

QUILOTORAX NEONATAL A PROPÓSITO DE UN CASO

Autores: *Espinosa de los Monteros Aliaga Cano N., Guzmán Cabañas J., Alcoba Conde A. Á., Medina Martínez M., Rueda García R. L.*

Centro: *Hospital Universitario Reina Sofía*

INTRODUCCIÓN

El quilotorax es un acúmulo de linfa en el espacio pleural. Es la causa más frecuente de derrame pleural en los neonatos. Puede deberse a causa primaria (asociado a cromosomopatías como el Sd de Down, de Noonan o de Turner o a anomalías del sistema linfático, más frecuente unilateral derecho y en varones) o, más frecuente, secundario a traumatismo directo sobre el conducto torácico (principalmente en cirugía correctora de cardiopatías congénitas, aunque también de hernia diafragmática congénita y atresia de esófago).

CASO CLÍNICO

Recién nacido a término varón que ingresa procedente de paritorio por sospecha de atresia de esófago al detectarse polihidramnios y ausencia de burbuja gástrica en las ecografías obstétricas. Se realizó despistaje de cromosomopatías por amniocentesis que resultó normal. Ausencia de antecedentes obstétricos y familiares de interés.

EVOLUCIÓN

En paritorio se detecta un stop al paso de la sonda nasogástrica por esófago. Se confirma el diagnóstico al visualizarse un bolsón esofágico superior en la radiografía de tórax. Se interviene a las 48 horas de vida, realizándose anastomosis termino-terminal y cierre de la fístula traqueoesofágica asociada sin incidencias. A los 10 días de vida presenta episodios repetidos de derrame pleural que en el análisis citobioquímico presenta 17250 leucocitos/microlitro, con 95% de linfocitos, 144 mg/dl triglicéridos y cultivo negativo, por lo que se cataloga de quilotorax, y se inicia tratamiento con nutrición parenteral total, aspiración del derrame y octreótide a dosis iniciales de 0,5 g/kg/h con aumento diario del ritmo de infusión en 0,5 g/kg/h hasta dosis máxima de 1,5 g/kg/h durante

7 días, detectándose una resolución radiológica y disminución del débito. Durante el tratamiento se realizaron controles seriados de hemograma y bioquímica (incluyendo hormonas tiroideas y pruebas de función hepática y renal), siendo todos normales. Tras varios intentos frustrados de destete, se consigue a los 13 días y se inicia nutrición enteral en pequeña cantidad con leche rica en triglicéridos de cadena media (Damira 2000), en dosis ascendentes hasta poder retirar de forma definitiva la nutrición parenteral.

COMENTARIOS

– El quilotorax neonatal es una causa rara de distrés respiratorio pero hay que sospecharla antes cualquier neonato intervenido de cirugía torácica, incluida atresia de esófago, y que en la radiografía de tórax presente una imagen compatible con derrame pleural. Puede aparecer desde el día 1 postcirugía hasta el día 28, con una media de 7 días.

– El aspecto lechoso del líquido orienta al diagnóstico, aunque se debe confirmar con el estudio citobioquímico al detectarse más de 1000 células (con más de 80% linfocitos), más de 110 mg/dl de triglicéridos (si mantiene nutrición enteral) y cultivos negativos.

– Las complicaciones dependen de la cantidad, la duración y el ritmo de las pérdidas, pudiendo dividirse en secundarias al quilotorax (hipoplasia pulmonar en el congénito -principal causa de muerte en estos pacientes-, inmunodeficiencia y sepsis, alteraciones iónicas y complicaciones trombóticas) y secundarias a la presencia de catéteres.

– El tratamiento conservador tiene éxito en más del 80% de los casos, y va orientado a conseguir un drenaje continuo con soporte respiratorio adecuado, una ingesta calórico-proteica correcta y tratamiento de las complicaciones. La mayoría de los esquemas terapéuticos prefieren nutrición parenteral total durante una semana de forma que se minimice el estímulo de secreciones gastrointestinales, pasando a una nutrición con triglicéridos de cadena media (que

son incorporados directamente al sistema portal sin aumentar la producción de quilo) durante 3 semanas una vez se observe mejoría del derrame. Actualmente contamos con el octreótide, análogo de la somatostatina de mayor selectividad y mayor vida media que ésta (1-2 horas frente a 2-3 minutos), que disminuye la secreción gastrointestinal y la absorción intestinal de grasas entre otros, con pocos efectos secundarios en niños (principalmente de tipo digestivo, aunque también algunas por interacción hormonal habiéndose descrito casos de hipotiroidismo transitorio). Se puede administrar vía intravenosa, subcutánea o intramuscular con marcadas diferencias en los protocolos que lo usan, tanto en el momento de inicio (2-7 días tras diagnóstico), duración del tratamiento (3-34 días) y dosis usadas (0,3-10 ug/kg/hora). Si no existe mejoría del quilotorax (definida con disminución del débito de >10 cc/kg/día), se debe suspender la infusión del octreótide a las 72 horas.

– El tratamiento quirúrgico se reserva para los casos de desnutrición, inestabilidad metabólica, persistencia del derrame pleural > 3-4 semanas a pesar del tratamiento conservador o pérdida de >100 cc/año de edad/día o >10 cc/kg/día durante más de 5 días. La técnica de elección es la ligadura del conducto torácico, aunque en ocasiones puede ser difícil de localizar por variaciones anatómicas, prefiriéndose en estos casos la pleurodesis con sustancias químicas o la derivación pleuroperitoneal.

– Se define como mejoría una disminución del débito >10 ml/kg/día y una reducción radiográfica del derrame pleural.

– La mortalidad por quilotorax congénito ha disminuido en los últimos años por mejoras en el tratamiento (15-50%). Se asocia a mal pronóstico: una edad gestacional < 32 semanas al diagnóstico ó < 35 semanas al parto, cariotipo anormal, asociación con anomalías congénitas, hidrops fetal (mortalidad llega a 98%) e hipertensión venosa. En el quilotorax secundario depende más de la gravedad de la patología que lo motivó.

COARTACIÓN DE AORTA EN EL SÍNDROME DE NOONAN

Autores: Romero García A., Arias Castro S., Méndez Pérez P., Romero Vivas F., Villar Galván V., Romero Salguero A.

Centro: Hospital Materno Infantil Complejo Hospitalario Infanta Cristina Badajoz

INTRODUCCIÓN

El S. de Noonan aparece en 1/1000 – 2500 RN, de herencia autosómica dominante. Afecta a ambos sexos, con características fenotípicas que semejan a las del S. de Turner. Se asocia a una mutación en el gen que codifica la proteína no receptora tirosina fosfatasa SHP-2. Los defectos cardíacos presentes con más frecuencia son estenosis valvular pulmonar, cardiomiopatía hipertrófica y defectos del tabique interauricular.

En la literatura existen pocos casos publicados de asociación de coartación de aorta con este síndrome.

CASO CLÍNICO

Se presentan dos hermanos con S. de Noonan asociado a coartación de aorta.

Paciente 1:

Varón de 14 años, con rasgos dismórficos, escoliosis, miopía severa y nefrocalcinosis. En tratamiento con metilfenidato por TDAH. Intervenido por tumor costal. Desde el punto de vista cardiológico se encuentra asintomático, en la auscultación cardíaca presenta soplo protomesosistólico II/VI en borde esternal izquierdo alto y área interescapular; soplo sistólico áspero en ápex. Pulsos femorales más débiles que los braquiales. Sin repercusión electrocardiográfica. En ecocardiografía se aprecia válvula aórtica displásica, CIV muscular apical e imagen de coartación aórtica membranosa yuxtaductal leve.

En el estudio doppler se recoge flujo en aorta descendente superior a 2,5 m/s y mosaico a nivel del istmo aórtico.

Paciente 2:

Varón de 12 años, rasgos compatibles con S. de Noonan, con TDAH y epilepsia.

También se encuentra asintomático desde el punto de vista cardiológico, en la auscultación cardíaca presenta soplo sistólico en zona interescapu-

lar con pulsos femorales ligeramente disminuidos respecto a los braquiales. En ecocardiografía imagen de coartación aórtica membranosa leve, sin repercusión a nivel ventricular izquierdo y seno coronario dilatado por vena cava superior izquierda persistente. El flujo recogido a nivel del istmo aórtico es superior a 2,5 m/s apreciándose mosaico a dicho nivel.

CONCLUSIONES

La cardiopatía es una de las alteraciones más típicas del S. de Noonan, siendo la estenosis pulmonar la cardiopatía congénita más frecuentemente asociada, entre un 62- 78%, la coartación de aorta en el S. de Noonan es rara, generalmente un 3%. Nuestros dos pacientes presentan una coartación de aorta, cardiopatía más típica del S. de Turner, entidad cuyo fenotipo es similar al S. de Noonan.

TUBERCULOSIS ÓSEA, ¿SE PODRÍA HABER EVITADO?

Autores: Lobón Iglesias MJ., Olalla Villar R., Terol Barrero P., Romero Cachaza J.

Centro: H. U. V. Macarena, Sevilla

OBJETIVOS

Presentar el caso de una paciente sin antecedentes aparentes que debuta a los de 14 meses con una tuberculosis ósea poliresistente. Material y métodos: Paciente de 14 meses, en situación de distocia social, con antecedentes familiares de enfermedad desconocidos y personales de hiperreactividad bronquial. Presenta dolor e impotencia funcional del miembro inferior izquierdo de 24 horas de evolución, afebril y sin antecedente traumático previo. En la exploración física se objetiva una actitud de dicho miembro en flexión de cadera y rodilla, en abducción y rotación externa. Dolor a la palpación, flexión y extensión de la rodilla derecha y cadera libre. Tumefacción sin eritema ni calor local.

Análítica normal, la radiografía del miembro es normal y en la ecografía de rodilla y cadera se aprecia un engrosamiento del tendón rotuliano. Tras 4 días de reposo relativo comienza con fiebre y signos inflamatorios evidentes en la rodilla. Se realiza punción articular y se inicia antibioterapia empírica. A los 10 días

de antibioterapia sin mejoría y con cultivos negativos, se realiza nueva punción articular, ampliando el estudio, encontrándose un Mantoux con induración de 14mm. La radiografía de tórax es normal y nos informan que el abuelo es un enfermo tuberculoso bacilífero mal cumplidor del tratamiento, con aislamiento de M. tuberculosis complex resistente a isoniazida y estreptomycin. A los 3 meses de vida se le había realizado a la niña un Mantoux que fue negativo, no tomándose ninguna actitud al respecto. Realizamos RMN en la que se aprecia lesión ósea de la metafisis femoral y absceso de partes blandas periarticulares que se aborda quirúrgicamente. La anatomía patológica es compatible con proceso tuberculoso y se aísla M. tuberculosis complex con el mismo patrón de resistencia del caso índice. Se realiza TC pulmonar en el que se detectan múltiples adenopatías calcificadas subcarinales, paratraqueales e hiliares, así como un área de consolidación parahiliar izquierda. Se realiza quimioterapia (4 meses de tratamiento con rifampicina, pirazinamida y etambutol y 2 meses rifampicina y piracinamida), seguimiento traumatológico y rehabilitación. La evolución es favorable, con mejoría clínica y radiológica evidente al final del tratamiento.

CONCLUSIONES

El aumento de la inmigración y de las malas condiciones socioeconómicas favorece la contagiosidad de la enfermedad tuberculosa. La población infantil es más susceptible tanto a la infección como a la enfermedad que la población adulta, y presenta un mayor riesgo de progresión hacia formas extrapulmonares. El tratamiento en estos casos debe ser individualizado. Como en nuestro caso, la poca expresividad clínica en la edad pediátrica y una anamnesis incompleta, pueden llevar un retraso en el diagnóstico con consecuencias impredecibles.

SÍNDROME DE BERDON: A PROPÓSITO DE UN CASO

Autores: Alcoba Conde A. A., Rubio Gómez I., Espinosa de los Monteros Aliaga Cano N., Roldán Molleja L. M., González de Caldas Marchal R., Gilbert Pérez J. J.

Centro: Hospital Universitario Reina Sofía (Córdoba)

INTRODUCCIÓN

El Síndrome megavejiga-microcolon-hipoperistalsis intestinal o Síndrome de Berdon es una malformación congénita rara caracterizada por distensión abdominal causada por una vejiga aumentada de tamaño no obstructiva, asociada a hidronefrosis, microcolon y disminución o ausencia del peristaltismo intestinal. Esto hace imposible la alimentación oral por lo que son dependientes de nutrición parenteral. Hay pocos casos descritos de este síndrome y hasta el 70% fallecen en el primer año de vida.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Lactante de 11 meses, mujer, diagnosticada al nacimiento de síndrome de Berdon con sospecha prenatal al detectarse en ecografía megavejiga y microcolon. Nacida a término (38 semanas) con peso 4.480 gramos, mediante cesárea por no progresión. Apgar 9/10, reanimación tipo I. Al nacimiento se realiza descompresión mediante sondaje vesical y se practica laparotomía que confirma la existencia de megavejiga y microcolon realizándose ileostomía.

Desde su nacimiento ha sido dependiente de nutrición parenteral total, que se ha administrado en su domicilio, con controles clínicos y analíticos frecuentes.

Desde el punto de vista renal, la paciente presenta nefromegalia y dilatación ureteropielocalicial bilateral con adelgazamiento del parénquima. Es portadora de sondaje urinario permanente, ha presentado infecciones urinarias de repetición y tiene daño tubulointersticial crónico por nefropatía por reflujo, que ha conllevado una insuficiencia renal crónica grado II.

Durante su seguimiento ha ido desarrollando progresivamente una hepatopatía colestásica debida, entre otras causas, a nutrición parenteral

por lo que fue incluida en la lista para trasplante multivisceral, realizándose éste unos meses después con evolución favorable hasta este momento.

DISCUSIÓN

El Síndrome megavejiga-microcolon-hipoperistalsis intestinal fue descrito por primera vez por Berdon et al en 1976 y presenta una baja incidencia con menos de doscientos casos descritos en la literatura.

Existe un predominio del sexo femenino y su etiología es desconocida, aunque se han propuesto muchas hipótesis: genética, neurogénica, miogénica y hormonal. La descripción de casos en hermanos y el antecedente de consanguineidad en los padres sugiere un patrón de herencia autosómica recesiva.

Este Síndrome suele sospecharse prenatalmente, antes de la 20 semana, al observar en la ecografía una masa hipoecogénica intrapélvica por la dilatación de la vía urinaria y se manifiesta al nacimiento por una uropatía obstructiva que precisa sondaje urinario o vesicostomía y síntomas clínicos de obstrucción intestinal que obligan a nutrición parenteral prolongada por la imposibilidad de alimentación enteral.

El pronóstico de esta enfermedad es malo y generalmente fallecen durante el primer año de vida debido fundamentalmente a complicaciones postoperatorias, secundarias a nutrición parenteral y a sepsis por catéter. Actualmente la única opción para mejorar la supervivencia de estos pacientes es la realización de trasplante intestinal ya sea aislado, combinado con hígado o multivisceral dependiendo de la situación clínica del niño.

LACTANTE CON VIRILIZACIÓN Y MASA SUPRARRENAL

Autores: Carrión F.¹, Pareja M. J.², Bernal S.³, Fernández Romero A.¹, Fernández-Teijeiro A.¹.

Centro: ¹Unidad de Onco-Hematología Pediátrica, ²Servicio de Anatomía Patológica, ³Sección de Endocrinología Pediátrica

INTRODUCCIÓN

La aparición de signos de virilización en un lactante deben alertar sobre

la existencia de una secreción anómala de testosterona.

Lactante de 11 meses remitido por signos de virilización desde el primer mes de vida con macrogenitalismo y posterior aparición de hirsutismo, voz grave e irritabilidad. Exploración física: macrosomía (p90), facies tosca, macrogenitalismo, aumento generalizado del vello, facies tosca, e hipertensión arterial (>p95). Exploraciones complementarias: Testosterona >100 pg/ml, DHEA-Sulfato 1800 mcgr/dl, leve elevación de 17-OH-Progesterona (10.9 ng/dl). La ecografía y la RMN abdominal confirmaron una masa en glándula suprarrenal izquierda de 5 cm de diámetro con bordes bien definidos, sin infiltración en tejidos adyacentes. Rx tórax, TC torácico, gammagrafía ósea y RNM cerebral sin hallazgos. Desde el ingreso se instauró tratamiento antihipertensivo con amilodipino. Con el diagnóstico de tumor suprarrenal secretor de testosterona se procedió a la resección tumoral completa. El estudio anatomopatológico confirmó un tumor corticosuprarrenal de 5 cm de diámetro máximo y 37.8 grs de peso con mitosis atípicas como único criterio de malignidad (Wieneke) y negatividad para proteína P53.

Con el diagnóstico de adenoma corticosuprarrenal virilizante, tras la cirugía se constató progresiva normalización hormonal y de la tensión arterial. En los meses siguientes desaparición paulatina de los signos y síntomas de virilización con estabilización de su curva de crecimiento. Al año de la cirugía peso y talla en p 75.

COMENTARIOS

La virilización precoz es un signo de alarma. Aunque raras, la neoplasias corticosuprarrenales en la infancia suele debutar con signos derivados de la producción hormonal anómala. El pilar terapéutico es la cirugía. El diagnóstico de benignidad o malignidad se basa en criterios patológicos específicos para los tumores pediátricos.

SÍNDROME DE DRAVET. NUEVA MUTACIÓN

Autores: Carrión Castellet F., Vargas Lorenzo D., Lluch Fernández M. D., López Siles.

Centro: Unidad de Neurología Pediátrica, HUV Macarena, Sevilla

OBJETIVOS

Exponemos un caso de Sd de Dravet con una mutación genética asociada no descrita hasta ahora y con muy mal control terapéutico.

ANAMNESIS Y EXPLORACIÓN

Niña de 11 años controlada en neurología pediátrica desde los 6 meses de edad inicialmente con diagnóstico de convulsiones febriles y posterior epilepsia. Con esta edad comenzó a presentar convulsiones generalizadas tónico-clónicas febriles que persistían a pesar de la profilaxis. A los 9 meses se asocian crisis mioclónicas diarias con persistencia de alguna crisis generalizada, sin control a pesar del tratamiento. Presenta lento deterioro cognitivo con una conducta irascible e hiperactiva y aparecen desde 3 años temblor fino en la manipulación y ligera ataxia.

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

A pesar de establecerse el diagnóstico clínico de Sd de Dravet a partir del 2º año, durante el seguimiento y hasta el diagnóstico definitivo se han realizado: Perfil bioquímico, Hemograma, Aminograma plasmático y urinario, Ácidos Orgánicos plasmático y urinarios, Determinación de guaninoacetato, creatinina y Catecolaminas en orina, Neurotransmisores en LCR, RNM cerebrales y Biopsia muscular siendo normales. Con respecto los EEG realizados fueron normales hasta los 14 meses de edad que presentó actividad paroxística tipo OA y OA -OL parieto-temporo-occipitales derechas con difusión homo y contra lateral; con 5 años presenta complejos PO bilaterales sincronos y toscamente simétricos; con 7 años paroxismos de PO y PPO centrottemporal bilateral produciéndose descargas con estimulación visual con rayas blancas y negras. A los 8 años se realizó un estudio genético detectándose un cambio T>A en heterocigosis en la posición I VS21+6 no descrito previamente

en la bibliografía. Desde el punto de vista terapéutico se ha utilizado anticonvulsivos, piridoxina, corticoides, inmunoglobulinas e incluso dieta cetogénica sin resultado, planteándose actualmente si la estimulación vagal pudiera ser efectiva.

CONCLUSIONES

El Sd de Dravet es una epilepsia maligna edad dependiente, poco frecuente, que cursa con deterioro mental y persistencia de las crisis, de causa genética asociada a múltiples mutaciones de los genes codificante de la subunidad alfa del canal de sodio.

INCREMENTO DE EMPIEMAS PLEURALES NEUMOCÓCICAS Y SU ASOCIACIÓN TEMPORAL CON LA CIRCULACIÓN DEL VIRUS INFLUENZA H1N1 DURANTE EL AÑO 2009

Autores: Morillo Gutiérrez B., Molinos Quintana A., Falcón Neyra D., Obando Santaella I.

Centro: Hospital Infantil. Hospitales Universitarios Virgen del Rocío

INTRODUCCIÓN

El virus influenza parece tener un importante papel patogénico en las infecciones pulmonares bacterianas, sobre todo neumocócicas, según evidencias históricas, epidemiológicas y en modelos animales. Objetivo: Analizar si se han producido incrementos en la incidencia de enfermedad invasora neumocócica (EIN) y/o de empiemas pleurales (EP) durante la circulación del virus influenza H1N1 en 2009 en comparación con los años previos. Métodos: Desde el año 2005 hasta el año 2009 se han identificado prospectivamente todos los pacientes diagnosticados de EIN y de EP en nuestro centro. La identificación y serotipación de S pneumoniae en los casos con cultivo negativo se realizó por rt-PCR con amplificación de secuencias específicas de los genes del locus capsular.

El diagnóstico de infección por el virus Influenza H1N1 2009 se realizó por PCR utilizando primers y protocolo descrito por la CDC. La media de pacientes atendidos en el servicio de urgencias durante el periodo de estudio fue de 76466 niños < 14 años (rango 73747-78056) Resultados. En el año 2009 se identificaron

35 niños < 14 años con diagnóstico de EIN; de los que 26 (74%) pacientes tuvieron enfermedad pulmonar grave (neumonía bacteriémica asociada o no a EP). La incidencia de EIN en niños < 14 años en este año fue de 47 casos por 100.000 urgencias atendidas, lo que representa un incremento de un 93% ($p < 0.01$) respecto a 2006 (año con mayor tasa incidencia de EIN en el periodo 2005-2008). La incidencia de EP en nuestro centro alcanzó un pico máximo de 60 casos por 100000 urgencias atendidas en el año 2005 y se mantuvo estable hasta el año 2008, incrementándose un 37% en el año 2009 ($p = 0.08$). S pneumoniae se identificó en el 74% (37/50) de casos con aislamiento microbiológico convencional y en el 81% (69/85) de muestras de líquidos pleurales disponibles para estudios moleculares.

El último cuatrimestre de 2009 fue el periodo de mayor circulación del virus influenza H1N1 2009. En ese periodo se registró una frecuencia de 29 casos de EP, mayoritariamente de etiología neumocócica (89%), que fue significativamente más elevada que la frecuencia media detectada en el mismo periodo del año durante 2005-2008 (13.5 casos, rango 11-17, $p = 0.001$). Destacó además una agrupación inusual de 6 casos de EP en Septiembre del año 2009, un mes con solo un 1 caso acumulado durante el periodo 2005-2008.

A nivel individual, hubo evidencia de coinfección por este virus en un 36% (8/22) de los pacientes con EP que fueron evaluados microbiológicamente. S pneumoniae fue identificado en 6 de los casos de coinfección y S aureus meticilin resistente (clona USA 300) en un paciente adicional. La evolución clínica de todos estos pacientes fue favorable.

CONCLUSIONES

Se ha registrado un incremento de la incidencia de EIN en el año 2009, generalmente asociada a enfermedad pulmonar y una asociación temporal entre la circulación del virus influenza H1N1 2009 y un incremento en la frecuencia de EP, mayoritariamente de etiología neumocócica.

Las estrategias de prevención de la

gripe podrían ser de utilidad para reducir la carga de la enfermedad neuromuscular en los pacientes pediátricos.

REFLUJO GASTROESOFÁGICO Y EPISODIOS APARENTEMENTE LETALES

Autores: Medina M., Saldaña N., Espinosa de los Monteros Aliaga N., Alcoba A., Roldán L.

Centro: Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba

INTRODUCCIÓN

Los episodios aparentemente letales (EAL) son episodios agudos, consistentes en combinación de apnea, cambios de coloración y en el tono muscular, que requieren intervención significativa por parte del observador, en un intento de restaurar la respiración normal del paciente. La incidencia estimada de dicha entidad varía entre un 0,5 y 6% de todas las visitas urgentes en menores de un año.

OBJETIVO

Determinar la incidencia de RGE como causa de EAL y la utilidad de la pHmetría y/o tránsito esofágico como métodos diagnósticos.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realiza un estudio observacional retrospectivo de todos los lactantes diagnosticados de EAL en la unidad de pediatría del Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba, del 1 de enero del 2007 al 31 de diciembre del 2009, según definición del National Institute of Health del año 1986. En todos ellos se realizaron las siguientes pruebas diagnósticas: analítica sanguínea, equilibrio ácido-base, lactato y amonio, RX de tórax, orina y pHmetría. Si la historia era sugestiva se solicitaban virus respiratorios, PCR Bordetella, EEG, ECG, tránsito esofágico, ecografía cerebral, determinación de ácidos orgánicos en orina y acetilcarnitinas en sangre, hormonas tiroideas, hemocultivo, urocultivo, ecografía abdominal y RM cerebral.

RESULTADOS

Se recogieron 30 casos de lactantes con EAL en el periodo de estudio (16 varones y 14 mujeres), con una incidencia de 0,26 por cada 100 recién nacidos vivos. Los síntomas re-

feridos fueron: apnea (60%), palidez (20%), cianosis (37%), rubefacción (20%), hipotonía (60%) hipertonia (30%). Se concluyeron los siguientes diagnósticos al alta domiciliaria por orden de frecuencia: Reflujo gastroesofágico 17, primarios 9, espasmos del sollozo 2, CIA ostium secundum 2, foramen oval permeable 1, hiperpotasemia 1, ITU 1. Requerieron estimulación vigorosa táctil (90%) y RCP (10%). Se utilizó monitorización domiciliaria con monitor de apnea subtipo RM10 durante al menos 3 meses hasta revisión pediátrica en 16 de los 30 casos estudiados.

CONCLUSIONES

9 casos (30%) fueron etiquetados de EAL idiopáticos y en 21 (70%) se encontró una patología subyacente. El reflujo RGE es la principal causa de EAL en el lactante, destacando la importancia diagnóstica de la utilización de la pHmetría de 24 horas en los lactantes con EAL sin clínica de reflujo o tránsito esofágico en su defecto. Se considera imprescindible la monitorización domiciliaria en los casos de EAL primario y RGE grave.

DETECCIÓN PRECOZ DE PARÁMETROS DE SÍNDROME METABÓLICO EN NIÑOS OBESOS Y SU RELACIÓN CON ANTECEDENTES FAMILIARES DE OBESIDAD, DIABETES TIPO 2 Y RIESGO/PATOLOGÍA CARDIOVASCULAR

Autores: Camacho Magriñán B., *Espinosa Aguilar R., Acosta Gordillo L., **Viloria Peñas M. M., Miranda Díaz M., Gálvez Aguilar I., Largo Blanco E.

Centro: Servicio de Pediatría. *Unidad de Endocrinología Pediátrica. **Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Universitario Virgen de Valme. Sevilla.

OBJETIVO

Detección precoz de factores determinantes de síndrome metabólico (SM) en niños obesos remitidos a consulta de especialidad y su relación con antecedentes familiares (AF) de obesidad, diabetes tipo 2 (DM2) y riesgo y/o patología cardiovascular (CV).

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudiamos 67 niños obesos remitidos, por primera vez, a consulta de endocrinología pediátrica de un hospital de 2º nivel. Investigamos la pre-

sencia de parámetros de SM fijando los siguientes criterios: alteración del metabolismo de la glucosa [glucemia en ayunas (AGA) >100 <125 mg/dl, alteración de la tolerancia a la glucosa (ATG) 140-199 mg/dl, insulinoresistencia (HOMA>3.8) y diabetes mellitus], hipertrigliceridemia (TG ayunas >= 110mg/dl), HDL-c (<=40 mg/dl en varones ó <=50 mg/dl en mujeres), hipertensión arterial sistólica o diastólica (>P90), obesidad visceral (perímetro de cintura >P90) (se requieren 3 de estos 5 parámetros para cumplir los criterios de SM). Valoramos estos parámetros y analizamos si guardan relación con AF de obesidad, de DM2 y de riesgo/patología CV.

RESULTADOS

38 niñas (56%) y 29 niños (44%). Detectamos los siguientes parámetros de SM: alteración del metabolismo de la glucosa 15 niños (22%), hipertrigliceridemia 7 (10%), HDL-c 29 (43%), HTA 19 (28%), obesidad visceral 63 (94%). En total, 3 niños no presentan ningún parámetro de SM, 23 un parámetro, 21 dos parámetros, 13 tres parámetros, 6 cuatro parámetros y 1 cumple los cinco. A más edad más criterios de manera significativa. Presentan AF de obesidad 45 niños (67%), de DM2 37 (55%), y patología CV 39 (58%).

CONCLUSIONES

Detectamos en la primera visita un significativo número de parámetros de síndrome metabólico. Además un considerable número de niños obesos cumplen criterios de síndrome metabólico desde una edad temprana lo que se une a la presencia de antecedentes familiares de obesidad, DM2 y factores de riesgo CV en más del 50 % de los casos.

ESPONDILODISCITIS EN NIÑA DE 10 AÑOS: APROÓSITO DE UN CASO

Autores: Membrillo Lucena G., Muñoz Núñez R., Zarallo Cortés L., Cardesa García J.J.

Centro: Hospital Materno Infantil de Badajoz

INTRODUCCIÓN

La espondilodiscitis es una infección del disco intervertebral y de las vértebras adyacentes. Más del 95 % de los casos son de origen monomicrobiano, destacando el estafilococo aureus como germen más frecuente. Su diagnóstico precoz, aunque difícil, por su clínica inespecífica, es de suma importancia para evitar secuelas ortopédicas serias.

CASO CLÍNICO

Describimos el caso de una niña de 10 años que ingresa en nuestro hospital con un cuadro de fiebre alta de varios días de evolución, dolor a nivel dorso-lumbar, que se reproduce con la movilización cervical y de miembros superiores, y dificultad para incorporarse de la cama.

Se practican analíticas de sangre y orina, destacando entre los resultados serología positiva a VEB, y pruebas de imagen (radiografías, gammagrafía ósea y RMN de columna) cuyos hallazgos son compatibles con la patología de sospecha.

Ha seguido tratamiento antibiótico durante semanas, y controles posteriores en consultas externas de Traumatología, con evolución favorable.

CONCLUSIONES

Es un hecho demostrado la dificultad en el diagnóstico etiológico de la espondilodiscitis a través de la clínica y los datos de laboratorio. La biopsia del disco intervertebral es motivo de controversia (para algunos sólo estaría justificada si existe alta sospecha de osteomielitis, debido a su carácter invasivo).

No está clara la indicación de tratamiento antibiótico: se han demostrado casos en remisión sin él, pero también se ha descrito mayor incidencia de complicaciones.

HIPERTIROIDISMO Y DIABETES MELLITUS TIPO 1: SÍNDROME DE SCHMIDT

Autores: Surribas Murillo C., Barros García P., Castaño Muñoz Y., Polo Antúnez A., Fernández de la Cruz O., Méndez Pérez P., Núñez Estévez M., Arroyo Díez J.**

Centro: Servicio de Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres*. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Materno Infantil. Badajoz**

ANTECEDENTES

El hipertiroidismo por enfermedad de Graves Basedow (**GB**) y la diabetes mellitus (**DM**) tipo 1 son dos entidades clínicas de etiología autoinmune. Su coexistencia es poco frecuente en la infancia y se denomina *síndrome poliglandular autoinmune (PGA)* tipo II o *síndrome de Schmidt*, que puede asociarse a otros déficits glandulares. La herencia es autosómica dominante ligada al **HLA DR4** del cromosoma 6.

CASO CLÍNICO

Niña de 8 años diagnosticada de hipertiroidismo por **GB** en tratamiento antitiroideo presenta hiperglucemia de 299 mg/dl en análisis rutinario en ayunas, sin síntomas cardinales de diabetes.

Antecedentes familiares: madre: hipertiroidismo transitorio 9 años antes y cáncer folicular de tiroides, tiroidectomizada; dos tías por rama materna: tiroidopatía; y abuelas materna y paterna: DM tipo 2.

Antecedentes personales: embarazo, parto y periodo neonatal normales; enfermedad de **GB** desde los 4 años diagnosticada por bocio, exoftalmos y taquicardia. (*Estudios oftalmológico y cardiológico normales*). Tratamiento actual con metimazol 2,5 mg/8 horas. Se confirma hiperglucemia en varios controles de 24 horas, cetonemia 0,7 mmol/l (*débilmente positiva*) y se diagnostica **DM 1**. No glucosuria, ni cetonuria, ni acidosis. Constantes y exploración física normal salvo bocio grado 2. HbA1C: 9.3%. Insulina basal: 4.28 mU/ml (N: 6-27); Péptido C: 0.98 ng/ml (N: 1-4). Anticuerpos (Ac) antiinsulina 4,8 U (N: <5), Ac antiperoxidasa 1248 U/ml (N: <60), Ac antitiroglobulina negativos, Ac antirreceptor de TSH: 3,4 U/ml (N: 0-1,5), Ac

antitransglutaminasa y Ac antigliadina negativos. Ecografía abdominal normal. Ecografía tiroidea: glándula aumentada de tamaño, sin nódulos. Resto de pruebas complementarias incluidas hormonas tiroideas normales. Se inicia tratamiento con insulina en régimen basal-bolo: glargina y aspart; dosis total diaria a los 2 meses de su debut: 0,2 U/Kg/día). Adecuado control metabólico posterior sin descompensación tiroidea.

CONCLUSIONES

Los trastornos autoinmunes están aumentando en frecuencia y su aparición es más temprana. Es importante reconocer los síndromes poliglandulares en la práctica clínica y estar alerta ante la posibilidad de un fallo endocrino posterior, como la enfermedad de Addison en el síndrome **PGA II**. Un diagnóstico y tratamiento precoz disminuye la morbimortalidad.

SÍNDROME DE PRADER-WILLI DE PRESENTACIÓN NEONATAL

Autores: Miranda Díaz, M; Gálvez Aguilar, I; Camacho Magriñán, B; Márquez Fernández, J; Navarro Villén, M.

Centro: Hospital de Valme

MATERIAL Y MÉTODOS

Lactante de dos semanas de vida con hipotonía.

CASO CLÍNICO

Paciente con hipotonía, estancamiento ponderal en el contexto de cuadro infeccioso. AP: Embarazo controlado, parto eutócico, EG 37+3, peso RN 2142gr, PC 32.5cm, longitud 49.5cm, APGAR 1' 7. Primer ingreso al nacimiento por dificultad respiratoria moderada.

A su ingreso presenta marcada hipotonía de tipo no parálitico con estado normal de conciencia, reactiva, PC normales, ROT normales y microretrognatia, además analíticamente se evidencia una hiperamoniemia de 152 mcg/dL por lo que se inicia dieta exenta de proteínas. A los 26 días de vida presenta empeoramiento brusco y requiere intubación y ventilación mecánica, permaneciendo conectada hasta los 42 días. En las siguientes 48 h sufre una PCR que requiere RCP avanzada durante 40 min. sin éxito.

RESULTADOS

HG y BQ normales. Estudio metabólico normal excepto hiperamoniemia leve transitoria. P de imagen normales. EMG con hiperestimulación normal. Biopsia muscular pendiente. Estudio de enfermedades de depósito: normal. Cariotipo normal. Estudio de Prader-Willi: Positivo con disomía uniparental materna.

DISCUSIÓN

El S. De Prader-Willi es una alteración genética localizada en el cromosoma 15, no hereditaria. Su incidencia es de 1/15000 RN. Al nacimiento la hipotonía suele ser el único signo evidente. Otras características son talla baja, déficit cognitivo, desarrollo sexual incompleto, problemas de conducta, y apetito crónico. El diagnóstico de certeza lo da el estudio genético, asociado a un estudio analítico, metabólico y de imagen normal.

CONCLUSIÓN

Ante la presencia de hipotonía generalizada neonatal hay que tener en cuenta en el diagnóstico diferencial incluir el estudio de S. De Prader-Willi.

NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 QUE CURSA CON NEUROFIBROMA ESPINAL

Autores: Camacho Magriñán B., Aguilera Llovet M^a A., Miranda Díaz M., Largo Blanco E., Iglesias Martínez E. M.

Centro: Hospital Universitario Virgen de Valme

OBJETIVO

Presentar caso clínico de paciente estudiado por manchas café con leche, que en su curso evolutivo presenta un neurofibroma espinal, y escoliosis.

RESULTADOS

Niño de 7 años remitido por su pediatra por presentar tumoración en clavícula derecha y escoliosis diagnosticada radiológicamente, en el contexto de una posible neurofibromatosis tipo 1. Estudiado con 3 años por presentar 15 manchas café con leche diseminadas, sin cumplir criterios de neurofibromatosis tipo 1. Abuela materna y padre con manchas café con leche. Múltiples manchas café con leche y éfelides axilares. Protusión de clavícula dere-

cha sin apreciarse masa sobre ella. Petum excavatum. Resto de exploración normal. Exámenes complementarios: Bioquímica, hemograma, VSG, Ferritina, Hormonas tiroideas, FSH, LH, 17B-estradiol, testosterona, somatomecina C normal. Examen oftalmológico y ecografía abdominal normal. **Radiografía de tórax:** escoliosis cervico dorsal y condensación en zona apical de hemitórax derecho. **TAC pulmonar:** tumoración sólida de morfología extrapleural de pared torácica interna en hemitórax superior derecho. Agujero de conjunción en 3 primeras raíces espinales dorsales ensanchado. Remodelación ósea costal en primeras costillas derechas. Lesión de partes blandas paravertebral en hemitórax izquierdo. Escoliosis y petum excavatum. Altamente sugestivo de neurofibroma. RMN craneal y cérico dorsal: amartomas en pedúnculo cerebeloso y tálamos. Escoliosis cervical. Discopatía degenerativa. Pequeños focos hiperintensos distales. Hallazgos 2º a tumoración neurofibromatosa. **Situación actual:** estable.

CONCLUSIÓN

La escoliosis asociada a neurofibromatosis es la alteración esquelética más frecuente, con una incidencia que varía entre 10-60%. Los neurofibromas es uno de los criterios diagnósticos de la enfermedad. Destacar la necesidad de descartar un síndrome neurocutáneo ante la presencia de manchas café con leche, que suelen aparecer precozmente, así como la importancia del seguimiento posterior del paciente, ante la posibilidad de presentar otros criterios para llegar al diagnóstico y otras complicaciones.

PRESENTACIÓN ATÍPICA DE ENFERMEDAD DE KAWASAKI

Autores: Camacho Magriñán B., Miranda Díaz M., Gálvez Aguilar I., Largo Blanco E., Navarro Villen M.

Centro: Hospital Universitario Virgen de Valme

OBJETIVO

Presentar caso clínico de lactante con fiebre de 2 días y exantema urticarial, que sin cumplir criterios se diagnóstica de enfermedad de Kawasaki.

CASO CLÍNICO

Lactante de 7 meses con fiebre y exantema urticarial tras 2 tomas de antibióticos. Antecedentes familiares y personales sin interés. A su ingreso exantema urticarial no pruriginoso, adenopatías laterocervicales y hernia umbilical reductible. Hemograma, bioquímica, rx tórax normal. Piuria estéril y PCR 70 mg/l. Se inicia antibio-terapia intravenosa, empeorando el estado general y la fiebre, aparece distensión y dolor abdominal, rechazo de tomas, soplo sistólico en BPEI. El exantema desaparece.

Leucocitosis con linfocitosis, trombocitosis, PCR 305mg/l, VSG23, sedimento, uro y hemocultivo, proteionograma, inmunoglobulinas, serología, mantoux, EKG, ecocardiografía y TAC abdominal normal.

Ecografía abdominal hepatomegalia a expensas de lóbulo derecho. Dilatación pelvis renal izquierda 10 mm. Al 6º día hiperemia conjuntival bilateral sin secreciones, se inicia tratamiento con gammaglobulina IV y AAS vo. A 24 horas de inicio afebril, sin distensión abdominal, buen apetito, cese de soplo. Alta con AAS a 7 días de iniciar tratamiento y comienzo de descamación palmo plantar. Revisión a los 4 meses en cardiología e infectología.

Evolución favorable.

DISCUSIÓN

La enfermedad de **Kawasaki** se diagnostica cumpliendo unos criterios clínicos descritos. No obstante a veces, sobre todo en lactantes no cumplen todos, siendo importante valorar datos clínicos y analíticos (piúria estéril, distensión abdominal, trombocitosis, elevación de VSG, irritabilidad) para el diagnóstico.

CONCLUSIÓN

Además de basarnos en los criterios clínicos definidos para el diagnóstico de la enfermedad, es importante no centrarse en estos, y valorar también otros datos clínicos y analíticos, dada la importancia de la sospecha diagnóstica para iniciar un tratamiento precoz.

HEMATOCOLPOS. CAUSA INFRECUENTE DE DOLOR ABDOMINAL AGUDO EN LA ADOLESCENTE

Autores: *González Álvarez C. M., García Reymundo M., Hamed Ahmed F., Gil Camarero E., Real Terrón R., Barragán Flores V.*

Centro: *Hospital de Mérida*

INTRODUCCIÓN

El dolor abdominal agudo puede responder a un amplio abanico de causas entre las que cabe destacar el hematocolpos como etiología infrecuente en niñas mayores y adolescentes que no presentan la menarquía. Se manifiesta en la pubertad con las primeras menstruaciones, siendo su causa más frecuente la imperforación del himen, la anomalía congénita más frecuente de la vagina, cuyo hallazgo nos debe hacer buscar malformaciones urogenitales asociadas.

CASO CLÍNICO

Niña de 11 años que acude a urgencias por dolor intenso en fosa iliaca izquierda de 72 horas de evolución que cede parcialmente con analgésicos, disuria, tenesmo vesical y afectación del estado general. No antecedentes personales ni familiares de interés. No refiere menarquía y niega relaciones sexuales. A la exploración física destaca estadio Tanner 4, himen íntegro de aspecto protuyente, dolor intenso a la palpación profunda de fosa iliaca izquierda sin defensa abdominal. Resto normal. *El hemograma y la bioquímica sanguínea* no presentan alteraciones significativas. *Microhematuria* en el sedimento de orina. *La ecografía abdominal* muestra una masa de 17x7 cm de contenido heterogéneo sugestiva de hematocolpos. Se practica una himenectomía.

DISCUSIÓN

La presencia de un himen íntegro constituye una barrera a la salida por la vagina que puede dar lugar a hidrocolpos por retención de material mucoso en el periodo neonatal y a hematocolpos cuando tiene lugar la menarquía. El hematocolpos es una causa infrecuente de dolor abdominal agudo en la adolescente que debemos tener en cuenta en el diagnós-

tico diferencial. En la adolescente sin menarquía puede sospecharse ante la presencia dolor abdominal que puede ser periódico, síntomas miccionales e incluso retención aguda de orina. Una detallada historia clínica y una exploración física minuciosa, sin olvidarnos de la inspección de los genitales externos, pueden evitar pruebas innecesarias, medidas terapéuticas erróneas, retraso en el diagnóstico y aparición de complicaciones (hematometra, hematosalpinx, peritonitis, etc.). La prueba diagnóstica de elección es la ecografía abdominal, pues permite visualizar la colección de sangre y descartar otras malformaciones de forma indolora e inocua. El tratamiento es quirúrgico en todos los casos.

ENCEFALITIS HERPÉTICA: NUESTRA CASUÍSTICA

Autores: *González González J., Alonso Rueda I., Vargas Lorenzo D., Terol Barrero P.J., Romero Cachaza J., González Hachero J.*

Centro: *H. U. V. Macarena. Sevilla*

MATERIAL Y MÉTODO

Se presentan dos casos de encefalitis herpética diagnosticados y tratados en la sección de infectología de nuestro hospital.

RESULTADOS

Caso 1: adolescente de 12 años que ingresa por parestesia facial y disartria seguido de hemiparesia derecha de varios minutos de duración, 12 horas antes comenzó con cefalea y vómitos. Afebril. TC y RM cerebrales al ingreso normales. Ante la sospecha clínica de encefalitis se realiza una punción lumbar: leucocitos 104/mm³ (90% mononucleares) y PCR positiva a VHS1. En el EEG se observan ondas lentas en hemisferio derecho. Realiza tratamiento con aciclovir iv 21 días, presentando tras éste EEG y exploración normal al alta.

Caso 2: lactante de 9 meses que ingresa por fiebre de 72 horas de evolución y estatus convulsivo permaneciendo estuporosa varias horas. TC craneal normal, LCR con leucocitos 76/mm³ (predominio linfocitario) y PCR positivo a VHS1. La RM es normal, EEG con actividad paroxística temporal. Se trata con aciclovir

iv durante 21 días. Seis días tras el alta reingresa por inestabilidad en la sedestación, movimientos estereotipados de la musculatura facial y coreoatetosis. En 2ª punción lumbar: proteínas 51mg/dL y leucocitos 30/mm³ (98% linfocitos), PCR negativa a VHS y presencia de bandas oligoclonales. EEG con enlentecimiento de la actividad basal, persistiendo la actividad paroxística. La RM cerebral evidencia una atrofia temporal y frontobasal bilateral y desmielinización en dichas áreas. Se realiza juicio clínico de encefalitis postinfecciosa, tratándose con corticoides I.V. sistémicos a altas dosis 5 días y posterior pauta descendente y Gammaglobulina. Al alta se observa regresión psicomotora, disminución de la empatía y pérdida parcial de la nocicepción.

CONCLUSIONES

Llama la atención dada la baja incidencia de encefalitis herpética (1/105) la aparición de estos dos casos en nuestro hospital con un intervalo de tiempo de un mes sin que exista entre ellos relación epidemiológica.

La reaparición de síntomas en estos pacientes debe hacernos pensar en la reactivación o en la encefalitis postinfecciosa. Para ello será de ayuda la PCR a VHS, la presencia o no de fiebre y la demostración de secreción intratecal de Inmuglobulinas.

La evolución en la encefalitis herpética oscila entre la remisión completa (10%) como nuestro caso 1 y la graves secuelas (75%) caso 2. Destaca además que al contrario que en las series revisadas, en nuestra experiencia la paciente de menor edad tuvo una peor evolución.

GRIPE A (H1N1) ¿PASÓ LA PANDEMIA? INGRESOS EN NUESTRO HOSPITAL

Autores: *Terol Barrero P., Alonso Rueda I., Romero Cachaza J., González Hachero J.*

Centro: *H. U. V. Macarena. Sevilla*

OBJETIVO

Describir las características de los niños diagnosticados de Gripe A H1N1 ingresados en nuestro Hospital desde el inicio de la pandemia hasta

el momento de la presentación de este trabajo.

MATERIAL Y MÉTODOS

Recogida de datos de las historias clínicas de los niños ingresados siguiendo los criterios clínicos de definición de caso sospechoso, según los diferentes documentos emitidos por el Comité técnico de la *Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (actualmente versión 11, tabla 1)* y que presentaron PCR positiva al virus en exudado nasofaríngeo.

RESULTADOS

Ingresado un total de 32 niños que cumplían los criterios de los cuales se confirmó el diagnóstico de Gripe A (H1N1) en 16 de ellos (50%) 9 niños y 7 niñas; la edad media fue de 4 años y 8 meses (*rango de 8 meses a 12 años*). La distribución de los casos han sido 2 en agosto, 2 en octubre, 8 en noviembre, 4 en diciembre y ninguno en enero hasta la realización de este resumen. Antecedentes personales de riesgo en 11 pacientes (68%): 6 de ellos tenían asma o hiperreactividad bronquial, 2 retinoblastoma con neutropenia postquimioterapia, 2 con epilepsia y 1 displasia broncopulmonar. La fiebre y la tos aparecieron en el 100% de los pacientes, rinorrea en el 60%, dificultad respiratoria en el 46%, mal estado general en el 26%, diarrea en 13%; ningún paciente refirió mialgias. Sólo 2 pacientes requirieron ingreso en UCI-P (13%) por status asmático y distress respiratorio. El tratamiento con oseltamivir se realizó en 11 pacientes (68%) sin presentar efectos secundarios. La media de la estancia hospitalaria fue de 8,4 días. Complicaciones en 12 pacientes (80%) en la mayoría de las ocasiones el motivo de ingreso: 9 presentaron neumonía 1 de características vírica y el resto bacteriana (1 de ellas bacteriémica por neumococo); 1 neumomediastino, 1 derrame pleural, 1 niño convulsiones febriles. No hemos tenido ningún exitus.

CONCLUSIONES

Los criterios clínicos en niños no diferencian la gripe A (H1N1) de otras afecciones virales como en nuestra revisión. La mayoría de los niños que

precisaron ingreso tenían patología de base que la Gripe A (H1N1) inestabilizó. La neumonía ha sido la complicación más frecuente. Noviembre fue el mes de mayor incidencia, presentado en los meses sucesivos una tendencia clara a la disminución de casos.

OSTEOMIELITIS CRÓNICA MULTIFOCAL RECURRENTE: DIAGNÓSTICO DE EXCLUSIÓN

Autores: Sánchez I. M., Ramírez R., Vargas C., Terol P., Romero J., Glez-Hachero J.

Centro: Hospital Universitario Virgen Macarena (Sevilla)

INTRODUCCIÓN

Presentamos un caso de una entidad reumatológica de la que se han descrito unos 200 casos en el mundo, cuya etiología es desconocida aunque se ha propuesto la teoría genética, inmunológica e infecciosa.

MATERIAL Y MÉTODOS

Niña de 11 años con dolor en cadera y hombro izquierdo de 8 meses de evolución que se vuelve invalidante con el paso de tiempo llegando a mermar su calidad de vida. Cede tras reposo y AINE's, Afebril, sin traumatismo previo. Antecedentes personales y familiares sin interés.

Exploración: dolor a la movilidad de ambas articulaciones sin signos inflamatorios ni tumoración palpable.

Pruebas complementarias: VSG acelerada con hemograma y PCR normal, radiografía de cadera con engrosamiento, zonas osteolíticas y escleróticas en rama isquiopubiana izquierda, radiografía de húmero izquierdo con patrón moteado en cabeza humeral y despegamiento periostico en capas de cebolla.

Gammagrafía ósea: aumento de la captación a nivel humeral y rama isquiopubiana izquierda. Biopsia de lesiones: infiltrado inflamatorio crónico sin signos neoplásicos, cultivo lesional y de líquido sinovial negativos. **TAC y RMN** confirman la existencia de dichas lesiones, con engrosamiento cortical y patrón alterante osteoclástico y esclerótico y la no afectación de los tejidos adyacentes

RESULTADOS

Realizó un ciclo de antibioterapia intravenosa sin mejorar clínicamente. Descartada patología infecciosa y neoplásica y revisando la bibliografía existente llegamos a diagnóstico de Osteomielitis Crónica de carácter multifocal y recurrente. Nuestra paciente cumple criterios diagnósticos. Ha realizado tratamiento intravenoso con pamidronato en ciclos presentando una espectacular mejoría clínica tras el segundo ciclo.

CONCLUSIÓN

La Osteomielitis Crónica Multifocal Recurrente es una rara patología reumatológica a cuyo diagnóstico se llega por exclusión de causas infecciosas y neoplásicas. El mayor interés estriba en poder evitar pruebas complementarias innecesarias y en la instauración de un tratamiento eficaz que evite posible secuelas. El tratamiento está aún en controversia, pero mejora ostensiblemente con bifosfonatos.

DÉFICIT HORMONAL MÚLTIPLE

Autores: Romero Salguero A., Villar Galván V., Méndez Pérez P., Arias Castro S., Asensio González P., Núñez Estevez M.

Centro: Hospital Universitario Materno-Infantil de Badajoz

INTRODUCCIÓN

El craneofaringioma es un tumor benigno intracraneal, originado de restos embrionarios de la bolsa de Rathke. Histológicamente lo componen elementos ectodérmicos y epiteliales. Son encapsulados, avasculares, en su mayoría quísticos y calcificados. El 43% son supraselares, y hasta un 50% son intra y supraselares. Se manifiestan antes de los 20 años con anomalías visuales, hipertensión intracraneal, alteraciones endocrinas o trastornos del sueño y la conducta. Dentro de las alteraciones endocrinas la más frecuentes es el déficit de GH (75- 100%), gonadotropinas (60%), ACTH (25%), TSH (25%), hiperprolactinemia (20%) y diabetes insípida (10%).

CASO CLÍNICO

Niña de 7 años con cefalea frontal de carácter opresivo, ocasionalmente acompañada de vómitos, pérdida de agudeza visual, déficit de aprendizaje,

astenia, anorexia y somnolencia de un mes de evolución. En los últimos 15 días presenta poliuria y polidipsia.

Pruebas complementarias: Estudio endocrinológico: T4, TSH, GH, Sm C, ACTH, cortisol, LH, FSH, prolactina, estradiol y osmolaridad urinaria normales.

Estudio oftalmológico: fondo de ojo normal, campimetría y potenciales visuales compatibles con afectación de la vía óptica.

RMN craneal: masa supraselar de 40 x 35 x 33 mm quística, que comprime quiasma óptico y la parte anterior del III ventrículo sin hidrocefalia.

TC craneal: calcificaciones en la periferia de la lesión.

Recibe tratamiento neuroquirúrgico mediante implantación de reservorio **OMMAYA** unido a catéter mediante el cual se extrae contenido quístico y se instila bleomicina. Estudio citológico compatible con craneofaringioma quístico.

Buena evolución con reducción del tamaño del quiste (a los 6 meses 19x21x26mm).

Postcirugía desarrolla déficit hormonal con afectación de los ejes de **TSH** y **ADH**. En el postoperatorio inmediato recibe tratamiento con hidrocortisona, levotirosina y desmopresina. La **GH** presentó valores normales con velocidad de crecimiento normal durante todo el proceso.

A los 13 años desarrolla un hipogonadismo hipogonadotropo en tratamiento con esteroides sexuales, sin afectación de la GH.

CONCLUSIONES

- El craneofaringioma es el tumor benigno intracraneal, no glial más frecuente en la infancia.
- En nuestro caso es quístico, calcificado, de localización supraselar, todo ello características típicas de este tumor.
- Los déficit hormonales (TSH, ADH y posteriormente LH y FSH) han sido de presentación posquirúrgica.
- En ningún momento ha desarrollado déficit de GH, contrariamente a lo habitual en este tipo de tumores.
- El tratamiento de elección es neuroquirúrgico, siendo de elección la

resección total seguida o no de radioterapia. En tumores quísticos se emplea quimioterapia intracavitaria con bleomicina.

HEMORRAGIA CEREBRAL EN EL PREMATURO. INCIDENCIA Y FACTORES IMPLICADOS

Autores: Jiménez Cerrato P., Aragón G. M., Domínguez C. MT., Lubián S.

Centro: Hospital Puerta del Mar

INTRODUCCIÓN

La prematuridad ha aumentado en los últimos años en parte por el aumento considerable de partos múltiples, así, en España ha pasado del 6 al 7,5 por ciento en la última década. Presentamos los datos de nuestro Hospital en los últimos años.

Se recogen el número de hemorragias cerebrales que han presentado los recién nacidos de peso menor a 1500 grs. atendidos en nuestro hospital en el periodo sep 2007 a sep 2009 y se busca la correlación con diferentes factores: presencia de leucomalacia periventricular, corioamionitis, enterocolitis necrotizante, embarazo múltiple, uso de ventilación mecánica más de 28 días posnatales, presencia de retinopatía grado 3-4, persistencia de ductus y traslado desde otro hospital.

En el periodo referido al comienzo de la presentación ingresan en nuestra unidad de Neonatología 1220 recién nacidos, con un total de 180 prematuros (nacidos antes de la semana 37, 13 de menos de 26), la mayoría de peso menor a 1500 gr con 56 casos de hemorragia cerebral, de ellos fueron exitus 22.

Las características de los recién nacidos fallecidos fueron: peso < 1000 gr el 98% y grado de hemorragia cerebral 3 según la clasificación de Papile.

Las características de los recién nacidos que vivieron: edad mínima gestacional recogida de 24 y peso 600 gr y su relación con las diferentes variables se lleva a cabo usando el estadístico de Fisher.

Como se demuestra en las siguientes tablas hubo asociación estadísticamente significativa entre el grado de hemorragia (leve (1-2) y grave (3-4)) con leucomalacia periventricular y

el uso de ventilación mecánica más de 28 días posnatales siendo mayor en. Pensamos también exista relación con la presencia de enterocolitis necrotizante pero se necesita un número de muestra mayor. No encontramos relación con el resto de las variables (retinopatía severa, presencia de ductus, embarazo múltiple) en cuanto al traslado desde otro hospital no fue valorable pues la mayor parte fue la hemorragia la causa del traslado a nuestro centro.

En cuanto a la evolución neurológica de estos niños, se han podido recoger en 21 de ellos siendo presentando en 5 de ellos alguna secuela y en estos comentar que en su evolución se pudo demostrar la presencia de leucomalacia periventricular y clínica derivada de la misma (hipertonía en miembros inferiores, etc). Todos habían precisado ventilación mecánica durante largos periodos de tiempo.

URETEROCELE SIMPLE BILATERAL COMO CAUSA DE URETEROHIDRONEFROSIS BILATERAL SEVERA DIAGNOSTICADA PRENATALMENTE

Autores: Carrasco Hidalgo-Barquero M., Tully Quinn A., Hidalgo-Barquero del Rosal E., Rincón Rodera P., Blesa Sánchez E.**

Centro: Servicio de Pediatría. *Servicio de Radiología. **Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Materno Infantil. Complejo Hospitalario Infanta Cristina de Badajoz.

CASO CLÍNICO

Recién nacido de 10 días de vida que ingresa para estudio por ureterohidronefrosis bilateral detectada prenatalmente. **Exploración física:** Normal. Genitales normales. No se palpan masas, megalias ni globo vesical. En primera **ecografía abdominal:** ureterohidronefrosis bilateral, más acusada izquierda (pelvis de 17 mm) con uréteres distales de 9 y 10 mm. Imagen de ureterocele izquierdo. Parénquima renal izquierdo adelgazado. Bioquímica sanguínea, orina y TFG normal.

CUMS: Normal.

Urografía iv: Buena funcionalidad derecha con hidronefrosis moderada. Déficit funcional izquierdo con

ureterohidronefrosis severa. No se visualizan imágenes sugestivas de duplicidad pieloureteral ni ureterocele.

Urorresonancia sin contraste: importante ureterohidronefrosis izquierda con uréter muy dilatado y tortuoso y ureterocele izquierdo. Ureterohidronefrosis derecha moderada y ureterocele derecho de menor tamaño. No se visualiza duplicidad.

Con el diagnóstico de ureterohidronefrosis bilateral y ureterocele bilateral, se decide realizar cistoscopia diagnóstico-terapéutica donde se confirma la presencia de ureterocele simple bilateral. Ante la imposibilidad de resección por vía endoscópica se realiza cistostomía y resección parcial de ambos ureteroceles.

Control al mes de intervención: asintomático.

Ecografía abdominal: Buena evolución respecto a ecografías previas

Renograma isotópico: ectasia ureteropielocalicial bilateral no obstructiva con curvas bimodales sugerentes de reflujo vesicoureteral bilateral. No evidencias de insuficiencia renal.

Gammagrafía renal DMSA: Riñón izquierdo de mayor tamaño, con signos indirectos de dilatación de vía. Sin evidencias de insuficiencias funcionales relativas, ni de lesiones parenquimatosas. CR RD 55%; RI 45%.

COMENTARIOS

– Gracias al control cada vez mayor de los embarazos, el diagnóstico prenatal de la hidronefrosis lleva al reconocimiento precoz de los ureteroceles y al tratamiento de los mismos.

– El tratamiento debe ser lo más precoz posible, para conservar la función renal. La incisión endoscópica del ureterocele preconizada en adultos no siempre es posible en recién nacidos.

ANEMIA DE ETIOLOGÍA INFRECUENTE EN PEDIATRÍA

Autores: Remedios J., Castaño Y., López MJ., García PJ., Barros P., Casas JM.

Centro: Servicio de Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

INTRODUCCIÓN

La anemia hemolítica autoinmune por anticuerpos calientes, a pesar de

ser la más frecuente de este tipo de anemias tiene una baja incidencia en pediatría (1/80000). Se produce una pérdida en la regulación de los linfocitos-T sobre los B, produciendo anticuerpos contra antígenos presentes en el hematíe del propio paciente. Puede ser primaria, o secundaria a procesos linfo proliferativos, inmunodeficiencias, fármacos y, lo más frecuente en la infancia, tras una infección vírica. Se produce una repuesta inmunitaria inadecuada, principalmente mediada por IgG, actuando macrófagos a nivel esplénico por fagocitosis. Predomina la clínica aguda (Postración, palidez, ictericia, hemoglobinuria) sobre la gradual (fatiga y palidez), la esplenomegalia es prácticamente constante en estos pacientes. El diagnóstico de laboratorio requiere hemograma y bioquímica (hemolisis) y test de coombs directo (97-99% positivo IgG, c3, o ambos). Tratamiento con corticoides orales, en general presentan buena respuesta con resolución en 3-6 meses. En caso refractario inmunoterapia o gammaglobulina IV, esplenectomía tras fracaso de los anteriores. En estudio fármacos anti cd-20 con buena respuesta.

CASO CLÍNICO

Lactante de 13 meses ingresado para estudio por pérdida ponderal (descenso del p25 al p3) tras infecciones respiratorias de repetición en los 3 últimos meses. Hermano de 7 años celíaco, hipotiroideo y talasemia menor. Familia materna asmática. **Exploración física:** color cetrino amarillento, aspecto desnutrido. Crepitanes en bases pulmonares. Abdomen distendido. Esplenomegalia 3cm. **Pruebas Complementarias:** Resalta Hemograma (Hb 7.3, reticulocitos 21%, Bi 2.21, LDH 1411) test de coombs IgG altamente positivo. Marcadores de celiaquía negativos con HLA DQ2 positivo. **Evolución:** recibe tratamiento con prednisona 2mg/kg con buena respuesta inicial, recaída posterior al disminuir la dosis. Seguimiento por hematología y gastroenterología pediátrica con buena evolución.

COMENTARIOS

A pesar de ser infrecuente, la anemia hemolítica autoinmune por an-

ticuerpos calientes hay que tenerla presente en toda anemia detectada tras infección vírica. La coloración de piel y mucosas y la esplenomegalia son importantes en una exploración física inicial detallada.

REVISIÓN SOBRE LA OBESIDAD INFANTIL Y SUS COMORBILIDADES EN LA CONSULTA DE NUESTRO HOSPITAL

Autores: Zamora Reed P., Santos Mata M. A., Salas Salguero J., Muñoz Núñez L., Díaz Colom M.C., Ortíz Tardío J.

Centro: Hospital SAS Jerez de la Frontera

INTRODUCCIÓN

La obesidad está presentando un alarmante incremento en la población infantil. Al estar asociada a comorbilidades importantes en la edad pediátrica, constituye el mayor factor de riesgo de obesidad y patología cardiovascular en el adulto.

OBJETIVO

Realizar un estudio descriptivo, retrospectivo, de los factores de riesgo asociados a la obesidad y la presencia de comorbilidades en los pacientes remitidos a nuestras consultas.

MATERIAL Y MÉTODO

Se han estudiado 78 pacientes, con edades comprendidas entre los 5 y 14 años, e índice de masa corporal >P95 para su edad y sexo. Fueron excluidos los pacientes que presentaban causas secundarias de obesidad. **Analizamos:** Antecedentes familiares, antecedentes personales, medidas antropométricas, y valores plasmáticos de glucosa, insulina, ác. úrico, PCR, Homocisteína, GOT, GPT, Colesterol, HDL, LDL, Triglicéridos, HOMA. Se realiza test de SOG a todos los pacientes. Evaluamos la presencia de comorbilidades asociadas: AGA, ATG, S. Metabólico, Pubarquia prematura, Apnea-hipopnea (SAOS) –detectada mediante estudio polisomnográfico- Genu valgo y Esteatosis hepática detectada ecográficamente. Se analizaron la media y desviación típica de las variables cuantitativas, así como la frecuencia en las cualitativas

RESULTADOS

En un 50% de los casos, uno de los progenitores era obeso, y presen-

taban DM tipo 2 el 18%. El 53% de los pacientes eran mujeres y el 47% varones. La edad media era de 9,8 +/- 2,5 años, el peso 61+/-20kg, talla: 144+/-4,7cm, IMC: 28,5+/- 4,7 kg/m², C.A.91,3+/-15cm, P. Braquial: 29+/-4,3cm. Glucosa basal media 83+/-9 mg/dl, insulina: 16,4+/-5,5mU/l, colesterol: 157,8+/-20 mg/dl, HDL: 48+/-10mg/dl, TG: 87+/-4 mg/dl, Ac úrico: 4,5+/-0,8mg/dl, PCR: 0,32+/-0,16mg/dl, Homocisteína: 7,6+/-3,3mcmol/l, GOT:28,8+/-5,6U/l,GPT: 32+/-9U/l, HOMA: 3,3+/-1,5. Se analizan los datos agrupados según sexo.

CONCLUSIONES

Debe ser un objetivo primordial en los Pediatras establecer una prevención primaria, haciendo especial hincapié en aquellos pacientes con padres obesos. Debemos identificar mediante estudio exhaustivo y tratar a estos niños, ya que a estas edades podemos modificar los estilos de vida y prevenir así futuras complicaciones.

ENTEROCOLITIS NECROTIZANTE CON MUERTE TARDÍA EN GRAN INMADURO: PRESENTACIÓN DE UN CASO

Autores: Castaño Y., Remedios J., Arroyo I., Cimadevilla C., Barrio AR., García MJ.

Centro: Servicio de Neonatología y Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

INTRODUCCIÓN

La enterocolitis necrotizante es la patología gastrointestinal urgente grave más frecuente en el periodo neonatal con elevada morbi-mortalidad, afecta fundamentalmente a prematuros. La etiopatogenia es multifactorial y no totalmente conocida. **Factores de riesgo:** prematuridad, daño hipóxico-isquémico, alimentación enteral, infección bacteriana y respuesta inflamatoria. **Clínica:** intolerancia digestiva, distensión abdominal, heces con sangre y apneas con formas fulminantes con shock, coagulación intravascular diseminada y muerte. La mortalidad es inversamente proporcional a la edad gestacional y aumenta si precisa cirugía. **Secuelas:** estenosis, obstrucción, síndrome de intestino corto, retraso de crecimiento y neurodesarrollo. La

terapia con probióticos y el intestino obtenido por ingeniería de tejidos son posibles estrategias futuras.

CASO CLÍNICO

Inmadurez extrema (24 semanas. 700 g). Madre 34 años, sana. Embarazo gemelar por inseminación artificial. Cesárea. Apgar 5/8. Ventilación mecánica desde el nacimiento. Nutrición enteral con fórmula desde el 3º día de vida + parenteral. Diagnóstico de enterocolitis necrotizante a las 2 semanas de vida con shock séptico y neumoperitoneo. Cirugía con resección de colón a nivel del ángulo hepático + colostomía. Alta neonatal a los 4 ½ meses con los diagnósticos: Pretérmino de peso adecuado para la edad gestacional. Enfermedad de membrana hialina. Displasia broncopulmonar grave. Sepsis clínica sin confirmación bacteriológica. Enterocolitis necrotizante. Hepatopatía colestásica por sumación de factores Anemia. Coagulopatía. Hemorragia talámica derecha. Retinopatía de la prematuridad grado 2-3 con enfermedad plus. **Evolución:** A los 2 meses del alta reingresa por cuadro pseudo-obstrutivo secundario a vólvulo intestinal. Fallece por complicaciones digestivas, obstrucción y fracaso multiorgánico a los 9 meses de edad.

COMENTARIO

La enterocolitis necrotizante es una patología con elevada morbi-mortalidad sobre todo en grandes prematuros. Su etiopatogenia es multifactorial y por tanto difícil su prevención. Su tratamiento requiere la colaboración de pediatras y cirujanos pediátricos. Debemos insistir en la lactancia materna como medida preventiva.

HEPATITIS B CRÓNICA EN NUESTRA ÁREA DE SALUD

Autores: Barros P., López M^a J., De Nicolás J. M., Surribas C., Castaño Y., Fernández O., Polo A., García P., Remedios J., Carretero V.

Centro: Servicio de Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

INTRODUCCIÓN

La infección por el virus de la hepatitis B es un problema de salud mundial que puede causar hepatitis crónica (HCB). La incidencia en España ha disminuido desde la vacunación uni-

versal a los recién nacidos. El principal factor de riesgo de cronicidad es la infección en < de 5 años. La HCB suele ser asintomática. Debe investigarse en casos de hipertransaminasemia y en grupos de riesgo. El tratamiento se aconseja en pacientes con disfunción hepática y/o lesión histológica importante.

OBJETIVO

Describir los casos diagnosticados de HCB en nuestra consulta en los últimos 10 años.

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio observacional, longitudinal, retrospectivo del total de pacientes < de 14 años diagnosticados de HCB en nuestra consulta de gastroenterología de 2000 a 2009.

RESULTADOS

Se diagnosticaron 4 pacientes de HCB, 3 de sexo femenino y 1 masculino, procedentes de adopción internacional (3 asiáticos, 1 africano), con edades comprendidas entre 10 meses - 8 años. El diagnóstico se realizó en el cribado por pertenecer a grupo de riesgo. Se instauró tratamiento en 2 casos por presentar disfunción hepática, consiguiendo seroconversión en 1 de ellos. La evolución ha sido favorable en el resto de los casos.

COMENTARIOS

La HCB en nuestra área de salud tiene una prevalencia baja. Todos nuestros pacientes fueron niños adoptados procedentes de países con gran endemicidad, destacando la importancia de los programas de cribado en los grupos de riesgo para el diagnóstico precoz.

NUESTRA EXPERIENCIA CON LA PANDEMIA DE GRIPE A (H1N1)

Autores: Domínguez Coronel M^a T., Aragón Ramírez M., Jiménez Cerrato P., Flores González J. C., Aguirre Copano T.

Centro: Hospital universitario Puerta del Mar

OBJETIVO

Describir las características epidemiológicas, clínicas y evolutivas de los pacientes ingresados en nuestro hospital con sospecha de Gripe A (H1N1).

MATERIAL Y MÉTODO

Estudio, retrospectivo y descriptivo. Revisión de las historias clínicas de los pacientes que ingresan con sospecha de Gripe A (**H1N1**) desde el 1 de Agosto de 2009 al 31 de Enero de 2010. Se recogen los siguientes datos: edad, sexo, fecha de ingreso y de alta, clínica de presentación, analítica general, estudio microbiológico, tratamiento y evolución.

RESULTADOS

Muestra de 46 pacientes distribuidos en <1 mes (8,69%), <1 año (17,35%), 1-5 años (56,52%), > 5 años (17,39%). Varones 56,5%, mujeres 44,5%. Estancia media 7,9 días (mediana 5 días). El 8,69% se presentó con fiebre de 37-38°C, el 58,69% de 38-39°C y el 32,6% >39°C; con síntomas catarrales el 65% y con dificultad respiratoria el 26%. De los casos no confirmados el 4,35% fue VRS, el 4,3% adenovirus, el 8,69% neumococo, el 2,17% s.aureus y el 65% negativo. Se le realizó a todos **PCR** para virus **H1N1** siendo positivo en el 15% de los casos. De los casos de Gripe A confirmados el 0% <1 mes, 0% < 1 año, 70% 1-5 años y 30% >5 años. El 43% fueron mujeres y el 57% varones. Presentaron una estancia media de 15,5 días, el 43% tuvo linfopenocitosis, el 57% PCR < 4 y todos recibieron oseltamivir. Un 57% de los confirmados requirió ingreso en UCIP por SDRA (75%) o Insuficiencia respiratoria aguda con necesidad de intubación (25%). Un 50% de los que ingresaron en UCIP fue exitus.

CONCLUSIONES

Nuestro porcentaje de casos confirmados con respecto a los sospechosos es bajo, sin embargo se han presentado con alto grado de morbimortalidad. La analítica general no nos ha orientado a la hora de definir la etiología. Los diagnósticos finales de los casos no confirmados se centran en neumonías, bronquitis/bronquiolitis. Conforme se han ido desarrollando nuevos protocolos de actuación, los criterios de sospecha han sido mas estrictos, la definición de caso sospechoso mas eficaz y nuestras medidas de aislamiento mucho mas dirigidas.

SÍNDROME DE BRUGADA EN LA EDAD PEDIÁTRICA: UNA ENTIDAD POCO FRECUENTE

Autores: Villar Galván V., Arias Castro S., Méndez Pérez P., Romero Vivas F., Romero Salguero A.

Centro: Hospital Materno Infantil de Badajoz

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Brugada, descrito en 1992, es una canalopatía que afecta a los canales del sodio. Se debe a una mutación en el gen **SCN5A**, de herencia autosómica dominante, aunque se han descrito casos esporádicos. Los estudios genéticos han hallado nuevas mutaciones que afectan a los canales del calcio, a la glicerol 3-fosfato deshidrogenasa y a la subunidad beta reguladora de las corrientes transitorias de potasio.

Se caracteriza por un patrón electrocardiográfico típico con predisposición a desarrollar arritmias ventriculares y muerte súbita, sin cardiopatía estructural de base.

Se han descrito tres patrones, pero solo el tipo I se considera diagnóstico de la enfermedad: elevación descendente del segmento ST ($\geq 2 \text{ mm}$) en más de una derivación precordial derecha (V1-V3), seguida de ondas T negativas.

El electrocardiograma (ECG) de los pacientes con síndrome de Brugada puede variar en el tiempo; un mismo individuo puede presentar los patrones tipo I, II y III, o incluso ser normal transitoriamente.

La mayoría permanecen asintomáticos, pero entre el 17 – 42% presentan síncope o muerte súbita por arritmia ventricular (*fibrilación ventricular, taquicardia ventricular polimórfica*) en algún momento de su vida.

La prevalencia se estima en 5/10000.

CASO CLÍNICO

Paciente de 4 años remitido para valoración cardiológica por diagnosticarse en el padre síndrome de Brugada.

Padre, de 34 años, tras dos episodios sincopales se realizó estudio electrocardiográfico detectándose patrón tipo I, motivo por el cual se le coloca un desfibrilador automático implantable (DAI).

El niño presenta patrón electrocardiográfico tipo II, sin cardiopatía estructural de base. Se le realiza prueba de inducción con flecainida que resulta positiva (*aparece patrón tipo I en el electrocardiograma*). Hasta el momento el paciente se encuentra asintomático.

CONCLUSIONES

- El S. de Brugada es infrecuente en la edad pediátrica.
- La relevancia de este síndrome estriba en el riesgo de muerte súbita por la predisposición arritmogénica.
- Es preciso realizar prueba de provocación farmacológica en pacientes con patrones tipo II y III.
- En pacientes asintomáticos con ECG basal (*o tras provocación*) anómalo se recomienda estudio electrofisiológico, ya que la inducibilidad de arritmias identifica a los pacientes con riesgo de futuros incidentes.
- Para la prevención de muerte súbita se recurre al **DAI**, en los pacientes con patrón tipo I, sintomáticos o con arritmias inducidas mediante estudio electrofisiológico.
- El inconveniente del **DAI** en niños y adolescentes son las descargas inapropiadas.
- En el caso presentado, ¿qué estrategia terapéutica estaría más indicada: actitud expectante o **DAI**?

PENFIGOIDE AMPOLLOSO EN UN LACTANTE

Autores: Asensio González P., Romero Salguero A., Villar Galván V., Romero García A., Cardesa García JJ.

Centro: Complejo Hospitalario Universitario Infanta Cristina de Badajoz

INTRODUCCIÓN

El penfigoide ampolloso es una enfermedad autoinmune que se caracteriza por una clínica polimorfa y la aparición de ampollas subepidérmicas. Se manifiesta por la aparición de ampollas grandes, tensas, de contenido seroso o serohemático, que evolucionan hacia la rotura, lo que determina la presencia de costras y elementos erosivos que dan a la piel ese aspecto polimorfo.

CASO CLÍNICO

Niña de 5 meses que acude a urgencias por aparición de lesiones ampollas en manos y pies sin ninguna otra sintomatología acompañante. No existen antecedentes personales ni familiares de interés. A la exploración presenta ampollas tensas en palmas de las manos y plantas de los pies, no hay afectación de mucosas ni otras alteraciones significativas. Se decide ingreso para estudio. Se realiza hemograma, bioquímica, PCR, orina urocultivo, hemocultivo, frotis de la lesión, ANA, anticuerpos anti-sustancia intercelular epidérmica y diversas serologías (*VEB*, *CMV*, *RPR*, *parvovirus*) negativos. Anticuerpos antimembrana basal epidérmica 1/10. Se recoge muestra de la lesión para estudio histológico, el cual indica dermatosis vesicular subepidérmica con eosinófilos (*a nivel de dermis se observa marcado infiltrado inflamatorio perivascular constituido por células linfoides y eosinófilos*). Los estudios de inmunofluorescencia revelan depósito lineal de IgG y C3 en la membrana basal. Al inicio se instaura tratamiento con antibioterapia oral (*amoxicilina-clavulánico*), tópica (*mupirocina*) y curas con sulfato de zinc. Durante las primeras 48-72 horas de estancia hospitalaria las lesiones se van extendiendo hacia miembros inferiores y en menor grado a los superiores. Se decide añadir al tratamiento corticoterapia vía oral (*prednisolona*) observándose una espectacular mejoría de las lesiones.

COMENTARIOS

El penfigoide ampolloso puede localizarse en cualquier área de la superficie corporal. Los lactantes suelen tener afectadas las palmas y plantas. Tiene buen pronóstico y suele ser autolimitado. Es una enfermedad propia de etapas avanzadas de la vida, teniendo su mayor incidencia por encima de los 60 años, pero ha de tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial de cualquier enfermedad ampollosa en la infancia.

IMPACTO DEL VIRUS INFLUENZA A (H1N1) EN NUESTRO MEDIO

Autores: Saldaña N., Rumbao J.M., Medina M., Espinosa de los Monteros Aliaga N., Roldán L.

Centro: Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba

INTRODUCCIÓN

La infección por el virus influenza A (H1N1) ha constituido una alarma a nivel mundial por su elevada capacidad de propagación y la previsible gravedad de sus complicaciones.

OBJETIVOS

Evaluar las características y la evolución de la población pediátrica con infección por el virus influenza A (H1N1) confirmada por PCR.

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio retrospectivo de revisión de historias clínicas de los pacientes ingresados en nuestro hospital desde Agosto a Diciembre de 2009 con PCR positiva a Influenza A (H1N1). Los datos obtenidos se analizan mediante el programa SPSS versión 12.

RESULTADOS

Se incluyeron 42 pacientes (24 hombres/18 mujeres). La edad media fue 5 años (rango entre 21 días y 19 años). El 69% presentaba algún factor de riesgo conocido para la infección. Los más frecuentes fueron bronquitis y asma (24%), enfermedades oncohematológicas (14%), encefalopatía (12%) e inmunosupresión (5%). Las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron fiebre (83%) y síntomas catarrales (74%) con un tiempo de evolución medio de 2 días. En 39 casos se administró oseltamivir. El 48% de los pacientes recibieron otros tratamientos adyuvantes. Presentaron complicaciones el 45% de los casos siendo la más frecuente la neumonía y el distress respiratorio. Se produjeron complicaciones raras como crisis hemolítica en un Síndrome hemolítico urémico familiar o miocarditis fulminante. Evolucionaron hacia la curación 40 de los 42 casos, precisando asistencia en UCIP 6 pacientes, con 2 fallecidos, uno por distress respiratorio agudo y el otro por shock cardiogénico irreversible a pesar de oxigenación por membrana extracorpórea. De és-

tos uno no presentaba factores de riesgo. Se realizó PCR de control en 11 pacientes siendo el tiempo medio de negativización de 14 días. La estancia media fue de 8 días (mínimo 1 y máximo 33).

CONCLUSIONES

La mayoría de los pacientes ingresados presentaban factores de riesgo.

La evolución global fue favorable, a pesar de que la mitad de los pacientes han sufrido complicaciones durante la enfermedad. Aunque son necesarios más estudios para evaluar la influencia los factores de riesgo en la gravedad de esta infección, en nuestra serie la mortalidad no se asociaba a la presencia de éstos. Se sugiere la realización de la PCR de control en torno al día 10 tras la primera determinación.

TRAUMATISMO ACCIDENTAL DE LA ARTERIA CARÓTIDA IZQUIERDA

Autores: Romero Salguero A., Arias Castro S., Méndez Pérez P., Villar Galván V., Romero García A., Espinosa Ruiz-Cabal Mj.

Centro: Hospital Materno-Infantil Badajoz

INTRODUCCIÓN

Los accidentes constituyen la principal causa de muerte entre los 1-14 años de edad en países desarrollados. Es una causa frecuente de consulta en los servicios de urgencias; la mayor parte de ellos son causantes de lesiones leves, pero en un porcentaje importante producen lesiones graves. Los tipos de accidentes varían en función de la edad y del entorno en el que se desarrollan los niños. Los accidentes que más ingresos ocasionan son los traumatismos y las quemaduras.

CASO CLÍNICO

Niña de 2 años que mientras come sufre caída desde la trona seccionándose en la región cervical izquierda con un fragmento de un plato. Se produce sangrado inmediato a chorro, trasladándose a nuestro hospital donde es intervenida de urgencia. Se realiza reparación quirúrgica de orificios sangrantes en arteria carótida común izquierda. Es trasladada a la unidad de cuidados intensivos, intubada, sedada y conectada a ventila-

ción mecánica. Estable hemodinámicamente. Coincidiendo con aspiración de secreciones endotraqueales, presenta lateralización de la cabeza y rigidez de miembros superiores e inferiores de segundos de duración con sangrado intenso por el drenaje externo de la zona intervenida. Tras estabilización hemodinámica, es re-intervenida, encontrándose puntura de carótida primitiva y carótida común que precisó reparación con parche de vena safena.

A las **48 horas** se realiza TC craneal apreciándose “*extensas zonas hipodensas en hemisferio izquierdo, regiones occipitales, frontal y temporal, sugestivas de zonas isquémicas*”. En EEG “*actividad fundamental compatible con afectación cerebral difusa de grado medio-acusado sin signos focales sobreañadidos*”.

En la actualidad la paciente presenta hemiparesia derecha secundaria a la isquemia.

CONCLUSIONES

La mortalidad y morbilidad por accidentes es por definición, “**siempre prevenible**”. Es difícil la prevención de un accidente doméstico en la infancia, y debe estar enfocada en los ámbitos en donde se producen los mismos. Los medios preventivos deben comenzar desde el primer mes de vida en el entorno del hogar.

ESCOLIOSIS IDIOPÁTICA INFANTIL: UNA ENFERMEDAD GRAVE CON DIAGNÓSTICO DE EXCLUSIÓN

Autores: Polo Antúnez, A., López Lafuente A., Berrocal I., Fernández de la Cruz O., Carretero Díaz V.

Centro: Hospital San Pedro de Alcántara (Cáceres)

INTRODUCCIÓN

La escoliosis se define como una desviación tridimensional estructurada de un segmento de la columna vertebral cuyas vértebras presentan desviación lateral, rotación y acuñamiento. Se denomina *ESCOLIOSIS IDIOPÁTICA INFANTIL (E.I.I.)* cuando ésta se diagnostica antes de los 3 años y la causa es desconocida. No está presente al nacimiento, suele aparecer unos meses después y debe considerarse una enfermedad grave por el potencial de creci-

miento que presenta. Tiene una prevalencia muy baja, con predilección por el sexo femenino y la forma de presentación más frecuente es una curva torácica izquierda (>50%).

CASO CLÍNICO

Niña de 8 meses, sin antecedentes familiares ni personales de interés, en la que se descubre tumoración toracolumbar izquierda de consistencia dura y no modificable con las posturas como hallazgo casual durante una exploración física en una visita a Urgencias. Mediante telerradiografía de se objetiva una curva toracolumbar (T9-L5) con un ángulo de Cobb de 22° y con rotación vertebral II/IV; sin objetivarse malformaciones vertebrales. Se deriva a Neuropediatría para estudio: **E.F:** Deformidad toracolumbar izquierda con test de Adams positivo y báscula pélvica a la izquierda, resto de exploración normal.

PPCC: Analítica general: normal.

I.R.M. medular: no malformaciones óseas ni otros hallazgos patológicos.

Ecografía abdominal: normal. **Estudios cardiológico y renal:** normales. **Estudio ORL:** Normal. **IC Traumatología:** escoliosis sin indicación quirúrgica. **IC Rehabilitación:** prescribe tratamiento ortésico con correa de Kallabis y cinesiterapia.

Se diagnostica de **E.I.I.** y se realiza seguimiento multidisciplinar periódico. Tras 14 meses presenta adecuado desarrollo psicomotor, con buen control de la curva (*sin que ésta haya progresado*) y sin aparecer ninguna otra sintomatología.

CONCLUSIONES

La **E.I.I.** presenta una incidencia muy baja, pero un potencial de crecimiento muy alto. Hay que diferenciarla de una escoliosis del lactante que tiene un pronóstico mucho más favorable. Es importante hacer un diagnóstico precoz (*pues al ser un diagnóstico por exclusión, debemos descartar una patología subyacente*) e instaurar el tratamiento adecuado lo más temprano posible para evitar así una evolución agresiva de la curva. Subrayar la importancia de permanecer siempre alerta y realizar una exploración física completa de nuestros pacientes, incluso en Urgencias.

ANEMIA HEMOLÍTICA GRAVE DURANTE INFECCIÓN POR VIRUS DE EBSTEIN-BARR

Autores: Lobón M.J., Villegas J.A., Solano P., Fernández-Teijeiro A.

Centro: Unidad Onco-Hematología Pediatría. Hospital Universitario Virgen Macarena- Sevilla

INTRODUCCIÓN

La anemia hemolítica supone un importante grupo dentro de las anemias en la edad pediátrica. La infección por Virus de *Ebstein-Barr (VEB)*, muy prevalente en la población infantil, no suele provocar complicaciones graves en pacientes pediátricos inmunocompetentes.

Presentamos un caso de anemia hemolítica grave (Hb 4.5 g/dl) inmunomediada por crioglobulinas en un niño de 4 años con primoinfección por **VEB**.

La negatividad del test de Coombs a 37° no excluye la existencia de anemia hemolítica inmune, como fue el caso de nuestro paciente en el que la positividad se obtuvo al realizar la prueba a menos de 30°C.

La anemia hemolítica por crioglobulinas en la infancia suele ser leve, secundaria a infecciones como **Mycoplasma Pneumoniae** y **VEB**, a diferencia del adulto en el que frecuentemente es primaria, de peor pronóstico y se asocia a hemopatías malignas.

El manejo conservador (*evitar el frío, suplementar con ácido fólico y limitar las transfusiones para los casos de anemia grave como el presentado*) suele ser suficiente. El uso de esteroides, pese a que el mecanismo de base es inmune, es controvertido en esta entidad.

SÍNDROME DE LEIGH

Autores: Gálvez Aguilar I., Miranda Díaz M., Camacho Magriñán B., Aguilera Llovet M., Navarro Villen M.

Centro: Hospital de Valme

MATERIAL Y MÉTODOS

Lactante de 18 meses con retraso psicomotor de un mes de evolución.

CASO CLÍNICO

Lactante varón de 18 meses que ingresa por presentar regresión psico-

motriz. Neurodesarrollo normal hasta los 17 meses de vida, cuando se evidencia ausencia de sedestación, disminución de movimientos espontáneos, presenta rigidez y movimientos oculares anormales.

Exploración física a su ingreso: peso 9,7 kg; talla 80 cm (P40); PC 48 cm (P40); Tª 36,5°C. Normal coloración de piel y mucosas, sin exantemas ni petequias. ACP normal. Abdomen normal. ORL normal. **Exploración neurológica:** pares craneales normales, hipoplasia del cuadrado del mentón, hipotonía axial con hipertonia de miembros, reflejos osteotendinosos normales. Sostiene la cabeza, no sedestación, reacción de paracaídas presente, no prensión voluntaria, movimientos distónicos del cuello con revulsión ocular.

RESULTADOS

Pruebas complementarias: Hemograma: normal; bioquímica (glucosa, urea, iones, creatinina, proteínas totales, calcio, ácido úrico, fosfatos, bilirrubina, enzimas hepáticas, colesterol, triglicéridos: normales. Orina: normal. Amonio normal (50mcg/dl). EAB normal, Ácido láctico normal (5,4 mmol/L). Aminoácidos en sangre y orina normal; ácidos orgánicos en orina normal; ácido orgánico en suero con aumento de ácido láctico (45,7 mg/dl); cobre en orina normal,

Pruebas de imagen: Rx tórax normal. Fondo de ojo normal. Ecografía abdominal normal. RMN craneal: hiperdensidad en putamen y cabeza de los núcleos caudados bilaterales. RNM espectroscópica: pendiente de resultado. Biopsia de piel (cultivo de fibroblastos) pendiente de resultado.

Dado el contexto clínico y el resultado de las pruebas de imagen, estos hallazgos se interpretan compatibles con la forma infantil del Síndrome de Leigh.

DISCUSIÓN

El síndrome de Leigh representa un trastorno neurodegenerativo secundario a deficiencias enzimáticas diversas, incluyendo las alteraciones de la fosforilación oxidativa. Se origina por un trastorno nuclear o mitocondrial genéticamente determinado de aparición esporádica o con

herencia variable, que produce un déficit del complejo piruvato-deshidrogenasa y/o déficit de los complejos I-IV de la cadena respiratoria mitocondrial. *Esta entidad se define por unos hallazgos neuropatológicos característicos:* focos bilaterales y simétricos de necrosis con astrocitosis y proliferación vascular que afectan a troncoencéfalo, médula, núcleos grises y cerebelo, presentando 3 tipos de presentación posible: lesiones vasculo-necróticas, lesiones de la mielina y pérdida neuronal.

La forma de presentación más frecuente es la infantil, tanto temprana como tardía. Los síntomas clínicos son muy variables, pueden presentarse de forma aguda, subaguda o crónica: leve hipotonía axial, retraso psicomotor, síntomas oculares (alteraciones de la motilidad ocular), problemas relacionados con la alimentación y/o la respiración, retraso mental, convulsiones, signos cerebelosos, piramidales o extrapiramidales.

El diagnóstico se realiza con la confirmación de una acidosis láctica o hiperlactatorraquia, exámenes neuroradiológicos y el estudio histológico de la biopsia muscular.

Desde el punto de vista anatomopatológico las típicas lesiones putaminales bilaterales y simétricas son consideradas características del síndrome homónimo, si bien la ausencia de las mismas no excluye el diagnóstico.

El pronóstico es malo y carece de tratamiento eficaz, aunque se han utilizado Tiamina, Coenzima Q10, Bicarbonato sódico, Dicloroacetato, perfusión de THAM iv y Alopurinol sin éxito.

LUPUS EN UNA ADOLESCENTE A PROPÓSITO DE UNA PRESENTACIÓN INUSUAL

Autores: Coronel Rodríguez C. (*), Guisado Rasco MC. (**), Guisado Rasco A. (***)*, Begara de la Fuente M. (*), De Rojas Sarabia R. (*).*

Centro: C.S. Amante Laffón (*), 2.- C.S. Cachorro (**), Servicio de Cardiología Hospital Virgen del Rocío (***)*. Sevilla.*

PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO DE UNA ADOLESCENTE DE 13 AÑOS

A. F: Obesidad familiar y fibromialgia en madre.

A. P: Menarquia a los 13 años y obesidad (IMC 31.7 kg/m²)

ENF. ACTUAL: Paciente que nos consulta en varias ocasiones por dolores de espalda. La radiografía de columna muestra una hipercifosis dorsal y se deriva a traumatología.

Hace un mes consulta por febrícula de 24h de evolución, tos, mucosidad, dolor torácico. Se le solicita radiografía de tórax (*normal*), se diagnostica de virusis y tratamiento sintomático. Reconsulta a los 5 días persiste la febrícula, malestar y dolores erráticos manteniéndose el diagnóstico de gripe.

Al día siguiente acude al Hospital Infantil por el mismo motivo y tras nueva radiografía de tórax normal, se confirma el diagnóstico y se mantiene el tratamiento.

A los 15 días acude al **SCCU** Hospital General (*ha cumplido 14 años*) por persistir febrícula con picos aislados de 39°C, malestar general y mialgias. Se realiza radiografía de tórax donde se aprecia una importante cardiomegalia por lo que se ingresa para estudio.

EXPLORACIÓN: Normal

ECG: taquicardia sinusal, y T negativas planas en precordiales.

ANALÍTICA: Perfil bioquímico, hepático, lipídico, hemograma, orina, estudio de coagulación, marcadores tumorales, serología, hemocultivos y mantoux normales. VSG 102, ASLO 468, FR negativo, PCR 66.8.

ECOCARDIOGRAFÍA: Derrame pericárdico severo, con datos de tapotamiento.

INMUNOLOGÍA: Ac ANCA negativos, Ac ANA positivos, Anti-DNA nativo positivo, Ac Antinucleares (nucleolar homogéneo y moteado citoplasmático) positivos.

DIAGNÓSTICO: Derrame pericárdico severo en el contexto de una enfermedad autoinmune tipo Lupus Eritematoso Sistémico.

EVOLUCIÓN: Favorable con reposo, indometacina, azatioprina y omeprazol. Alta y derivación a consultas externas de reumatología.

CONCLUSIONES

- Las enfermedades reumáticas son poco prevalentes en la infancia, pero “En lo que no se piensa no se diagnóstica”.
- La edad, los AF y AP enmascaran la clínica, que se hace florida tras una infección viral.
- El derrame pericardio agudo no es el debut habitual de una enfermedad autoinmune en la infancia.
- Deberíamos plantearnos la funcionalidad de las urgencias en AP. Son consultas sin tiempo asignado y debido a la gran demanda asistencial, solucionamos problemas puntuales, sin reparar en la historia de los pacientes en su conjunto.
- El acceso a una HCS única (C.S., C.P.E. SCCU) evitaría errores y duplicidad los estudios ahorrando tiempo en el diagnóstico y estableceríamos.

AMILASA ELEVADA Y ENFERMEDAD DE CHRON

Autores: Sánchez I. M.; González J.; García M.; Argüelles F.; Glez- Hachero J.

Centro: Hospital Universitario Virgen Macarena (Sevilla)

INTRODUCCIÓN

Presentamos un caso clínico de una entidad infradiagnosticada debido al desconocimiento general que de la misma poseemos los médicos que ejercemos la práctica clínica.

MATERIAL Y MÉTODOS

Varón de 8 años, remitido por sospecha de celiaquía y amilasa sérica elevada. **Anamnesis:** Presenta dolores abdominales recurrentes. Come mal y triturado. Depositiones normales. **Antecedentes personales:** Fenotipo Down. Intervenido con 4 meses de canal AV completo. Antecedentes familiares sin interés. **Exploración:** Buen estado general, peso y talla adecuados a su edad. Abdomen blando, sin masas ni megalias palpables. Resto de la exploración normal.

Pruebas complementarias: Hemograma, coagulación, perfil general, hepático y tiroideo normal, inmunoglobulinas normales. Antigliadina 66 U/L, antitransglutaminasa y antiendomiso normales. Test del sudor negativo. Ecografía abdominal normal. CPRE: normal.

Valoración pancreática: Amilasa persistentemente elevada con lipasa sérica normal y amilauria descendida (cociente Aclaramiento amilasa/ Aclaramiento creatinina = 0.01). Se realiza precipitación de amilasa en polietilenglicol y determinación de la misma en el sobrenadante por técnicas de ELISA obteniéndose un descenso en los niveles de amilasa de un 90%.

Comienza con deposiciones sangui-nolentas y afectación del estado general sin fiebre. Endoscopia digestiva alta: 2 úlceras pequeñas en curvatura menor, mucosa en mosaico en duodeno con histología sugestiva Enfermedad Inflamatoria Intestinal.

Colonoscopia: Lesiones cubiertas de fibrina y sangrado fácil en recto y sigma. Cápsula endoscópica: Lesiones ulcerativas en yeyuno.

Actualmente realiza tratamiento con prednisona 1 mg/Kg/día, azatioprina, mesalazina y dieta con gluten con mejoría.

RESULTADOS

Amilasemia elevada con amilauria descendida, lipasa normal, Cr Amilasa/ Cr creatinina < 1 y la precipitación confirman el caso de Macroamilasemia asociada a enfermedad de Crohn.

CONCLUSIÓN

La Macroamilasemia es una alteración bioquímica por la que la amilasa sérica se une a inmunoglobulinas circulantes formando complejos que no pueden ser filtrados por el riñón. Se han descrito casos asociados a múltiples enfermedades, pero no conocemos ningún caso asociado a Crhon. Es importante el diagnóstico para evitar exploraciones y pruebas innecesarias.

QUISTE EPIDERMOIDE GIGANTE ESPLÉNICO DE HALLAZGO CASUAL

Autores: Alonso Pérez I., Vela Casas F., González Mariscal M., Asensio García J., González Hachero J.

Centro: Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

INTRODUCCIÓN

Presentamos un caso con diagnóstico casual de quiste epidermoide multilocular gigante con reacción granulomatosa focal de tipo a cuerpo

extraño (queratina) con calcificación distrófica focal a nivel esplénico.

CASO CLÍNICO

Adolescente de 13 años que ingresa para estudio de un nódulo pulmonar solitario diagnosticado por su pediatra en una radiografía realizada por clínica respiratoria. A la exploración destaca una esplenomegalia de 3 cm. Se realiza **TAC** toracoabdominal donde se identifica una imagen pseudonodular en lóbulo superior izquierdo pulmonar formada por la agrupación de vasos. En el mismo **TAC** se muestra un bazo aumentado de tamaño con una lesión quística multitabacada que produce efecto compresivo sobre lóbulo hepático izquierdo, estómago y asas intestinales, desplazando caudalmente el riñón izquierdo. Se realiza serología a *Echinococcus granulosus* siendo negativa en dos ocasiones, tras referir la paciente haber convivido con un perro que fue sacrificado por presentar múltiples quistes de etiología no filiada. Se realiza gammagrafía renal y renograma isotópico que informa de una disminución de la funcionalidad del riñón izquierdo (33%) debido a la compresión de dicho riñón.

RESULTADO

Tras las vacunaciones pertinentes se programa esplenectomía extirpándose una tumoración que englobaba el bazo en su totalidad con un peso aproximado de 2600 gr. El estudio anatomopatológico determinó el diagnóstico etiológico.

CASO CLÍNICO DE PANCREATITIS AGUDA: DEBUT DE UN SÍNDROME METABÓLICO SIN ESTUDIOS PREVIOS

Autores: Alonso Pérez I., González González J., Vela Casas F., González Hachero J.

Centro: Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

INTRODUCCIÓN

Presentamos un caso de síndrome metabólico sin diagnosticar en una paciente obesa que debuta con pancreatitis aguda de origen biliar.

MATERIAL Y MÉTODO

Adolescente de 13 años que ingresa por dolor en región lumbar continuo

de aparición súbita que empeora al andar.

Exploración: Peso 131kg (>P97). Talla 160cm (P75-90). Tensión arterial 165/100mmHg (>P97). Índice de masa corporal 51,17 (>P97). Obesidad generalizada. Hirsutismo. Acantosis nigricans. Abdomen blando, doloroso a la palpación en epigastrio.

Pruebas complementarias: *Hemograma:* Leucocitosis con neutrofilia. *Bioquímica:* Hiperamilasemia (1.764 U/L). Hipertransaminemia (GOT 751 U/L y GPT 593 U/L). *Glucosa en ayunas:* 126mg/dl. *Ecografía abdominal:* Vesícula con múltiples cálculos.

Estudio de lípidos a la madre y a la hija:
 – **Madre:** Hipercolesterolemia (213 mg/dl), C-HDL 30mg/dl, hipertrigliceridemia (346mg/dl).

– **Hija:** Hipercolesterolemia (255mg/dl), C-HDL 18mg/dl, hipertrigliceridemia (443mg/dl).

Diagnóstico: Obesidad grave. Coleocolitiasis. Pancreatitis aguda. Hiperlipemia familiar. Síndrome metabólico.

COMENTARIO FINAL

El síndrome metabólico es la asociación de factores precursores de enfermedad cardiovascular y de diabetes tipo 2. En la infancia estos factores son: Obesidad abdominal>P 90 junto con 2 de los siguientes: hipertrigliceridemia > 150mg/dl; HDL<40 mg/dl; Tensión arterial sistólica>130 mmHG o diastólica > 85 mmHg; Glucemia basal>100mg/dl o DM 2. La paciente cumple todos los factores presentando un elevado riesgo cardiovascular.

ESOFAGITIS EOSINOFÍLICA: CASUÍSTICA DE 2003 A 2009

Autores: Juguera Rodríguez I., Benitez Carabante Ml. Varo Rodríguez A., García Martín M., González Hachero J.

Centro: Hospital Universitario Virgen Macarena. Servicio de Pediatría. Sevilla

OBJETIVO

Análisis de parámetros epidemiológicos, clínicos y diagnósticos y del tratamiento de los pacientes diagnosticados de Esofagitis Eosinofílica en nuestro hospital, de Enero 2003 a Diciembre 2009.

MATERIAL Y MÉTODOS

Revisamos retrospectivamente los 13 casos de **EE** diagnosticados en nuestro Hospital. **Variables:** sexo, edad, antecedentes personales, motivo de consulta y pruebas diagnósticas y tratamiento instaurado.

RESULTADOS

Predominio en varones (12:1), edad media al diagnóstico 10 años (6-14 años).

Antecedentes personales: equivalentes de atopia (rinoconjuntivitis alérgica, 62%; alergia alimentaria, 39%; y a neuroalérgicos, 39%; y asma, 23%). Motivo de consulta: disfagia a sólidos (77%), seguido de impactación alimentaria (23%) y hematemesis (23%). **Hallazgos analíticos:** eosinofilia periférica y una IgE total elevada en el 39% de los casos respectivamente. **Hallazgos macroscópicos en endoscopia:** fragmentos mucosos blanquecinos (77%), traquealización esofágica (46%), estenosis (15%) y cuerpo extraño (15%). Se realizó biopsia y anatomía patológica en todos ellos, encontrando un infiltrado eosinofílico (eosinófilos >20 por CGA) en todos los casos. **Tratamiento:** En el 70% de los casos se instauró tratamiento con fluticasona y montelukast, con buena respuesta, el 23% precisaron corticoides orales y el 39% omeprazol. En aquellos con alergias alimentarias se pautó dieta de exclusión.

CONCLUSIONES

– La EE es un diagnóstico a considerar en edad infantil-juvenil en pacientes con disfagia e impactación alimentaria, especialmente en varones con antecedentes de atopia. El diagnóstico definitivo es anatomopatológico.

– El tratamiento con corticoides en polvo seco deglutido y antagonistas de leucotrienos, así como la exclusión de los alérgicos conlleva una evolución favorable.

CARACTERÍSTICAS DE LOS NIÑOS DIABÉTICOS ASISTIDOS EN NUESTRO SERVICIO DURANTE EL ÚLTIMO AÑO

Autores: Romero Pérez L., Rodríguez Ruíz I., Navas Funes L., Casanova Bellido M.

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

INTRODUCCIÓN

La diabetes mellitus (**DM**) es la enfermedad endocrino-metabólica más frecuente en la edad pediátrica y su importancia, además de su carácter de enfermedad crónica, radica en las implicaciones familiares que conlleva y las posibles complicaciones a largo plazo. Por todo ello, estos pacientes requieren de una atención continuada, regular y periódica. En nuestra consulta los controles se realizan trimestralmente (*controles periódicos*) y una consulta anual ampliada. El objetivo de esta revisión es conocer las características globales de un grupo de niños con **DMID** asistidos en nuestro servicio durante el último año.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realiza un estudio transversal de las últimas consultas periódicas de los pacientes atendidos en nuestro Hospital diagnosticados de **DM**. Se analizan la edad, sexo, localidad de origen, existencia o no de pubertad, somatometría (*peso, talla e índice de masa corporal*), edad y síntomas al diagnóstico, datos analíticos y pauta de tratamiento.

RESULTADOS

Del total de 51 pacientes, 31 (60,78%) son niños y 19 (39,22%) niñas. Su edad media fue de 10,83 años con un rango comprendido entre 2 y 16. El 50,98% son prepúberes y 49,01% púberes, (el 42,1% niñas y el 51,61% niños). **Procedencia:** 7,8% de Conil, 7,8% de Vejer, 3,9% de Barbate, 11,7% de El Puerto de Santa María, 3,9% de Benalup, 11,7% de Puerto Real, 9,8% de Alcalá, 7,8% de Rota, 5,88% Medina y el mayor porcentaje son de Chiclana con un 29,4%. El peso medio de las niñas fue de 44,82 Kg. (*rango entre 17 y 71,5*) y el de los niños de 38,76 Kg. (*rango entre 20 y 61*). El **IMC**

medio fue de 18,01 Kg./m² en niños y de 20,03 Kg./m² en las niñas. La edad media al diagnóstico fue de 6 años. Los valores medios analíticos y desviación estándar para niños (O) y niñas (A) son:

HbA1C Fructosamina Colesterol
HDL-C LDL-C TG Apo a O A O A O
A O A O A O A O A

MEDIA 8,9 8,18 413 386,6 180,42
186,6 66,21 63 100,9 110,37 67,09
85,6 169,6 154,47

DT 1,92 1,44 81,39 61,35 29,43
29,81 16,08 11,96 25,57 28,87
21,44 37,34 26,19 15,16

MAX. 12,8 10,5 580 480 261 234
107 83 185,8 154,2 116 167 134,9
176,3

MIN. 5,4 5,5 281 287 137 123 47 48
69,2 57,4 41 45 227,4 134,2

COMENTARIOS

La incidencia de sobrepeso es mayor en niñas que en niños, y aumenta durante la pubertad. Los síntomas de inicio más frecuentes fueron: pérdida de peso, polidipsia, cetoacidosis y enuresis secundaria. Por orden, los regímenes más utilizados son las mezclas, el basal/bolus y NPH+Rápida. Las determinaciones analíticas reflejan un mejor control en niñas y el tratamiento intensivo conlleva unos niveles de **HbA1C** menores que otros regímenes insulínicos.

SÍNDROME DE McCUNEY ALBRIGHT. UNA OBSERVACIÓN POCO FRECUENTE

Autores: Aparicio Jiménez Y., García Romero A. B., Rodríguez Ruiz I., De Tapia Barrios J. M^a, Casanova Bellido M.

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

INTRODUCCIÓN

El síndrome de **McCuney Albright** se caracteriza por una displasia fibrosa poliostótica (**DP**), lesiones cutáneas hiperpigmentadas melánicas y disfunciones endocrinas de las cuales la más frecuente es la pubertad precoz independiente de las gonadotropinas. Su presentación es esporádica, más frecuente en las niñas y se debe a una mutación del gen **GNSA1** ubicado en el cromosoma **20q13.2**

La frecuencia de la (**DP**) es de 1 /2,6 millones de habitantes de los que solo 1/5 presentan el síndrome completo.

CASO CLÍNICO

Niña de 2,5 años que es traída a consulta por presentar sangrados vaginales cada dos o tres meses desde hacía un año. Hace dos meses comienzan a notarle aumento del tamaño de las mamilas y aparición de vello pubiano.

Antecedentes familiares sin interés. Tiene dos hermanos sanos. **Antecedentes personales:** embarazo y parto normales. Peso 2400 g, talla 50 cm. **Exploración física:** Presenta manchas café con leche distribuidas por el cuello, tronco espalda y región glútea en el hemicuerpo izquierdo. En la cara se aprecia una tumoración en región maxilar superior izquierda dura a la palpación y no dolorosa. Desarrollo mamario S/2, vello pubiano P/ 2

Talla 89 cm. (P 50) peso 13200 g. (P 50) Edad ósea 2,5 años

Determinaciones analíticas: ACTH, cortisol, FSH, LH, prolactina, TSH, PTH, GH, DHEA-S, 17-alfa Hidroxi progesterona, progesterona, testosterona, normales, estradiol 484,9 pgr/ml. Glucosa urea, creatinina, GOT, GPT,calcio, fósforo, fosfatasas alcalinas, hierro, ferritina, proteínas totales, normales.

Estudios de imagen

Ecografía ginecológica: Anejos ambos de tamaño normal con algunos folículos sobre todo en el ovario izquierdo no sobrepasando los 5 mm.

RNM hallazgos compatibles con displasia fibrosa con afectación difusa de los huesos de la cara y base del cráneo. En la región maxilar izquierda se aprecia una desviación de dientes de la hemiarcada superior.

Gammagrafía ósea con rastreo de cuerpo completo: muestra patología ósea en ambos maxilares superiores mayor en el maxilar superior izquierdo. **Diagnóstico genético:** pendiente de resultados.

COMENTARIOS

El diagnóstico debe ser precoz y la vigilancia continua, pues es fre-

cuente que durante su evolución se pongan de manifiesto otros desórdenes endocrinos, También son frecuentes las fracturas óseas, deformidades y compresión de los nervios ópticos y auditivos con producción de ceguera, sordera y ptosis palpebral. No existe tratamiento específico y se usan inhibidores de la aromatasa como el Letrozol o antiestrógenos como el Tamoxifeno. Con el fin de reducir el dolor óseo y a veces lograr un moderado aumento de la densidad se utilizan diferentes tipos de bifosfonatos.

UNA INFRECUENTE ETIOLOGÍA DE COJERA EN LA INFANCIA

Autores: Naranjo Vivas D., Ramírez Arenas M., Fernández Carbonero M., García Rodríguez A. I., Ortiz Barquero C.

Centro: Hospital Materno-Infantil del Complejo Hospitalario Universitario Infanta Cristina de Badajoz

FUNDAMENTOS Y OBJETIVOS

En la edad pediátrica la patología de la cadera puede tener diferentes manifestaciones clínicas: dolor, cojera, marcha anormal, negación de la deambulación, disminución de movimientos de la extremidad inferior... La cojera aguda dolorosa es un motivo frecuente de consulta en pediatría, y descartar una etiología infecciosa o tumoral de la misma es el objetivo principal del pediatra que la atiende en urgencias.

Observaciones clínicas: Niña de 21 meses con dolor e impotencia funcional en miembro inferior izquierdo de 5 días de evolución. En tratamiento con ibuprofeno por sospecha de sinovitis transitoria de cadera. Antecedente de laringitis una semana antes. A la exploración presenta fiebre, impotencia funcional y dolor a la movilización de miembro inferior izquierdo, sin restricción de la movilidad de las caderas. Entre las pruebas complementarias solicitadas en un primer momento destacan: leucocitosis con neutrofilia, trombocitosis, fibrinógeno y PCR elevados, y CPK 44 UI/l. La impresión diagnóstica en ese momento es de artritis séptica vs. absceso epidural. En control analítico a las 48 horas: persistencia de leucocitosis con neutrofilia y trombocitosis, aumento de

CPK (215 UI/l) y ausencia de mioglobulinuria. Se inicia antibioterapia empírica intravenosa con cloxacilina y cefotaxima. Ante la normalidad de la ecografía de cadera, se solicita resonancia magnética de columna lumbar y caderas (*miositis infecciosa del psoas-iliaco izquierdo*) y gammagrafía ósea (*sacroileitis izquierda*). Evoluciona favorablemente, con buena respuesta clínica y analítica.

COMENTARIOS

Aunque en un elevado porcentaje de casos la sinovitis transitoria de cadera es la causa de cojera aguda dolorosa en niños, la sospecha diagnóstica precoz de una etiología infecciosa de la misma es importante para establecer un tratamiento adecuado y evitar así una mayor morbilidad del proceso. Se destaca la importancia de pensar en otras patologías infecciosas causantes de cojera, con menor incidencia que la artritis séptica de cadera, como son la sacroileitis o la piodiositis del psoas.

RABDOMIOMAS CARDIACOS: EXPRESIVIDAD CLÍNICA VARIABLE

Autores: *García Cuesta P. J., Lozano Rodríguez J. A., Peña Martín M. D., Remedios Muro J., Polo Antunez A., Fernández de la Cruz O., Castaño Muñoz Y., Surribas Murillo C.*

Centro: *Hospital San Pedro de Alcántara*

INTRODUCCIÓN

Los tumores cardíacos primarios presentan una incidencia estimada de 0.0017-0.28%. Un 90% son benignos, aunque pueden producir alteraciones hemodinámicas graves por su localización. Los rabdomiomas son los tumores cardíacos más frecuentes en la infancia, alrededor del 80% se asocian a esclerosis tuberosa (ET). La mayoría presentan regresión espontánea y su resección generalmente no es necesaria a menos que aparezca sintomatología. Presentamos 2 casos clínicos con rabdomiomas y expresividad clínica muy variable.

CASO CLÍNICO 1

Lactante de 5 meses ingresado por espasmos en flexión de miembros, en salvas, de segundos de duración, de 5 días de evolución.

Exploración física: numerosas manchas hipocrómicas lanceoladas.

Pruebas complementarias: Electrocardiograma (ECG) normal. Ecocardiografía (ECO): 8 imágenes hiperecogénicas de predominio interventricular sugestivas de rabdomioma, sin interferencias con la función cardíaca, EEG: escasos signos de focalidad temporal izquierda. **RMN:** hamartomas corticales y nódulos subependimarios. Diagnosticado de ET. **En control posterior:** ECG normal, **ECO:** rabdomiomas en regresión, sin gradientes obstructivos. Asintomático cardiológicamente hasta la actualidad.

CASO CLÍNICO 2

Recién nacido pretérmino de 34 semanas de gestación. Cesárea urgente por bradicardia fetal. Desde el nacimiento arritmias cardíacas múltiples (*taquicardia auricular, bloqueo A-V, etc...*) que se controlan mal con diversos antiarrítmicos. **ECO:** múltiples imágenes hiperecogénicas con aspecto arrosariado en las 4 cámaras (*predominio ventrículo izquierdo*). A los 50 días se decide exéresis de rabdomioma en aurícula derecha, que ocupa el 80% de ésta, por arritmia incontrolable. Mejoría hasta el 10º mes que presenta disfunción grave del nodo sinusal con ritmo de la unión AV con frecuencia a 50-60 lpm, precisando implantación de marcapasos. **En posteriores controles:** asintomático con ECG normal.

CONCLUSIÓN

Los rabdomiomas son los tumores cardíacos más frecuentes en la infancia, en su mayoría asociados a ET. Suelen ser asintomáticos, llegando a regresar espontáneamente. Aunque en algunos casos se manifiestan como arritmia intratable y es necesaria su exéresis e implantación de marcapasos.

DISFUNCIÓN DE CUERDAS

VOCALES: NUESTRA EXPERIENCIA

Autores: *Roldán Molleja M.L., Torres Borrego J., Rueda García L., Medina Martínez M., Saldaña García N.*

Centro: *Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.*

INTRODUCCIÓN

La disfunción de cuerdas vocales (DCV) es un trastorno funcional de

las cuerdas vocales, que se asocia y se confunde frecuentemente con los síntomas del asma.

CASO CLÍNICO

Niña de 10 años con episodios recurrentes de disnea con estridor desde hace un año, sobre todo por la noche y en situaciones de estrés y con sensación continua de masa en región hipofaríngea. Dolor torácico y epigastralgia recurrentes desde hace 4 años, estudiada por Cardiología y Gastroenterología y descartada patología orgánica. Crisis de angustia, en tratamiento con ansiolíticos. El diagnóstico de **DCV** se confirmó mediante fibrolaringoscopia, tras lo cual fue remitida a la Unidad de Salud Mental Infantil para controlar las crisis de ansiedad y a un foniatra para intentar controlar voluntariamente las cuerdas vocales, focalizando la atención en la respiración abdominal y en la espiración.

DISCUSIÓN

La **DCV** es un trastorno funcional de las cuerdas vocales, consistente en la aproximación inadecuada de las mismas durante la inspiración, provocando una obstrucción de las vías aéreas superiores. Es más frecuentes en mujeres jóvenes y deportistas autoexigentes, y su prevalencia es desconocida debido a los errores diagnósticos, pues con frecuencia se confunde con el asma. Con frecuencia se asocia a reflujo gastroesofágico y ansiedad.

Se manifiesta con episodios agudos de disnea señalada en el cuello, estridor, tos seca, disfonía y sibilancias, que pueden desencadenarse espontáneamente o asociarse a ejercicio. La confirmación diagnóstica se hace mediante fibrolaringoscopia en el proceso agudo, objetivando adducción de los 2/3 anteriores de las cuerdas vocales durante la inspiración, alteración funcional que se confirmó en nuestra paciente. Es útil también la espirometría, que muestra un aplanamiento brusco en el asa inspiratoria.

En el episodio agudo se puede realizar maniobras de relajación, así como un tratamiento sintomático con heliox, ventilación mecánica o benzodiazepinas. A largo plazo es necesaria

rio un tratamiento multidisciplinario en el que intervengan un neumólogo, otorrino, psiquiatra y foniatra.

SÍNDROME DE TOWNES-BROCKS: UNA NUEVA MUTACIÓN DETECTADA EN EL GEN SALL1

Autores: López Moreira Ó. M., Santano Gallinato M., Granero Asencio M., Bardallo Cruzado L., Luna Lagares S.

Centro: Unidad de Gestión Clínica de Neonatología. Hospital Universitario Virgen Macarena (Sevilla)

ANTECEDENTES Y OBJETIVOS

El síndrome de Townes-Brocks (TBS) es una rara entidad que debe sospecharse en todo recién nacido con anomalías a nivel de oídos, extremidades, ano y riñones. El siguiente caso clínico se expone con el fin de conocer a fondo esta entidad y poder así diagnosticarla correctamente.

MÉTODOS Y RESULTADOS

Recién nacido varón, a término, sin antecedentes obstétricos de interés. A la exploración, aspecto de RN a término. Normocéfalo. Presenta apéndices preauriculares bilaterales, y apéndice pequeño en mejilla izquierda, a nivel de línea trago-oral. Pequeño quiste en mucosa yugal derecha. Tórax con auscultación cardiopulmonar normal. Se detecta ano imperforado, con pequeña fístula perineal por la que expulsa meconio. A nivel de extremidades, mano derecha con pulgar trifalángico, mano izquierda con polidactilia preaxial (*pulgar bifido*). En pie derecho, sindactilia de 1º y 2º dedos, y de 3º y 4º dedos. En pie izquierdo, sindactilia de 1º y 2º y polidactilia preaxial en 3º dedo. Todas estas malformaciones nos llevaron a pensar en el TBS como primera posibilidad diagnóstica. Entre las pruebas complementarias, se realizó un mapa óseo descartando anomalías en columna vertebral; una eco-doppler renal en la que se observó riñones displásicos; ecografía perineal en la que se confirmó malformación anorrectal baja; potenciales evocados auditivos normales; cariotipo 46XY. En el estudio genético se detectó en el gen SALL1 una mutación en heterocigosis *c.1065delAGTGGCT*, que

tiene como consecuencia la aparición de un codón de parada prematuro que da lugar a una proteína truncada con el 71% menos de sus aminoácidos. Además, se detectó en heterocigosis otra mutación, *c.447delAGCAGCAGC*, que tiene como consecuencia la pérdida de tres residuos de serina. El estudio genético realizado al padre, se encontró en heterocigosis la primera de las mutaciones del gen SALL1 detectadas en nuestro paciente (*c.1065delAGTGGCT*). Dicha mutación no ha sido descrita previamente ni encontrada en las bases de datos consultadas.



CONCLUSIÓN

El TBS es una entidad AD caracterizada por malformaciones a nivel de oído externo, sordera neurosensorial, malformaciones renales y anomalías en pulgares. La inteligencia suele estar conservada, aunque se describen casos de retraso mental leve-moderado. Debemos realizar el diagnóstico diferencial con entidades como el síndrome VATER (*en el que destacan las anomalías traqueo-esofágicas*), el espectro FAV (*existen malformaciones vertebrales*) o el síndrome de Baller-Gerold (*siempre hay craneosinostosis*). Se han encontrado pacientes con mutaciones en el gen SALL-1 situado en el cromosoma 16q. En nuestro paciente se detectó una mutación en dicho gen nunca antes descrito en la literatura consultada.

HIPERTENSIÓN PULMONAR IDIOPÁTICA EN LA EDAD PEDIÁTRICA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Autores: Rueda García R. L., Ruíz Díaz D., Tornero Patricio S., Alcoba Conde A. Á., Saldaña García N., Ibarra de la Rosa I.

Centro: Hospital Universitario Reina Sofía, Servicio de Pediatría

INTRODUCCIÓN

La hipertensión pulmonar (HTP) es la presencia de una presión media en la Arteria Pulmonar mayor de 25 mmHg en reposo. Se denomina HTP idiopática cuando no se encuentra la causa que la produce. Lo más frecuente en niños es que sea secundaria a una cardiopatía congénita con shunt izquierda-derecha.

CASO CLÍNICO

Niña de 7 años que consulta por presentar varios episodios sincopales relacionados con el esfuerzo en el último año. En la exploración física destaca la ausencia de edemas, acropaquias e ingurgitación yugular. En la auscultación cardíaca se aprecian tonos cardíacos rítmicos y fuertes, con desdoblamiento y aumento del segundo ruido, y un soplo sistólico en el foco tricuspideo. Resto de la exploración sin hallazgos patológicos. Entre las exploraciones complementarias, descarta una radiografía de tórax normal y signos de sobrecarga ventricular derecha en el electrocar-

Hipertensión pulmonar idiopática en la edad pediátrica: a propósito de un caso					
Edad (años)	NYHA	Cateterismo (mmHg)	ECOc	Test 6 min	Tratamiento
7	II	PAP 62/35 (PAM 45)	Aumento de VD y ramas pulmonares. Función normal. IT leve (PAPs 52+PVC)	200m. Desatura y requiere O2	Ninguno. Se inicia iloprost inhalado.
8	I		Aumento de VD, AD y ramas pulmonares. Función normal. IT leve (PAPs 70+PVC)	330 m. No desatura.	Iloprost inh.
9	II		Mayor aumento de AD y VD con función aceptable. IT leve (PAPs 90+PVC)	250 m. No desatura.	Iloprost inh. Se inicia bosentán
10	II		Sin cambios a la anterior.	360 m. No desatura.	Iloprost inh. Bosentán
11	III		Gran aumento de ramas pulmonares, AD y VD con función leve. IP e IT leve (PAPs 90+PVC).	<100 m. Desatura y requiere O2	Iloprost inh. Bosentán. Se inicia sildenafil
12	IV	PAP 178/92 (PAM 121) PVD 171/1 (80), PAD 13, PCP 14 GC 4'3, ICC 3'3 SatvO2 62%	VD>VI con bamboleo de SIV y disfunción moderada. IT (PAPs 102+PVC). Aumento de venas supra-hepáticas.	No se realiza.	Iloprost inh. Bosentán. Sildenafil. Epoprostenol

NYHA: New York Heart Association. ECOc: ecocardiografía. min: minutos. PAP: presión arteria pulmonar. PAM: presión arteria pulmonar media. AD: aurícula derecha. VD: ventrículo derecho. m: metros. inh: inhalado. PAPs: presión sistólica en arteria pulmonar. PVC: presión venosa central. IT: insuficiencia tricúspide. IP: insuficiencia pulmonar. SIV: septo interventricular. GC: gasto cardíaco(L/min). ICC: índice de gasto cardíaco (L/min/m²). SatvO2: saturación venosa de oxígeno.

diograma. También se realizaron ecocardiograma, cateterismo cardíaco y test de la marcha, cuyos resultados, así como la evolución en el tiempo, se pueden ver en la **tabla adjunta**.

El tratamiento tiene como objetivos: disminuir las resistencias vasculares pulmonares, mejorar la oxigenación y mantener un adecuado gasto cardíaco. Existen tres pilares básicos para optimizar el tratamiento, que son: la anticoagulación, los fármacos vasodilatadores y los antiproliferativos.

DISCUSIÓN

Debemos sospechar esta entidad ante una clínica de disnea, síncope frecuentes y cianosis con el esfuerzo, que son las formas más frecuentes de presentación, ya que un adecuado diagnóstico y la instauración precoz del tratamiento es importante para prevenir el fallo ventricular derecho progresivo que puede llevar a la muerte súbita.

4 AÑOS DE TOS FERINA/ SÍNDROME PERTUSOIDE EN NUESTRO HOSPITAL

Autores: Aragón Ramírez M., Domínguez Coronel M^a T., Jiménez Cerrato P., Flores González J. C., Aguirre Copano T.

Centro: Hospital Universitario Puerta del Mar

OBJETIVOS

Describir las características epidemiológicas, criterios de ingreso, estancia, evolución, tratamientos y complicaciones de los niños ingresados con sospecha de tos ferina.

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio unicéntrico, retrospectivo y descriptivo. Revisión de todas las historias clínicas de los niños ingresados con sospecha de Tos Ferina desde **1/1/05** hasta **31/12/09**. Se recogen los siguientes datos: fecha de nacimiento, sexo, patología de base, vacunación, clínica, criterio de ingreso, estancia, Inmunofluorescencia Directa a Bordetella Pertussis, otras pruebas complementarias, tratamiento y complicaciones.

RESULTADOS

Muestra de 27 paciente. Edad media: 2,4 meses (mediana: 2,5 meses). Sexo: Varón 44%. Mujer: 55%. Vacunación: 1-2 dosis: 96 %. Vacuna completa: 4 %. Criterios de ingreso: < 3 meses: 77 %, Severidad: 4 %, Social: 20 %. Estancia media: 9,29 días (mediana: 6,5 días). Presentación clínica: Accesos de tos: 100 % (Congestión facial: 33,3 %, Cianosis: 37 %, Apnea: 11,1%, Gallo inspiratorio: 25,9 %), Síndrome emético: 11,1 %, Rechazo de las tomas: 18,5 %, Auscultación no patológica: 81 %, Auscultación patológica: 11,1 %. Casos confirmados: 3,7 % (IF directa Bordetella Pertussis), Casos probables: 92 %, Casos no concluyentes 3,7 %. VRS (realizado en 15 pacientes) negativo: 100 %. Serología agentes neumotropos: CMV, Enterovirus, Adenovirus, Legionella, Chlamydia, Mycoplasma (realizado en 15 pacientes): negativos 100 %. Linfomonocitosis: 70 %. PCR<4: 100%. Radiografía tórax: 46 %. Tratamiento: Eritromicina: 12 %, Claritromicina: 72 %, Pantomicina: 4 %, Cefuroxima-axetilo: 4%, No antibioterapia: 8 %, Broncodilatadores: 40 %, Corticoides 48 %, Mucolíticos-Antitusígenos: 48 %, Fenobarbital: 7,6 %. Oxigenoterapia: 36 %. Estancia media de los tratados con: Eritromicina: 7 días, Claritromicina: 6 días, Pantomicina: 5 días. No Antibioterapia: 5 días, Broncodilatadores: 6 días, Corticoides: 7 días, Mucolíticos-Antitusígenos: 6 días. Necesidad UCIP: 11 % (66 % Apneas, 33 %, Bronconeumonía bilateral). Complicaciones: Apneas: 11 %, Neumonía: 11 % (Atípicas: 100 %). OMA: 3,7. Mortalidad:0%.

CONCLUSIÓN

- En nuestros pacientes, la edad, sexo, presentación clínica y estancia se asemejan a lo publicado.
- El test microbiológico utilizado en nuestro centro fue la ID Bordetella Pertussis de secreciones nasofaríngeas.
- De los 27 pacientes, sólo hubo un caso confirmado (**3,7 %**), en el resto no encontramos ningún agente etiológico.
- La estancia media de nuestros pacientes es similar independientemente del tratamiento antibiótico o soporte utilizado.
- La mayoría de complicaciones afectaron a < 2 meses.
- Nuestros casos sólo presentan complicaciones respiratorias, no neurológicas.
- Las estrategias de inmunización en adultos deberían actualizarse, para una mayor protección de la población pediátrica más vulnerable.

PROTEINURIA Y OFTALMOPATÍA AL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD DE GRAVES

Autores: Díaz Colom M., Santos Mata M., Salas Salguero J., Muñoz Nuñez L., Zamora Reed P., Ortíz Tardío J.

Centro: Hospital de Jerez

CASO CLÍNICO

Niña de 11 años que presenta dolor intenso en ojo derecho con destellos luminosos bilaterales y exoftalmos bilateral. Episodios de sudoración ocasionales. No palpitaciones. Pérdida de peso 2 meses previos a dicho cuadro.

Antecedentes personales: Sin interés salvo ingreso hospitalario 2.5 meses antes por edemas parpebrales, proteinuria en rango no nefrótico y pérdida ponderal. Exámenes complementarios en dicho ingreso: normales salvo TSH: 0.1 mcUI/ml y T4: 3 ng/dl. Revisado en Consulta Externa a los 45 días: Asintomática, con TSH:0,005 mcUI/ml, T4: 2,7 ng/dl, T3: 11,8 ng/dl. Ac antitiroideos y TSI positivos. Proteinuria negativa.

Exploración física: Peso y talla en el P50, TA: 110/60 mmHg, FC: 105 lat/min. Proptosis ocular, hiperemia conjuntival, exoftalmos bilateral con retracción parpebral, reflejos pupila-

res simétricos, movilidad ocular conservada salvo mirada externa. Bocio grado Ib. Resto normal. Desarrollo puberal normal.

Exámenes complementarios: Hemograma, metabolismo del hierro, VSG, bioquímica general, perfil glucémico, lipídico, renal, hepático, hipofiso-gonadal normales. TSH: 0.005 mcUI/ml, T4 libre: 2.55 y 4.3 ng/dl, Anticuerpos Antiperoxidasa: > 600 UI/ml, antitiroglobulina: 2082 UI/ml y TSI: 10.6 U/I, tiroglobulina: 10.22 ng/ml. Sedimento de orina normal. Ecoografía tiroidea: tiroides aumentado de tamaño, no aumento de istmo, pseudonódulos por tractos fibróticos lineales con una hipervascularización llamativa. Gammagrafía tiroidea: bocio difuso hipercaptador. Examen oftalmológico: No defecto pupilar ni diplopia. Restricción recto inferior de ojo izquierdo a la supravversión y restricción parpebral con hiperemia conjuntival. RM de órbitas: normal. Ecocardiografía y Holter normales.

Evolución: Favorable con tratamiento con Carbimazol a 0.6 mg/kg/día y esteroides orales a 1 mg/kg/día, disminuyendo el bocio y la oftalmopatía, controlándose las hormonas tiroideas a los 45 días.

CONCLUSIONES

Destacamos la baja incidencia de afectación renal en la tiroiditis autoinmune, siendo más frecuente la glomerulonefritis asociada al tratamiento con propiltiouracilo. Igualmente, la incidencia de oftalmopatía de Graves en la infancia oscila en el 30%, presentando fundamentalmente proptosis, siendo muy infrecuente la afectación de la motilidad acular, sobre todo con el corto tiempo de evolución.

COLEDOLITIASIS EN NIÑA DE 5 AÑOS CON ESFEROCITOSIS HEREDITARIA

Autores: Madrid Castillo M.D., Baltasar Navas C., Pérez Hurtado de Mendoza J.M., Pérez de Soto C.

Centro: Hospitales Virgen del Rocío. Sevilla.

ANTECEDENTES Y OBJETIVOS

La coledocolitiasis es una complicación poco frecuente en pacientes con esferocitosis hereditaria (EH)

menores de 6 años. Presentamos a una niña de 5 años con **EH** y coledocolitiasis sintomática con resolución espontánea.

MÉTODOS

Niña de 5 años diagnosticada en periodo neonatal de esferocitosis hereditaria con historia de crisis hemolíticas repetidas y crisis aplásica, asintomática desde los 2 años y medio, acude a urgencias por ictericia intensa de piel y mucosas, dolor abdominal y orina colúrica de una semana de evolución. Presenta hepatoesplenomegalia, Bilirrubina total 22'30mg/dl, Bilirrubina directa 10'42mg/dl, llegando a cifras máximas de 29'23mg/dl, GPT 261 y Hb 8'4mg/dl. En Eco abdominal aparece colelitiasis y coledocolitiasis.

RESULTADOS

Dado el buen estado general se instaura tratamiento antibiótico y a.ursodesoxicólico y se mantiene actitud expectante, con una evolución clínica y analítica favorable. Es dada de alta a domicilio tras control ecográfico donde se aprecia conducto hepatocolédoco menos dilatado y sin cálculos en su interior, sin haberse realizado ninguna técnica invasiva. Se decide retrasar la esplenectomía y colecistectomía por la edad de la paciente.

CONCLUSIONES

– La esplenectomía es el tratamiento de elección en pacientes con EH sintomática. La colelitiasis y coledocolitiasis son complicaciones poco frecuentes en edad pediátrica, siendo solo del 5% en menores de 5 años y solo en casos aislados se resuelve de forma espontánea. Si aparece de mayores de 6 años se debe realizar esplenectomía y colecistectomía en el mismo acto quirúrgico.

– No existe consenso sobre la mejor opción terapéutica en menores de 6 años que presentan litiasis biliar por el mayor riesgo de infecciones en esplenectomizados de este grupo de edad.

SÍNDROME DE MARCUS GUNN INVERTIDO

Autores: Gómez Santos E., García Ron A., Sierra Rodríguez J., Hermoso Torregrosa C., Román del Río M. M.

Centro: Hospital Juan Ramón Jiménez

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Marcus Gunn invertido es una sincinesia faciofacial generalmente adquirida, en la cual la contracción del orbicular de los labios provoca la del orbicular de los párpados. Clínicamente es un signo que se manifiesta durante la exploración de dos formas:

1. Al cerrar los párpados con fuerza, se produce una desviación de la comisura bucal hacia el lado sano.

2. Con la maniobra de hacer "morritos" o silbar, la hendidura palpebral del lado afecto se reduce.

Es una entidad poco frecuente en pediatría, generalmente secundaria a una parálisis facial traumática. Se debe a una regeneración aberrante del nervio facial en la que hay una inhibición completa de la función del músculo elevador del párpado superior homolateral, resultando movimientos asociativos anormales entre el orbicular de los párpados y los pterigoideos externos ante ciertos impulsos aferentes (*relacionados con el estiramiento muscular de los masticadores*) que actúan como disparador.

CASO CLÍNICO

Niña de 6 años que acude a la consulta Neurología infantil a revisión, por parálisis facial izquierda traumática secundaria a cirugía de una adenitis cervical tuberculosa 6 meses antes de la cita. En la exploración de los pares craneales se observa al silbar, disminución de la hendidura palpebral izquierda y desviación de la comisura labial a la derecha con el cierre palpebral.

CONCLUSIONES

- Entidad poco frecuente en pediatría.
- Posiblemente infradiagnosticada y confundida con una parálisis facial.
- Existen formas congénitas.
- Su diagnóstico es clínico y no requiere pruebas complementarias.

– No precisa más tratamiento que el rehabilitador.

TUBERCULOSIS: REVISIÓN DE LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS

Autores: Lobon Iglesias M. J., Alonso Rueda I., Ledro Carabaño C., Terol Barrera P., López L.

Centro: HUV Macarena

OBJETIVO

Revisión de los casos de tuberculosis en edad pediátrica en los últimos 5 años en nuestro hospital.

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio retrospectivo de los casos de tuberculosis en el periodo de tiempo desde el año **2005 al 2010**. Se han analizado los datos clínicos y variables como resultado de la prueba de la tuberculina, tinción y cultivo de micobacterias en jugos gástricos y otros métodos diagnósticos para las formas extrapulmonares.

RESULTADOS

Durante el periodo de estudio se diagnosticaron 31 casos. La edad media fue 5 años y 4 meses, ningún inmunodeprimido y 2 vacunados de BCG en su país de origen. 21 casos (67%) españoles y 10 (33%) de otros países, procediendo de Rumania 4 (13%) casos. El motivo de consulta es el estudio de contactos en 16 pacientes (54%), mientras que 10 (32%) presentaban como signos fundamentales fiebre y/o síntomas respiratorios. En 2 casos la clínica de presentación fue cojera, sin antecedente de enfermedad pulmonar. En 19 pacientes (61%), el caso índice se encontraba entre los familiares, en 3 (10%) entre los convivientes y en los 9 (30%) restantes el caso índice no pudo ser identificado. La radiografía de tórax fue normal en 20 (64%) casos, y entre las patológicas predominó el aumento de la trama hilar y las adenopatías parahiliares.

Se realizó TC torácico a 12 (39%) del total siendo patológico en 7 (58%). La tinción de ácido-alcohol resistencia fue negativa en todas las muestras. Se obtuvo cultivo positivo en 5 (18%) de los casos, siendo uno de los aislados resistente a isoniazida y estreptomina con sensibilidad similar al caso índice identificado.

Se diagnosticaron como tuberculosis latente 20 (64%) de los pacientes. Sólo 11 (35%) presentaban enfermedad tuberculosa, de las cuales 8 (72%) fueron formas pulmonares y 3 (27%) extrapulmonares.

CONCLUSIONES

El aumento de la población inmigrantes es uno de los principales factores epidemiológicos de la tuberculosis. Resaltar la prevalencia de las formas latentes y las dificultades para encontrar el caso índice. En nuestra serie no se observa aumento de los casos de **TBC** resistente a fármacos.

DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE APNEAS-HIPOPNEAS DEL SUEÑO MEDIANTE POLIGRAFÍA CARDIO-RESPIRATORIA. NUESTRA EXPERIENCIA.

Autores: Romero Pérez M.M., Valverde Fernández J., Pérez Pérez G., Navarro Merino M., González Hachero J.

Centro: Sección de Neumología Infantil. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de apneas-hipopneas (**SAHOS**) es el trastorno respiratorio del sueño más frecuente en la edad pediátrica. Su prevalencia real no está establecida con exactitud, se estima en el 2% de la población infantil. La poligrafía respiratoria nocturna (**PGN**) es una técnica validada para el diagnóstico de **SAHOS** con una sensibilidad del 97% y una especificidad del 90%. A diferencia de la polisomnografía no precisa de ingreso hospitalario ni de los recursos personales y materiales de ésta. Todo esto nos ha llevado a emplearla como método de aproximación diagnóstica de la patología respiratoria del sueño en el niño.

METODOLOGÍA Y RESULTADOS

Presentamos nuestra experiencia de los dos últimos años en el estudio de la patología respiratoria del sueño mediante poligrafía nocturna no vigilada. Utilizamos un polígrafo portátil de 8 canales, registrando flujo oronasal, movimientos respiratorios torácicos y abdominales, posición corporal, ronquido, movimientos de

extremidades, frecuencia cardíaca y saturación de oxígeno.

Se han realizado 170 exploraciones en 150 pacientes, de las que 114 se han registrado en el domicilio del paciente y 56 en el hospital debido a la hospitalización del niño, a una técnica defectuosa en domicilio, a las preferencias de los padres o por indicación médica. En 20 pacientes se ha realizado más de una poligrafía, bien por seguimiento tras tratamiento, bien por dificultades técnicas. El 63.5% de los pacientes fueron niños y el 36.5% niñas con una edad media de 4.8 años (rango de 10 días-14 años). El 70% de los niños estudiados tenían entre 2 y 6 años de edad. La solicitud del estudio procedía en 93 casos de nuestra sección, 41 de las consultas de **ORL**, 16 de Atención Primaria y 20 de otras especialidades y salas de hospitalización. La indicación de la poligrafía se realizó en todos los casos por nuestra sección. El síntoma principal referido por los padres de los pacientes fue el ronquido nocturno (34.7%), las pausas respiratorias (11.2%) y ambos síntomas (85.3%). La edad media de aparición de los síntomas fue de 29 meses. Algunos pacientes presentaban síntomas diurnos: somnolencia el 21.4%, cefalea el 10.7%, trastornos de atención o hiperactividad el 16.3%. El 5.1% de los pacientes presentaban fallo de medro y el 11.8% obesidad. El resultado del estudio fue no valorable o dudoso en 19 casos (11.2%), normal en 94 (55.2%), **SAHS** en 53 (31.2%) y otras alteraciones en 4 casos (2.4%), no existiendo diferencias en los estudios realizados en el hospital o en el domicilio del paciente.

CONCLUSIONES

La mayoría de nuestros pacientes eran preescolares. La sintomatología referida por los padres fue el ronquido nocturno con apneas en el 85% de los niños. La **PGN** ha resultado muy eficaz en el estudio de los trastornos respiratorios del sueño, dado el bajo porcentaje de registros no valorables y el elevado número de pruebas positivas. Su rentabilidad diagnóstica ha sido similar en los es-

tudios realizados en el hospital y en el domicilio del paciente.

COARTACIÓN DE AORTA EN EL SÍNDROME DE NOONAN

Autores: Romero García A., Arias Castro, S., Méndez Pérez P., Romero Vivas F., Villar Galván V., Romero Salguero A.

Centro: Hospital Materno Infantil Complejo Hospitalario Infanta Cristina Badajoz

INTRODUCCIÓN

El S. de Noonan aparece en 1/1000 – 2500 RN, de herencia autosómica dominante. Afecta a ambos sexos, con características fenotípicas que semejan a las del S. de Turner. Se asocia a una mutación en el gen que codifica la proteína no receptora tirosina fosfatasa **SHP-2**. Los defectos cardíacos presentes con más frecuencia son estenosis valvular pulmonar, cardiomiopatía hipertrófica y defectos del tabique interauricular.

En la literatura existen pocos casos publicados de asociación de coartación de aorta con este síndrome.

CASO CLÍNICO

Se presentan dos hermanos con S. de Noonan asociado a coartación de aorta.

Paciente 1: Varón de 14 años, con rasgos dismórficos, escoliosis, miopía severa y nefrocalcinosis. En tratamiento con metilfenidato por **TDAH**. Intervenido por tumor costal. Desde el punto de vista cardiológico se encuentra asintomático, en la auscultación cardíaca presenta soplo protomesosistólico II/VI en borde externo izquierdo alto y área interescapular; soplo sistólico áspero en ápex. Pulsos femorales más débiles que los braquiales. Sin repercusión electrocardiográfica. En ecocardiografía se aprecia válvula aórtica displásica, **CIV** muscular apical e imagen de coartación aórtica membranosa yuxtaductal leve.

En el estudio doppler se recoge flujo en aorta descendente superior a 2,5 m/s y mosaico a nivel del istmo aórtico.

Paciente 2: Varón de 12 años, rasgos compatibles con S. de Noonan, con **TDAH** y epilepsia. También se encuentra asintomático desde el punto de vista cardiológico, en la

auscultación cardíaca presenta soplo sistólico en zona interescapular con pulsos femorales ligeramente disminuidos respecto a los braquiales. En ecocardiografía imagen de coartación aórtica membranosa leve, sin repercusión a nivel ventricular izquierdo y seno coronario dilatado por vena cava superior izquierda persistente. El flujo recogido a nivel del istmo aórtico es superior a 2,5 m/s apreciándose mosaico a dicho nivel.

CONCLUSIONES

La cardiopatía es una de las alteraciones más típicas del S. de Noonan, siendo la estenosis pulmonar la cardiopatía congénita más frecuentemente asociada, entre un 62-78%, la coartación de aorta en el S. de Noonan es rara, generalmente un 3%. Nuestros dos pacientes presentaban una coartación de aorta, cardiopatía más típica del S. de Turner, entidad cuyo fenotipo es similar al S. de Noonan.

DETECCIÓN PRECOZ DE FACTORES DE RIESGO CARDIOVASCULAR Y PARA DESARROLLAR DIABETES TIPO 2 EN UN GRUPO DE NIÑOS OBESOS

Autores: Camacho Magriñán B., *Espino Aguilar R., Acosta Gordillo L., **Viloria Peñas M. M., Miranda Díaz M., Gálvez Aguilar I., Largo Blanco E.

Centro: Servicio de Pediatría. *Unidad de Endocrinología Pediátrica. **Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Universitario Virgen de Valme. Sevilla.

INTRODUCCIÓN

La obesidad se define como un exceso de masa corporal, englobando un estado metabólico, físico y psíquico que sobrepasa, en conjunto, al de un simple aumento de tejido adiposo. El riesgo cardiometabólico guarda una estrecha relación con la cantidad de grasa intraabdominal o visceral. La evolución de la historia natural de prediabetes tipo 2 en obesos y de resistencia a insulina se relaciona más con el aumento de grasa visceral que con el exceso de grasa corporal. Una proporción importante de los niños obesos (21-28%) se encuentran en situación de prediabetes.

OBJETIVO

Analizar factores de riesgo cardiovascular y para desarrollar diabetes mellitus 2 en un grupo de 67 niños obesos en la primera consulta de endocrinología pediátrica.

MATERIAL Y MÉTODOS

Revisamos la historia de 67 niños obesos que fueron enviados a consulta en un centro hospitalario de segundo nivel. Grupos según edad: 1) <5 años, 2) 5-10 años, 3) >10 años). En el protocolo incluimos como factores de riesgo con sus correspondientes límites: glucemia basal (100-125 mg/dl), insulina basal (>15), HOMA (>3.8), colesterol (>200 mg/dl), LDL (>130 mg/dl), HDL (<40 mg/dl), TG (>110 mg/dl), HTA (>P90) y PCR us (>1 mg/l).

RESULTADOS

Estudiamos un total de 38 niñas (56%) y 29 niños (44%). Presentan valores de riesgo: 3 niños en glucemia basal (4.5%), 19 en insulina (28%), 14 en índice HOMA (20.8%), 9 en colesterol total (13.4%), 12 en LDL-c (17.9%), 29 en HDL-c (43.2%), 7 en TG (10.4%), 19 en HTA (28.3%) y 43 en PCR (64.1%). Estos porcentajes aumentan con la edad del niño.

CONCLUSIONES

Observamos desde edades tempranas un porcentaje importante de niños obesos con hiperlipemia, HTA, hiperglucemia, hiperinsulinemia, aumento de resistencia a la insulina (índice HOMA) y aumento de PCR, todo ello relacionado con factores de riesgo cardiovascular y para diabetes tipo 2.