

Resúmenes

XCIX Reunión de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura

Badajoz, 2 de abril de 2011. Facultad de Medicina

COMUNICACIONES ORALES

Presentación Comunicaciones Orales 1 -11

Moderador: Prof. Juan José Cardesa García.

Catedrático Emérito de Pediatría. Universidad de Extremadura.

Fenómeno de Nutcracker. A propósito de 3 casos.

Autores: Hidalgo-Barquero M.C.¹, Hidalgo-Barquero del Rosal E.¹, García Blanco J.M.¹, Rincón Rodera P.²

Centros: 1 Servicio Nefrología Pediátrica. Hospital Materno Infantil Badajoz, 2 Servicio de Radiología. Hospital Materno Infantil Badajoz

Palabras Clave: Nutcracker. Cascanueces. Hematuria. Proteinuria. Eco doppler.

Introducción y Objetivos

El "fenómeno de Nutcracker o síndrome del cascanueces" está causado por una compresión de la vena renal entre la aorta y la arteria mesentérica superior. Este fenómeno resulta en una hipertensión de la vena renal izquierda, varices en la vena gonadal izquierda y hematuria. De esta forma, aquellos pacientes con escasa grasa perirrenal y lordosis lumbar acentuada presentan una predisposición anatómica. Constituye una causa rara de hematuria. También se ha relacionado con episodios de proteinuria recurrente en jóvenes, que se incrementa con el ortostatismo.

Material y Métodos

Se realiza un revisión retrospectiva de 3 casos de la consulta de nefrología pediátrica.

Resultados

Presentamos un revisión de 3 casos de síndrome de cascanueces. Se trata de 3 niñas, con edades comprendidas entre 9,3 y 11,6 años, cuyo motivo de consulta fue: en dos casos, episodios de hematuria macroscópica recidivante y el tercer caso remitido por

enuresis y proteinuria. Se confirma mayor proteinuria durante el día con test de ortostatismo. En dos de los casos los episodios de hematuria se intensificaban tras realización de ejercicio. La prueba diagnóstica fue la ecografía doppler renal, no concluyente en un caso. La prueba definitiva que permitió el diagnóstico fue la angiografía resonancia. Se inició tratamiento conservador, en un caso con dieta hipercalórica y ganancia de peso y ejercicios de rehabilitación para corregir actitud lordótica. Sólo en una de las niñas persisten episodios aislados de hematuria sin ninguna repercusión de la función renal.

Conclusiones

Debe incluirse en el diagnóstico diferencial de hematurias y proteinurias no filiadas, en las que todos los estudios de función renal y urológicos son normales. Destacar la importancia de nuevos métodos diagnósticos (*Doppler, angio-TAC y angio-RNM*), no invasivos, realizados por radiólogos con experiencia. Evolución favorable con un tratamiento conservador.

Citomegalovirus congénito neonatal: comunicación de un caso.

Autores: Zarallo Reales C.V.¹, Grande Tejada A.M.³, Cordero Carrasco J.L.², Cáceres Marzal C.⁴

Centros: 1 Hospital Materno Infantil, Badajoz; 2 Unidad de Neonatología; 3 Unidad de infecciosos; 4 Unidad de neuropsiquiatría

Palabras Clave: Citomegalovirus congénito

Introducción y Objetivos

El Citomegalovirus (**CMV**) es la causa más frecuente de infección congénita viral y es importante causa de retraso mental e hipoacusia neurosensorial.

Material y Métodos

Ingresó recién nacido por sospecha de **CMV** congénito. Madre 31 años, 2 meses antes de gestación padece síndrome *mononucleósico*. Gestación con **DIU** puesto, controlada. Anomalías ecográficas a partir de la 18-19 semana (*sem*) de EG (*oligoamnios, hiperecogenicidad intestinal, engrosamiento placentario, ventriculomegalia*). Infección materna (*Ac IgM y Ac Ig G de alta avidéz*) e infección fetal (*PCR para CMV y cariotipo normal en líquido amniótico*) demostrada durante el embarazo. En la *sem* 27 se realiza **RMN** cerebral fetal confirmando la ventriculomegalia. En la *sem* 32, la madre recibe 1 dosis de Gammaglobulina humana **anti-CMV**. Cesárea por 2 cesáreas anteriores a la 38 *sem*. Apgar 7/10. Reanimación tipo III. EF al ingreso: peso 2,806 kg (*p*10-50), longitud 49cm (*p*50-75), PC 34cm (*p*50-75), hepatoesplenomegalia discreta, resto normal.

Resultados

Gases, iones, hemograma, bioquímica y coagulación normales. Serología CMV IgG positivo con IgM negativo. PCR DNA-CMV en suero (21 mil copias/ml), en orina (7.190.000 copias/ml), y en LCR (21.200 copias/ml). Proteinorraquia (328 mg/dl). Valoraciones por oftalmología, ORL y cardiología normales. Ecografía y RMN cerebral (*ventriculomegalia leve, megacisterna magna*). EEG normal. **Evolución:** En los primeros días presenta exantema petequial de carácter intermitente. A las 24 horas se inicia tratamiento (tto) con Ganciclovir intravenoso (iv) (12 mg/kg/día) 2 semanas. Se continuó tto con suspensión oral de Valganciclovir (32mg/kg/día, 2 dosis) para completar tto 6 meses. Buena tolerancia. Controles hematológicos normales. Disminución carga viral en sangre y orina tras 4 *sem* de tto. Seguimiento actual multidisciplinar.

Conclusiones

Actualmente no se recomienda cribado serológico de rutina en gestantes, aunque dicho cribado permitiría mejor conocimiento de la prevalencia de la infección. En nuestro caso, fueron las alteraciones ecográficas las que motivaron el diagnóstico. El ganciclovir iv es el antiviral más usado, y ha demostrado mejoría virológica y clínica (*disminución de sordera neurosensorial*). El valganciclovir ofrece la ventaja de administrarse vía oral. Recientemente se ha evaluado la eficacia profiláctica de la gammaglobulina humana anti-CMV en la primoinfección materna.

Osteogénesis imperfecta: tratamiento con pamidronato

Autores: Rueda García R.L.¹, Roldán Molleja L.¹, Alcoba Conde A.A.¹, Burón Romero A.¹, Cañete Estrada R.¹

Centros: 1 Hospital Universitario Reina Sofía

Palabras Clave: osteogénesis imperfecta, pamidronato, bifosfonatos

Introducción y Objetivos

La osteogénesis imperfecta (**OI**) es la causa genética más frecuente de osteoporosis en la infancia. Se trata de un trastorno generalizado del tejido conjuntivo. En su fisiopatología predomina una resorción ósea sobre la formación de hueso nuevo, lo que conlleva fragilidad ósea, fracturas frecuentes, deformidades óseas y talla baja. Los bifosfonatos actúan disminuyendo los marcadores de remodelación ósea y aumentan la **DMO** en los primeros años de tratamiento.

Material y Métodos

Presentamos 5 casos de niños con **OI** que reciben tratamiento con **pamidronato** según el protocolo de **Glorieux et al.**

Resultados

Todos los casos mostraron una gran mejoría clínica (*traducida en la disminución o ausencia del número de fracturas*), una mejoría de los parámetros antropométricos (*mejoría del percentil de talla para la edad y sexo*) y un aumento significativo de la **DMO**.

Conclusiones

Según nuestra experiencia y de acuerdo con la literatura, la terapia con pamidronato ha conseguido una mejoría clara en la calidad de vida de los niños y adolescentes que sufren **OI** de modo severo. No obstante, no constituye una cura, sino un complemento de la fisioterapia, rehabilitación y ortopedia que requieren estos pacientes.

Importancia de la práctica de actividad en las niñas para prevenir el riesgo metabólico

Autores: Llorente-Cantarero F.J.¹, Pérez-Navero J.L.¹, Benítez-Sillero J.D.³, Muñoz Villanueva M.C.², Gil-Campos M.¹

Centros: 1 UGC. De Pediatría y sus Especialidades. Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba. Área de Pediatría. Dpto. de Especialidades Médico Quirúrgicas. 2 Instituto Maimónides de Investigación Biomédica de Córdoba (**IMIBIC**).

3 Dpto. de Educación Artística y Corporal. Facultad de Ciencias de la Educación. Universidad de Córdoba

Palabras Clave: Riesgo metabólico, actividad física, sexo

Introducción y Objetivos

La práctica de actividad física (**AF**) regular en los jóvenes puede tener un papel importante en la reducción de la masa grasa y de la resistencia a la insulina. No obstante, el efecto del género sobre la AF, en relación con el metabolismo, no parece estar claramente establecido; de hecho, en niños hay escasos estudios al respecto. Este estudio propone analizar en niños y niñas en edad prepuberal, las relaciones de estos dos factores sobre biomarcadores lipídicos y del metabolismo hidrocarbonado.

Material y Métodos

Se estudiaron 141 niños sanos españoles, de entre 7-12 años, prepúberes (*Tanner I*), (88 varones, 53 mujeres). Para determinar el nivel de CF, los sujetos realizaron el test de Course Navette (*Prueba de ejercicio aeróbico de 20m. de ida y vuelta*). Dividiéndose la muestra en dos grupos, alta y baja condición física, realizando a su vez una comparativa entre niños y niñas que se encontraban dentro de cada uno de estos grupos. El análisis del perfil lipídico plasmático incluyó: triglicéridos (TG), colesterol total (Chol), HDL-c, LDL-c, apolipoproteína A1 (Apo-A1) y apolipoproteína B (Apo B), la Glucosa, la insulina, el ácido úrico, y la PCR se midieron mediante el autoanalizador architect de Abbott Laboratories®. La resistencia a la insulina se calculó mediante el modelo de evaluación de la homeostasis (HOMA-IR), definido por la ecuación de Matthews. $HOMA-IR = \text{glucosa en ayunas (mm)} \times \text{insulina en ayunas (mU / ml)} / 22.5$.

Resultados

Los resultados antropométricos, de presión arterial y de parámetros del metabolismo hidrocarbonado en relación con la AF muestran diferencias significativas. Los niños en su conjunto presentaban niveles más elevados de índice de masa corporal, perímetro de cintura y presión arterial que las niñas. En cambio, dentro del grupo que no practicaba AF las niñas mostraron niveles más elevados de glucosa, insulina y HOMA. Al estudiar la relación entre AF y el perfil lipídico, las diferencias por sexo desaparecen al practicar AF, haciendo aparición dentro del grupo de no práctica de AF con niveles más elevados de Chol o LDL-c de las niñas en relación con los niños.

Conclusiones

Un bajo nivel de práctica de actividad física en la etapa prepuberal puede condicionar un mayor riesgo de dislipidemia en etapas tempranas de la vida en las niñas.

Riesgo metabólico en relación con diferente sexo en niños prepúberes dependiente de la condición física

Autores: Llorente-Cantarero F.J.³, Pérez-Navero J.L.¹, Benítez-Sillero J.D.³, Muñoz Villanueva M.C.², Gil-Campos M.¹

Centros: 1 UGC. De Pediatría y sus especialidades. Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba. Área de Pediatría. Dpto. de Especialidades Médico Quirúrgicas. 2 Instituto Maimónides de Investigación Biomédica de Córdoba (IMBIC).

3 Dpto. de Educación Artística y Corporal. Facultad de Ciencias de la Educación. Universidad de Córdoba.

Palabras Clave: Metabolismo, sexo y condición física

Introducción y Objetivos

Aún no hay relaciones claras establecidas entre el género y la condición física (CF). Se ha descrito en

niños varones que el impacto de la masa grasa y la baja CF influyen más en los niveles de insulina que en las niñas. En base a los hallazgos controvertidos en la literatura respecto a la influencia del género y la CF en relación con cambios metabólicos, estudiamos analizar en niños y niñas en edad prepuberal, la relación de la CF con biomarcadores lipídicos y del metabolismo hidrocarbonado.

Material y Métodos

Se estudiaron 141 niños sanos españoles, de entre 7-12 años, prepúberes (*Tanner I*), (88 varones, 53 mujeres). Para determinar el nivel de CF, los sujetos realizaron el test de **Course Navette** (*Prueba de ejercicio aeróbico de 20m. de ida y vuelta*). Dividiéndose la muestra en dos grupos, alta y baja condición física, realizando a su vez una comparativa entre niños y niñas que se encontraban dentro de cada uno de estos grupos. El análisis del perfil lipídico plasmático incluyó: triglicéridos (TG), colesterol total (Chol), HDL-c, LDL-c, apolipoproteína A1 (Apo-A1) y apolipoproteína B (Apo B), la Glucosa, la insulina, el ácido úrico, y la PCR se midieron mediante el autoanalizador architect de Abbott Laboratories®. La resistencia a la insulina se calculó mediante el modelo de evaluación de la homeostasis (HOMA-IR), definido por la ecuación de Matthews. $HOMA-IR = \text{glucosa en ayunas (mm)} \times \text{insulina en ayunas (mU / ml)} / 22.5$.

Resultados

Los resultados antropométricos, de presión arterial y de parámetros del metabolismo hidrocarbonado en relación con la CF muestran diferencias significativamente donde los niños tanto con baja como alta CF presentaban niveles más elevados de índice de masa corporal, perímetro de cintura y presión arterial que las niñas. En cambio, las niñas con alta y baja CF presentaban niveles más elevados de glucosa, insulina y HOMA. Al estudiar la relación entre CF y el perfil lipídico, observamos, dentro del grupo con baja CF, diferencias entre ambos sexos, presentando las niñas niveles más elevados de Chol, LDL-c, TG, HDL-c, Apo A y Apo B. Sin embargo estas diferencias entre sexos desaparecen dentro del grupo de alta CF.

Conclusiones

Un bajo nivel de condición física cardiovascular en la etapa prepuberal puede influir en mayor riesgo de desarrollo de Síndrome Metabólico en las niñas

Bronquiectasias secundarias a discinecia ciliar primaria

Autores: Paz Quiñones L.¹, Moreno Montesinos M.¹, Pelegrino Callejas J.¹, Guillen Regodon J.¹, L. Velez Laforga¹, Duque Bedoya J.¹

Centros: 1 Hospital Don Benito-Villanueva

Palabras Clave: discinecia ciliar primaria

Introducción y Objetivos

La discinecia ciliar primaria es una entidad genéticamente determinada, caracterizada por una alteración en la estructura y movimiento ciliar, que origina un defecto en el aclaramiento mucociliar conduciendo a infecciones recurrentes y crónicas del aparato respiratorio. Se presenta un paciente de 4 años a quien se diagnostica de dicha enfermedad tras presentar una neumopatía crónica recurrente asociada a bronquiectasias.

Material y Métodos

Paciente de 4 años de edad, con cuadro de 10 meses de tos persistente, sin predominio horario, productiva, con expectoración mucopurulenta, no hemoptisis.

Antecedentes Personales

Cuadro de dificultad respiratoria desde el nacimiento sugestivo de taquipnea transitoria del recién requiriendo manejo en unidad neonatal. A partir del año de edad presenta episodios de "bronquitis de repetición" con fiebre alta y dificultad respiratoria. Alergia a proteínas de la leche de vaca y huevo. Dermatitis atópica. Curva ponderal perezosa (*percentil 3*). Sin antecedentes familiares de importancia.

Exploración Física

Deficiente nutrición con disminución global de pániculo adiposo. Tórax simétrico, no disnea. Auscultación pulmonar estertores crepitantes de predominio en ambas bases pulmonares. Se inicia estudio de neumopatía crónica descartándose fibrosis quística, inmunodeficiencias, enfermedad por reflujo gastroesofágico, déficit de alfa uno antitripsina, **TBC**. Rx tórax con engrosamientos peribroncovasculares. Rx senos maxilares engrosamiento mucosa bilateral. Se realiza TAC torácico alta resolución que evidencia bronquiectasias de todos los lóbulos, de mayor calibre en lóbulos inferiores. Fibrobroncoscopia anatómicamente normal. Se realiza estudio de cilios respiratorios nasales con hallazgos compatibles con discinecia ciliar primaria

Resultados

Ante diagnóstico establecido se inicia manejo con fisioterapia respiratoria, tratamiento antibiótico oportuno, suero salino hipertónico, corticoides inhalados, broncodilatador inhalado ante crisis, profilaxis vacuna antigripal y controles periódicos.

Conclusiones

La discinecia ciliar primaria se incluye dentro de las llamadas ciliopatías, entidades con gran heterogeneidad sintomática. Se recomienda tener un alto índice de sospecha de la enfermedad en casos de neumopatía crónica para un diagnóstico oportuno, tratamiento apropiado y brindar una mejor calidad de vida a estos pacientes.

Neumonía Necrotizante: una complicación emergente en pediatría.

Autores: Zamora Reed P.¹, Rodríguez López S.¹, Aragón Fernández C.¹, Muñoz Nuñez L.¹, Dáz Colom M.C.¹, Ortíz Tardío J.¹

Centros: 1 Hospital General De Jerez De La Frontera

Palabras Clave: neumonía necrotizante

Introducción y Objetivos

La neumonía necrotizante es una complicación grave de la neumonía adquirida en la comunidad, que se caracteriza por licuefacción y cavitación del parénquima pulmonar secundario a un fenómeno isquémico. El germen que con mayor frecuencia se asocia a esta entidad es **Streptococcus pneumoniae**.

Material y Métodos

Presentamos los casos de dos niñas previamente sanas, de 3 años y de 19 meses de edad respectivamente, que ingresan en nuestro hospital con el diagnóstico de neumonía adquirida en la comunidad, y que desarrollan durante su ingreso y a pesar de haber instaurado el tratamiento indicado, neumonía necrotizante. En los dos casos el diagnóstico de dicha complicación fue ecográfico. En una de las pacientes se aisló *S. pneumoniae* en *hemocultivo*. A ambas pacientes se les administró antibioterapia parenteral durante 21 días, presentando evolución favorable.

Resultados - Conclusiones

Se ha detectado en los últimos años un aumento en la incidencia la neumonía necrotizante, debido al mayor reconocimiento de esta entidad y al mayor uso de la **TC** en la evaluación de los niños con neumonía complicada. Aunque habitualmente el diagnóstico se realiza por **TC**, la ecografía torácica es una técnica diagnóstica útil, ya que el hallazgo de zonas hipoecogénicas en una consolidación pulmonar y la detección de zonas de hipoflujo mediante doppler son muy indicativos de neumonía necrotizante. La ecografía aporta ventajas como ausencia de riesgo de irradiación para el paciente y menor coste.

Tumoración en fontanela posterior: el meningocele. A propósito de un caso

Autores: Rodríguez López S.¹, De Los Santos Mata M.A.¹, Muñoz Nuñez L.¹, Díaz Colom M.C.¹, Zamora Reed P.¹, Ortíz Tardío J.¹

Centros: 1 Hospital General de Jerez de la Frontera

Palabras Clave: Meningocele

Introducción y Objetivos

Los defectos del tubo neural son condiciones congénitas severas que afectan el cerebro, el cordón espinal y/o las membranas que protegen estos órganos. El meningocele es una variante de espina bífida en la cual las meninges escapan al exterior por una apertura formando una protusión que contiene principalmente meninges y fluido, también pueden contener raíces nerviosas.

Material y Métodos

Recién nacida de 41 semanas y 2440 g que presenta tumoración a nivel de línea media craneal en fontanela posterior, rojiza, de apariencia vascular, depresible y sin latido a la auscultación. El resto de la exploración no muestra alteraciones. Durante el embarazo el desarrollo fetal fue normal, cursando sin incidencias ni diagnóstico ecográfico de dicha tumoración.

Resultados

Pruebas Complementarias:

- **Hemograma, bioquímica, perfil renal, hepático, lipídico y tiroideo:** normales
- **Cariotipo:** 46 XY
- **Ecografía craneal:** se observa imagen quística de 1,2x 2 cm en línea media coincidente con fontanela posterior. Su morfología es ovoide y no muestra registro doppler en su interior. El líquido es anecoico, sin contenido en su interior.
- **RM craneal:** colección líquida bien delimitada localizada en línea media parietal con intensidad similar al LCR. Muy homogénea aunque presenta algún tabique interno. Está comunicada a través de una mínima apertura con el contenido craneal con íntima relación con el seno longitudinal superior que es de aspecto normal. Parece acompañarse de un vaso periférico, se trata de una lesión de aspecto líquido sin imágenes que sugiera contenido neural y compatible con un meningocele. Resto del estudio normal. Su evolución ha sido favorable, con buena ganancia ponderal, siendo remitida para valoración por Neurocirugía del Hospital Puerta del Mar.

Conclusiones

El meningocele es una variedad de espina bífida, menos severa que el mielomeningocele, ya que no contiene raíces nerviosas. Los casos que ocurren a nivel craneal se incluyen bajo el denominador de cráneo bífido y presenta buen pronóstico al no compro-

meter al tejido encefálico y ser defectos generalmente pequeños. En cualquier tumoración en la línea media, como la que ocupa este caso, debe descartarse el meningocele.

Tumor del estroma gastrointestinal

Autores: Rodríguez Salas M.¹, Rubio Gómez I.¹, González de Caldas Marchal R.¹, Gilbert Pérez J.J.¹, Jiménez Gómez J.¹

Centros: 1 Unidad de digestivo, nutrición y hepatología infantil. UGC Pediatría y sus Especialidades.

Palabras Clave: hemorragia digestiva, tumor gástrico

Introducción y Objetivos

Los tumores del estroma gastrointestinal (**GIST**) son los tumores mesenquimales más frecuentes del tubo digestivo, siendo el estómago su localización más frecuente. Son tumores raros en la edad pediátrica y presentan características clínicopatológicas diferentes a los de la población adulta. Se caracterizan por ser **CD117 (c-KIT)** positivos, mostrando mutaciones en uno de los receptores de la proteína tirosina kinasa: **C-KIT** o del receptor alfa del factor de crecimiento derivado de plaquetas (**PDGFRA**).

La presentación clínica, generalmente en la segunda década de la vida, suele ser en forma de hemorragia digestiva alta con anemización. Presentamos el caso de un niño con esta rara entidad.

Material y Métodos

Varón de 12 años, con cuadro de decaimiento de dos meses de evolución asociado a palidez cutáneo-mucosa. Presenta Hb 4,9 g/dl, VCM 60%, hierro y ferritina bajas. En la ecografía abdominal se evidencia masa de 2,5 cm adyacente a píloro. La endoscopia digestiva alta pone de manifiesto una masa polipoidea en curvatura menor del estómago, ulcerada y sangrante al contacto. Con ecoendoscopia se evidencia una lesión hipoeoica de bordes nítidos que nace de la capa muscular. Se realiza excisión quirúrgica de la lesión y el estudio anatomopatológico confirma el diagnóstico de tumor del estroma gastrointestinal. El estudio de extensión es negativo para otras lesiones.

Resultados

El diagnóstico se basa en la histología y la inmunohistoquímica.

A diferencia del **GIST** en adultos, el **GIST** pediátrico es más frecuente en el sexo femenino, el tipo histológico predominante es el tumor epiteliode, suelen ser multifocales con alta tasa de recurrencia y sólo una minoría presentan mutaciones **c-kit** o **PDGFRA**.

Conclusiones

En nuestro caso, según los criterios de riesgo de **GIST**, basados en el tamaño del tumor y número de mitosis, podemos considerarlo como de bajo-moderado potencial maligno.

Una vez diagnosticado debe descartarse su asociación familiar, con neurofibromatosis tipo 1 o con condromas pulmonares y paragangliomas extra-adrenales formando parte de la Triada de Carney. El tratamiento de elección es quirúrgico.

Manometría de alta resolución para el diagnóstico de los trastornos de deglución en el paciente pediátrico

Autores: Cabrera R.¹, Granero R.², Cabello R.¹, De Agustín J.C.¹, López Alonso M.¹, Moya M.J.¹

Centro: 1 Hospital Virgen del Rocío, 2 Hospital Reina Sofía

Palabras Clave: Trastorno de deglución, Manometría de alta resolución.

Introducción y Objetivos

Se define trastorno de deglución como la disrupción de la capacidad para mover la comida o el líquido desde la boca, a través de la faringe y esófago, hasta el estómago, de forma segura y eficiente. La disfagia afecta al 13 % de la población general, porcentaje que sube hasta un 30% en pacientes pretérmino y hasta el 90% de los niños neurológicos. El objetivo de nuestro estudio es realizar un diagnóstico diferencial del tipo de trastorno de deglución que afecta a cada uno de nuestros pacientes para que se puedan beneficiar del tratamiento correcto.

Material y Métodos

Los sujetos de estudio son los pacientes enviados con disfagia a la Unidad de pruebas funcionales digestivas del Hospital Infantil Virgen del Rocío. El estudio se realiza con el equipo SOLAR de manometría de alta resolución (MAR), mediante una sonda de 6 Fr y 25 sensores sólidos separados 1cm. En cada paciente, se estudian 10 degluciones líquidas, 10 consistencia puré y 10 sólidas. En caso de sospecha de aspiración, se realiza también videofluoroscopia.

Resultados

Hasta el momento hemos realizados 40 estudios de deglución. Los diagnósticos realizados corresponden a: incoordinación faringo-esofágica (11 casos), relajaciones incompletas del esfínter esofágico superior (1 caso), disfagias por atresias de esófago (9 casos), por hernia de hiato (3 casos) y otras patologías (16 casos). Con el diagnóstico correcto, los pacientes han sido referidos al Especialista adecuado, para rehabilitación, cirugía o tratamiento médico según los casos.

Conclusiones

- Los trastornos de deglución no son una enfermedad en si misma, sino un síntoma de múltiples patologías con tratamientos muy distintos.
- Es fundamental el diagnóstico diferencial de estas patologías, para evitar tratamientos erróneos y en

muchas ocasiones dramáticos.

- La MAR es hoy en día la mejor técnica para el estudio de la deglución.

Malformaciones craneofaciales en la infancia: estudio epidemiológico de los casos de fisuras orofaciales en el hospital universitario "Reina Sofía" entre los años 1975 y 2009

Autores: Candau Alvarez A.¹, Pérez-Navero J.L.², De la Torre-Aguilar M.J.², Llorente-Cantarero F.J.², Gil-Campos M.², Dean Ferrer A.¹, Heredero Jung S.¹, Ortíz Arjona M.A.³

Centros: 1 UGC Cirugía Oral y Maxilofacial. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba, 2 UGC Pediatría. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba, 3 UGC MFyC Aguilar de la Frontera. Córdoba

Palabras Clave: Fisura facial, labio leporino, paladar hendido

Introducción y Objetivos

Desde su creación, el Hospital Universitario Reina Sofía ha experimentado un crecimiento exponencial en la atención a niños con defectos de cierre de labio y paladar, tanto aislados como en el contexto de patologías sindrómicas. Este amplio abanico de malformaciones suelen tener su causa en un defecto del cierre de los procesos maxilares hacia la 7ª semana del desarrollo embrionario. Pueden afectar tanto a paladar primario como a paladar secundario. De etiología multifactorial, existen factores de riesgo asociados como tabaquismo y alcoholismo maternos, consumo de corticoides y edad de los padres en el momento de la concepción. Suele diagnosticarse mediante ecografía y los protocolos de tratamiento quirúrgico precoz han mejorado los resultados.

Material y Métodos

Se trata de un estudio epidemiológico observacional, longitudinal y retrospectivo. Se registraron todas las historias con diagnóstico al alta de labio/paladar fisurado (CIE10: 749.00-25). De la muestra inicial de n=152 pacientes, tras establecer los criterios de inclusión y exclusión, obtuvimos una muestra de n=127.

Resultados

La muestra constaba de 69 varones (54,3%) y 56 mujeres (44,1%). Del total de pacientes, la gran mayoría se concentraba en los últimos 10 años. Las edades paternas eran similares a lo encontrado en la bibliografía (padres 31,6+-6,29 años, y madres 28,7+-6,21 años). Solo n=9 presentaban historia familiar positiva. Lo más frecuente fue encontrar una fisura facial como hallazgo aislado, un tercio de nuestros pacientes presentaba alguna otra patología asociada, siendo la más frecuente las cardiopatías de forma aislada, y

la secuencia de Pierre-Robin dentro de un síndrome malformativo. La fisura más prevalente fue la de paladar posterior, seguida de la de paladar completo, y por la fisura labial bilateral sin afectación nasal asociada a fisura palatina completa. En casos de fisuras labiales aisladas, las que afectaban al lado izquierdo eran 3 veces más frecuentes.

Conclusiones

La media de pacientes atendidos fue de 6,8 pacientes/año. La tasa de diagnóstico ecográfico fue mayor a la encontrada en la bibliografía. No se pudo constatar en las madres consumo de teratógenos. Una minoría no representativa consumía tabaco y alcohol. Se atendieron más polimalformados que la media española pero menos que la media internacional.

COMUNICACIONES POSTERS

GRUPO I.

Moderador: Dr. Juan Luis Pérez Navero.

Presentación Comunicaciones Pósteres del 1 – 12

Prof. Titular Pediatría de Facultad de Medicina de

Córdoba

Jefe Servicio Pediatría H. Reina Sofía Córdoba

Intoxicación por Monóxido de Carbono

Autores: Ceballos Rodríguez I.M.¹, Villar Galvan V.¹, Hernández Rastrullo R.¹

Centros: 1 Hospital Materno Infantil. Servicio de Pediatría

Introducción y Objetivos

El monóxido de carbono es un producto de la combustión incompleta de hidrocarburos. Tiene mayor avidez por la hemoglobina que el oxígeno. La clínica depende de la intensidad de la exposición: cefalea, vómitos, pérdida del nivel de conciencia, coma y muerte. Se estima que más de 1/3 de los casos no son diagnosticados.

Material y Métodos

Caso Clínico:

Neonato de 6 días de vida sin antecedentes de interés que consulta por rechazo de tomas de 48 horas de evolución, vómitos y decaimiento en las últimas horas.

A la exploración está pálido, decaído, relleno capilar enlentecido, pulsos débiles, tonos cardiacos apagados, labios sonrosados, hipotermica (31°), TA: 37/21, FC: <40 lpm.

Tras maniobras de resucitación, es intubado y trasladado a la unidad de cuidados intensivos con conexión a ventilación mecánica. Hemodinamicamente inestable, precisa expansión de volemia, drogas vasoactivas y corrección de la acidosis.

Gasometría al ingreso: pH:6.96, pCO₂: 85.8, COHb:17%. Hemograma: anemia, leucopenia, trombopenia.

Cifras de COHb a las 2h: 6,3%, a las 4h: 2.7%

Resultados

En cuatro horas el paciente fallece por deterioro hemodinámico y respiratorio con desarrollo de edema agudo de pulmón.

Conclusiones

La intoxicación por CO debe ser sospechada ante historia de exposición y se confirma con cifras de COHb. El diagnóstico diferencial incluye causas de deterioro neurológico y respiratorio como procesos sépticos.

Suele haber afectación simultánea de varios convivientes. Los familiares se encontraban asintomáticos. Utilizaban brasero de carbón en la habitación del bebe.

La gasometría no sirve para conocer la oxigenación tisular puesto que la PaO₂ es normal. La gravedad no siempre guarda relación con las cifras de COHb. El tratamiento utilizado es oxígeno al 100% y medidas de soporte

Aspiración de cuerpo extraño. Caso clínico.

Autores: Zarallo Reales C.V.¹, Mogollón Cano Cortés T.², Pando Pinto J.², Sardina González M.D.¹, Fuentes Bolaños N.¹, Carrasco Claver F.²

Centros: 1 Hospital Materno Infantil, Badajoz, 2 Servicio de Otorrinolaringología, Badajoz

Introducción y Objetivos

La aspiración de cuerpo extraño (CE) es causa importante de morbimortalidad en la infancia, con una mayor incidencia en menores de 5 años. La necesidad de un diagnóstico y tratamiento precoz se justifica, además de por el riesgo potencial de mortalidad en el episodio agudo, por las complicaciones de la permanencia de un CE en la vía aérea.

Material y Métodos

Presentamos un caso clínico de aspiración de cuerpo extraño, en la que la sospecha diagnóstica se confirmó por la práctica de una broncoscopia. Niña de 3 años con tos intensa y sibilancias de 1 semana de evolución, diagnosticada de bronquitis en tratamiento con broncodilatadores. Acude a urgencias por cuadro de vómitos y tos persistente. En la exploración física no presentaba deterioro respiratorio y en la AP hipoventilaba en hemitórax derecho. En Rx tórax simple: cuerpo extraño en bronquio principal derecho. Se extrae por fibroscopia pila de botón, rodeado de tejido inflamatorio. Precisa ingreso en UCIP conectada a ventilación mecánica. Tras iniciar antibioterapia y corticoides intravenosos mejoría progresiva en 24 horas.

Resultados

La sospecha familiar, clínica respiratoria y Rx tórax son factores fundamentales para indicar una broncoscopia, especialmente en menores de 5 años. En nuestro caso, ante la ausencia de sospecha familiar, el diagnóstico se hizo por Rx de tórax (*cuerpo extraño radiopaco*), confirmándose por broncoscopia.

Conclusiones

La composición tóxica de la pila de botón pudo producir perforación de la pared bronquial. Nuestro caso, precisó una segunda broncoscopia para extracción de zona esfacelada y valoración de la luz bronquial. Actualmente presentas crisis frecuentes hiperreactividad bronquial.

Sibilancias recurrentes y atelectasia persistente en el lactante. Forma de presentación de tuberculosis endobronquial

Autores: González Álvarez C.M.¹, Del Castillo Navío E.¹, Medina Gil M.P.¹, Montero Salas A.², Hamed Ahmed F.¹, Pérez Vera M.¹

Centros: 1 Hospital de Mérida, 2 Centro de Salud Urbano II. Mérida

Palabras Clave: Atelectasia, Tuberculosis endobronquial

Introducción y Objetivos

La Tuberculosis plantea un problema de salud a nivel mundial, con un aumento significativo de incidencia en nuestro medio en los últimos años. La población pediátrica constituye un colectivo de riesgo debido a la mayor probabilidad de progresión de infección a enfermedad, dificultad en el diagnóstico y la existencia de escasos estudios con fármacos antituberculosos en niños. La Tuberculosis endobronquial (**TBCEB**) es una manifestación infrecuente de la enfermedad. La clínica en lactantes suele ser inespecífica (*tos, fiebre, sibilancias, hipoventilación, neumonía refractaria a tratamiento*) y la radiografía de tórax puede ser normal o mostrar condensaciones o atelectasias persistentes.

Material y Métodos

Caso clínico:

Lactante de 8 meses con antecedentes de bronquiolitis por VRS, crisis de broncoespasmo y otitis media supurada de repetición. La radiografía muestra atelectasia persistente en lóbulo superior izquierdo. Estudio inmunológico, alfa1 Antitripsina y test del sudor normales. Se realizan **TAC** torácico y posteriormente fibrobroncoscopia que objetivan obstrucción bronquial a ese nivel. Mantoux de 0 mm al inicio del cuadro que aumenta a 8 mm a los 3 meses. Cultivo para micobacterias de aspirado de jugo gástrico y esputo inducido negativos. Es diagnosticado de **TBCE** y se inicia tratamiento antituberculoso con isoniacida, rifampicina durante 6 meses,

asociando pirazinamida y etambutol los 2 primeros meses y corticoesteroides durante 1 mes, con buena evolución. No se logra identificar contactos familiares.

Resultados - Conclusiones

La presencia de sibilancias recurrentes y atelectasia persistente en nuestro paciente nos obligó a descartar causas obstructivas a nivel bronquial; y el antecedente de bronquiolitis por VRS el desarrollo de una Bronquiolitis obliterante. El diagnóstico de TBC pulmonar en el lactante resulta complicado y debe sospecharse ante sintomatología respiratoria persistente, anomalías radiológicas inespecíficas y evidencia de obstrucción en broncoscopia. La prueba de tuberculina negativa no descarta enfermedad en nuestro caso, y ante alta sospecha de enfermedad tuberculosa está indicada su repetición. El tratamiento de la TBCEB debe realizarse con 4 fármacos. El uso de corticoides sigue siendo controvertido, reservándose para lesiones endobronquiales extensas, como en nuestro caso.

Malformación arteriovenosa en la infancia. A propósito de un caso

Autores: Izquierdo A.¹, Barros P.², Fernández O.³, López A.⁴, Martín R.⁵, Sánchez A.⁶, Castaño Y.⁷, Polo A.⁸, P.J. García⁹, Remedios J.¹⁰, Carretero V.¹¹

Introducción y Objetivos

La malformación arteriovenosa (**MAV**) es una alteración defectuosa de la estructura de los componentes arteriales, venosos y/o capilares que se origina durante la embriogénesis. Es la causa conocida más frecuente de hemorragia cerebral no traumática en la infancia, que representa un 30-40% de los casos. La presentación clínica es inespecífica. El debut suele ser súbito por lo que es necesario una rápida actuación diagnóstica y terapéutica.

Material y Métodos

Presentamos un caso de hemorragia cerebral secundaria a malformación arteriovenosa.

Resultados

Paciente mujer de 9 años sin antecedentes de interés traída a Urgencias por llanto y disminución brusca del nivel de conciencia. Presenta vómitos durante el traslado.

Exploración física: temperatura 34,4°C, frecuencia cardíaca 60 lpm tensión arterial 113/65 mmHg, saturación de oxígeno 97%, Glasgow 6/15. Pupilas midriáticas areactivas, desviación conjugada de la mirada hacia la izquierda, reflejo corneal abolido, miembros en extensión hipertónicos y reflejo cutáneo plantar extensor bilateral.

Pruebas complementarias: hemograma, coagulación, proteína C reactiva, gasometría, carboxihemoglobina y orina normales. Tóxicos negativos. **Bioquímica:** glucosa 251mg/dl, lactato 4,8mmol/L, potasio

2,83mmol/L. **Tomografía axial computerizada craneal:** hemorragia intraparenquimatosa aguda de localización fronto-temporal izquierda de un tamaño aproximado de 5,6x4,5x6cm, con comunicación con sistema ventricular, edema perilesional, desviación de la línea media y signos de herniación subfascial, sin identificar lesión subyacente. Se intuba y traslada a la paciente al Servicio de Neurocirugía para craneotomía y evacuación del hematoma urgente. **Angiografía cerebral inicial:** no muestra imagen patológica que pueda ser origen de la hemorragia. **Angiografía tras dos meses:** pequeña imagen en hemisferio cerebral izquierdo compatible con malformación arteriovenosa. **Evolución:** hemiparesia residual derecha y disfasia. Pendiente de intervención quirúrgica.

Conclusiones

La angiografía es una técnica muy sensible para el diagnóstico etiológico de la hemorragia cerebral secundaria a malformación arteriovenosa. Pueden no detectarse en el estudio angiográfico primario debido al hematoma y edema perilesional. Es conveniente una exéresis quirúrgica de la malformación arteriovenosa para la prevención de resangrado.

Taquicardia supraventricular en lactante con crisis convulsiva febril. A propósito de un caso

Autores: Martín Fernández R.¹, García Cuesta P.J.¹, Peña Martín L.¹, Lozano J.A.¹, Barros García P.¹, López Rodríguez M.J.¹, Fernández de la Cruz O.¹, Polo Antúnez A.¹, Muro J.R.¹, Izquierdo Martín A.¹, Carretero Díaz V.¹

Centros: 1 Hospital San Pedro de Alcántara.

Palabras Clave: Taquicardia Supraventricular

Introducción

La taquicardia supraventricular (TSV) es una de las arritmias más frecuentes en las urgencias pediátricas subsidiaria de tratamiento. Se caracteriza por taquicardia, ausencia de ondas p, complejo QRS estrecho e intervalo R-R fijo. Clínicamente, suele presentarse como episodios paroxísticos de inicio y fin brusco, generalmente en reposo. El abordaje terapéutico dependerá de la estabilidad hemodinámica al diagnóstico.

Objetivos

Presentación de un caso clínico poco frecuente en el que coinciden crisis convulsiva febril con crisis de TSV paroxística autolím.

Material y Métodos

Caso clínico:

Lactante de 10 meses que presenta crisis de hipertonía, revulsión ocular, movimientos tónico-clónicos de miembros con relajación de esfínteres, de 5-10 minutos de duración, que cedió espontáneamente. A su llegada, estaba febril (38,1°), algo somnolienta y taqui-

cárdica. **EKG de urgencia:** FC 225 lpm, ausencia de ondas p, QRS estrecho, intervalo RR fijo.

Exploración física: BEG, buena coloración y perfusión periféricas. Glasgow 15 puntos. Signos meníngeos(-). No focalidad neurológica. Fontanela normotensa. No exantemas ni petequias. ACR: rítmico (130spm), sin soplos. Buena entrada de aire bilateral. Abdomen: blando, no megalias. ORL: exudado faríngeo seroso posterior, rinorrea serosa.

Pruebas complementarias: Hemograma: infomocitosis relativa, resto normal. Coagulación, bioquímica, EAB normales. PCR negativa.(13,3). S. Orina: normal. Hemocultivo y tóxicos en orina negativos. EEG vigilia normal. Ecocardiografía-2d-Doppler-color: normal. E.Holter: normal. Fcmax: 180spm. FC min: 108 spm: No trastornos del ritmo.

Resultados

Evolución: Permanece con monitorización y asintomática tanto cardiológica como neurológicamente. Picos febriles durante 48 h, con síntomas catarrales y reacción urticarial con evolución espontánea favorable. **Diagnósticos:** Convulsión Febril (1° Episodio). Crisis TSV Autolimitada. Catarro de vías altas

Conclusiones

Comentarios:

Generalmente los cuadros febriles van acompañados de taquicardia reactivas, siendo infrecuente la asociación de crisis febril con TSV, y mucho menos su constatación electrocardiográfica. La TSV en lactantes se resuelve de forma espontánea en la mayoría de los casos, con bajo grado de recurrencia. Su presencia no implica la existencia ni desarrollo posterior de alteraciones estructurales cardíacas. Sólo un pequeño porcentaje requiere tratamiento posterior.

Adenopatías en la enfermedad por arañazo de gato. Un diagnóstico a tener en cuenta.

Autores: Medina Gil M.P.¹, Del Castillo Navío E.¹, González Álvarez C. M.¹, García Reymundo M.¹, Hamed Ahmed F.¹, Real Terrón R.¹

Centros: 1 Hospital de Mérida

Palabras Clave: Enfermedad por arañazo de gato, adenopatías, Bartonella henselae.

Introducción y Objetivos

La enfermedad por arañazo de gato es una enfermedad infecciosa, generalmente benigna y autolimitada, causada por **Bartonella henselae**. Es causa frecuente de adenitis regional aguda o subaguda en niños y adultos jóvenes, de los cuales el 90% refiere contacto previo con gatos. Suele presentarse con una pápula indolora en el lugar del arañazo, acompañado de linfadenopatía regional, habitualmente cervical, axilar e inguinal.

Material y Métodos

Presentamos 3 casos diagnosticados en nuestro hospital en el último año en niños de 2, 6 y 7 años de edad con clínica de adenopatías laterocervicales en dos de ellos y axilares en el otro, de 3 a 20 días de evolución. En uno de los pacientes acompaña síndrome febril. Se realizaron hemograma y bioquímica con resultados normales, VSG de 120, 37 y 35 mm/h respectivamente, Mantoux de 0mm a las 72 horas, serologías para VEB, CMV, Toxoplasma y Brucella que fueron negativas e IFI para Bartonella Henselae positivo en los tres casos. Rx de tórax y ecografía abdominal normales en dos de ellos encontrándose ligera esplenomegalia en el otro. Se realiza ecografía en región de la tumoración en dos de ellos, encontrándose en ambos imagen compatible con conglomerado adenopático inflamatorio de probable origen reactivo. Solo uno de los pacientes recibe tratamiento antibiótico, los otros dos evolucionan favorablemente sin necesidad de antibioterapia, con mejoría sintomática y disminución significativa del tamaño de las adenopatías. Únicamente en dos de los casos se refiere antecedente de contacto con gatos.

Resultados - Conclusiones

La enfermedad por arañazo de gato es una entidad a tener en cuenta en el diagnóstico diferencial del niño con adenopatía, ya que en muchos casos puede pasar desapercibida debido a la falta, en ocasiones, del antecedente de contacto con gatos, el carácter benigno de la enfermedad, y su habitual resolución espontánea. La serología es el método que parece aportar más ventajas, con alta sensibilidad y especificidad, por lo que se debe solicitar ante la sospecha de dicha entidad evitando otras técnicas más cruentas. Respecto al tratamiento, aunque en los últimos estudios se ha demostrado que el uso de Azitromicina acelera la disminución de los síntomas y el tamaño de las adenopatías, el uso de antibióticos en las formas típicas es controvertido, quedando únicamente indicado en formas sistémicas atípicas.

Metotrexato como inductor de remisión en colitis ulcerosa

Autores: Miranda Díaz M.¹, Gálvez Aguilar I.¹, Alonso Romero L.¹, Millán Jiménez A.¹, De Castro Ochoa M.¹, Navarro Villén M.¹

Centros: 1 Hospital Virgen de Valme,

Palabras Clave: metotrexato, colitis ulcerosa, TPMT

Introducción y Objetivos

La colitis ulcerosa (CU) tiene un curso crónico con exacerbaciones que precisan de fármacos inductores de remisión. Generalmente se consigue con corticoides y/o azatioprina (AZA) siendo inusual el uso de metotrexato motivo por el que presentamos este caso.

Material y Métodos

Varón de 13 años que consultó por dolor abdo-

minal, pérdida de peso, deposiciones diarreicas con moco y sangre de un mes de evolución. **EF:** palidez de piel y mucosas, escaso panículo adiposo y tacto rectal normal. **PPCC:** Hb 8 gr/dl, PCR 220 mg/L, eco abdominal normal, acúmulo de leucocitos marcados en colon descendente y sigma, coprocultivo positivo para salmonella enteritidis, colonoscopia con afectación extensa desde margen anal hasta ángulo esplénico y biopsia compatible con CU. Recibe tratamiento con prednisona, mesalazina y cefotaxima i.v. con normalización de sintomatología y parámetros analíticos. Al mes del diagnóstico, presenta exacerbación de los síntomas por lo que se asocia azatioprina que se suspende al conocer valores nulos de actividad de tiopurina metiltransferasa (TPMT) en dos ocasiones. Se decide inducir remisión con metotrexato (MTX) a dosis de 15mg/m²/semana durante 6 semanas, prednisona y optimización de dosis de mesalazina. Actualmente presenta buena evolución con ganancia de peso tras 5 meses de seguimiento.

Resultados

En el tratamiento de inducción a la remisión de la CU suelen utilizarse corticoides y aminosalicilatos precisando **AZA** en casos refractarios o dependientes de corticoides. La AZA precisa ser fraccionada a través de la **TPMT** dando origen a 6-mercaptopurina que conduce a la síntesis de nucleótidos que interfirieren con la multiplicación celular. Menos del 0,1% de la población caucásica tiene valores muy bajos o nulos de la actividad de **TPMT**. En estos pacientes puede ser una alternativa terapéutica el uso de **MTX** aunque su mecanismo de acción no esté totalmente claro. Recientes estudios revelan que induce mejoría clínica, endoscópica e histológica con un efecto ahorrador de esteroides. A dosis de 15 mg/m²/semana durante 4-6 semanas es capaz de inducir remisión en brotes moderados y los efectos secundarios hepáticos, hematológicos y a nivel de sistema nervioso periférico se pueden disminuir con la administración conjunta de ácido fólico.

Déficit aislado del complejo IV de la cadena respiratoria mitocondrial

Autores: Miranda Díaz M.¹, Millán Jiménez A.¹, Gálvez Aguilar I.¹, Alonso Romero L.¹, Gómez Bustos M.D.², Navarro Villén M.¹

Centro: 1 Hospital Virgen de Valme

Palabras Clave: cadena respiratoria, enfermedades mitocondriales

Introducción y Objetivos

Las enfermedades mitocondriales tienen una gran variedad de presentación cuando afectan a neonatos y lactantes. Esta característica y su baja incidencia hace complicado su diagnóstico al que a veces se llega en el estudio postmortem.

Material y Métodos

RN mujer, primer gemelo, con hipotonía generalizada neonatal. **AP:** embarazo gemelar bicorial biamniótico, controlado. Cesárea por nalgas a las 34+3 SEG. Nace con hipotonía axial marcada; APGAR 6/9, REA I. Al ingreso en neonatal presenta anemia y acidosis metabólica con hiperamoniemia. **PPCC:** bioquímica sanguínea normal, amonio 160 mcg/dl, LCR normal, aminoácidos y ácidos orgánicos en sangre normales, niveles de acilcarnitinas normales. ECO cerebral normal, TAC craneal compatible con alteración mielinización. Biopsia muscular sugestiva de miopatía mitocondrial. **Biología molecular:** déficit del complejo IV de la cadena respiratoria mitocondrial. Persiste hipotónica en los días sucesivos con crisis de cianosis asociadas con deglución. Recibe de forma intermitente nCPAP por retención de carbónico y pausas de apnea. A los 16 días de vida fallece tras empeoramiento brusco del estado general.

Resultados

Las citopatías mitocondriales son uno de los trastornos incluidos en los errores del metabolismo por defecto del metabolismo energético y engloban las disfunciones de la cadena respiratoria mitocondrial. Regulada por doble sistema genético, el ADN mitocondrial propio, de herencia vertical o materno y el ADN nuclear de transmisión autosómica. La gran variabilidad de sus manifestaciones está en relación con la cantidad de mitocondrias del órgano afectado, y del tipo de ADN mutado. El déficit de factor IV, también denominado déficit de citocroma c oxidoreductasa, puede deberse tanto a alteraciones del ADNn que codifica proteínas acinares como a mutaciones del ADNm que codifica tres de sus trece subunidades.

Formas clínicas principales:

1) Miopatía infantil mortal, forma neonatal caracterizada por hipotonía, insuficiencia respiratoria y aumento de ácido láctico. Tiene pronóstico fatal en los primeros días de vida.

2) Encefalomiopatía, que puede formar parte del Sd. De Leigh.

Conclusiones

El diagnóstico de esta enfermedad metabólica exige una alta sospecha clínica y confirmarla mediante estudio enzimático de la cadena respiratoria que obliga a realizar biopsia muscular o hepática

Síndrome de Allgrove. Hallazgo de una mutación no descrita

Autores: Capataz Ledesma M.¹, Tejado Balseira J.J.¹, Méndez Pérez P.¹, Vaquerizo Madrid J.¹, Rodríguez López R.², Galán Gómez E.¹

Centros: 1 Hospital Materno Infantil de Badajoz, 2 Unidad de Genética del Servicio de Inmunología y Genética del Hospital Infanta Cristina de Badajoz

Palabras Clave: síndrome de Allgrove, triple A, acalasia, alacrimia, genética

Introducción y Objetivos

El síndrome de Allgrove (*Triple A*) es una rara enfermedad autosómica recesiva. La triada clásica, incluye, insuficiencia adrenal congénita debida a resistencia a la **ACTH**, acalasia del cardias y alacrimia. Se manifiesta en las dos primeras décadas mediante deficiencia glucocorticoidea. Se asocia a anomalías neurológicas como neuropatía autonómica, sensitiva y motora, sordera, retraso mental, parkinsonismo y demencia. En el 2000, se identificó el gen responsable: **AAAS** o **ADRACALIN** que codifica para una proteína llamada **ALADIN**.

Material y Métodos

Niño de 10 años y 11 meses derivado de neurología infantil por sospecha de enfermedad de depósito. **AF:** madre y abuela materna 2 abortos. Padre y hermano paterno miopía severa. **AP:** Producto de tercer embarazo de padres de 28 años. Parto a término, eutócico normal. No reanimación al nacer. Periodo perinatal normal. Retraso mental leve, retraso del lenguaje y voz hipernasal. Adenoidectomizado. Neuropatía sensitivo-motora con afectación autonómica y semiología de paraparesia espástica. Astigmatismo y ojo vago, fondo de ojo normal. Alacrimia. Acalasia, con varias dilataciones realizadas. Reflujo gastroesofágico. **Explotación:** normocefalia, hendiduras palpebrales normales. Raíz nasal ancha. Filtro corto. Labio superior evertido. Resto normal. Escasa fuerza muscular. **Pruebas complementarias:** Sialotransferrinas séricas, ácidos orgánicos en orina, biopsia muscular para actividad de enzimas de metabolismo energético, estudio mutación asociada a MELAS, en biopsia muscular y de esófago, negativos. No alteraciones de DNA mitocondrial, oligosacáridos y mucopolisacáridos en orina. Lentificación difusa en EEG. Cariotipo bandas GTG: 46 XY inv. (9) (p11q13) FISH 22q11.2 (*Tuple1X2*) normales.

Resultados

Estudio molecular de S. Allgrove positivo para dos mutaciones en cada alelo: la p. Tyr 19 Cys no descrita, y la IVS14+1G-A previamente descrita.

Conclusiones

Los hallazgos clínicos en familias con mutaciones en el gen AAAS, son diversos y abarcan varios sistemas. El diagnóstico suele ser tardío. El inicio de los síntomas es variable, aunque la alacrimia, suele ser el hallazgo

más temprano y constante. Se trata de un trastorno genéticamente heterogéneo. Debe realizarse el estudio molecular del gen AAAS, en pacientes que presenten 1 ó 2 de los 3 síntomas principales.

Parotiditis aguda neonatal: reporte de un caso

Autores: *Pelegriño Callejas J.¹, Velez Laforga L.¹, Paz Quiñones L.¹, Moreno Montesinos M.¹, Guillen Regodon J.¹, Duque Bedoya J.¹*

Centros: *1 Hospital Don Benito-Villanueva*

Palabras Clave: parotiditis neonatal

Introducción y Objetivos

La parotiditis supurativa aguda es una condición rara en el recién nacido. Describimos un recién nacido con evidencia clínica y ecográfica de inflamación a nivel parotídeo, su manejo y evolución.

Material y Métodos

Presentamos el caso clínico de un recién nacido de 9 días de edad, sin antecedentes perinatales de importancia, quien inicia cuadro febril de un día de evolución asociado a signos inflamatorios a nivel parotídeo, fiebre y secreción purulenta a través del conducto de Stenon; el hemograma evidencia leucocitosis, la PCR ligeramente elevada; la ecografía reveló lesión sugestiva de absceso parotídeo, el cultivo de la secreción fue positivo para *S. aureus*.

Resultados

Se inicia manejo antibiótico con cloxacilina más gentamicina, el paciente evoluciona en forma satisfactoria sin presentar complicaciones.

Conclusiones

La parotiditis aguda neonatal es una condición infrecuente en este grupo etario. Entre los factores predisponentes se encuentran la prematurez y condiciones que favorezcan la sialectasia. La vía de entrada es principalmente de tipo ascendente a través del conducto de Stenon. El germen predominante es el *Staphylococcus aureus*. El diagnóstico se basa en hallazgos clínicos apoyados por los cultivos de la secreción y estudios imagenológicos. El manejo antibiótico es la piedra angular del tratamiento requiriendo solo en contados casos el drenaje quirúrgico. Las complicaciones son raras y usualmente no se presenta recurrencias en los recién nacidos.

Masa intranasal en un neonato

Autores: *Villar Galván V., Romero Salguero A., Pérez Martín N., Ortiz Barquero C., Cabezas Segurado F.*

Centros: *Hospital Materno Infantil de Badajoz*

Palabras Clave: glioma nasal

Introducción y Objetivos

Las masas de la línea media nasal se presentan en 1/20000-40000 recién nacidos, de los cuales el 5% son gliomas. Éstos son tumores benignos constituidos por células neurogliales astrocíticas, tejido fibroso, vascular y cubiertos por mucosa respiratoria nasal. Son más frecuentes en varones. Los intranasales pueden asociarse a comunicación cerebral. Macroscópicamente es una tumoración firme, no pulsátil, rojiza, no compresible, que no se translucina. No varían de tamaño con las maniobras de Valsalva y el test de Fursenberg es negativo. Puede ocasionar deformidades faciales, dificultad para la lactancia o ser un foco de infección. El diagnóstico diferencial se debe realizar con masas de línea media.

Material y Métodos

Resultados

Caso clínico:

Recién nacido a término que presenta coana izquierda no permeable, rinorrea y distrés respiratorio leve. A través de narina izquierda se observa formación poliposa rojiza con secreción acuosa, firme, que no aumenta con el llanto y con transluminación negativa. **TC craneal:** masa nasal izquierda de 17x9x8 mm de densidad promedio y calcificaciones puntiformes, que no contacta con la base del cráneo. **RM craneal:** masa nasal izquierda de 18x10x8 mm bien delimitada, no homogénea, expansiva con desviación del tabique nasal a la derecha. Ambas pruebas sugieren inicialmente un teratoma. Se realiza exéresis mediante cirugía endoscópica nasosinusal. **Estudio anatomopatológico:** lesión polipoide revestida de epitelio cilíndrico pseudoestratificado. En su interior células monomorfas, rodeadas de áreas fibrilares con inmunoreactividad positiva a vimentina, pS-100 y proteína gliofibrilar ácida.

Conclusiones

Los gliomas nasales son tumoraciones congénitas poco frecuentes. El diagnóstico se establece mediante la TC, RM y estudio histológico. El estudio inmunohistoquímico es positivo para la proteína S-100, anticuerpos contra proteína ácida gliofibrilar y sinaptolisinas. El tratamiento es quirúrgico mediante abordaje endoscópico intranasal, rinotomía o más raramente craneotomía.

Encefalomiелitis aguda diseminada asociada a infección por influenza H1N1

Autores: Villar Galván V., Romero Salguero A., Agulla Rodiño E., Hernández Rastrollo R., Grande Tejada A.M., Vaquerizo Madrid J.

Centros: Hospital Materno Infantil Badajoz

Introducción y Objetivos

La **EAD** es una enfermedad inflamatoria del **SNC**, inmunomediada, habitualmente precedida por una infección inespecífica, o postvacunación, que afecta principalmente a la sustancia blanca. Aparece en niños y adultos jóvenes. La sintomatología puede aparecer de 1-3 semanas después del proceso infeccioso, y consiste en: signos meníngeos, convulsiones, somnolencia, hemiparesia, afectación de los pares craneales, etc.

Material y Métodos

Niño de 4 años que ingresa en UCIP por fiebre sin foco y deterioro neurológico agudo. Días previos cuadro catarral. **AP y F:** mantoux positivo y afectación pulmonar radiológica tratado con tuberculostáticos hace un año. **Padre:** portador de derivación ventrículo peritoneal por hidrocefalia. **Exploración física:** Tendencia al sueño, desconectado, responde a estímulos, no habla pero se comunica mediante gestos. Desviación cefálica a la izquierda, paresia del VI par derecho y miembro superior derecho. Lesiones hipopigmentadas generalizadas. Resto normal. Hemodinámicamente estable. No precisa soporte ventilatorio. **Se solicita:** hemograma, bioquímica sanguínea, tóxicos en orina, amoniemia, radiología de tórax, fondo de ojos, TC cerebral y LCR: normales. Se recogen hemocultivo, cultivo bacteriológico LCR, PCR a micobacterias, herpes simple y ADA en LCR, serologías múltiple negativa. Se inicia tratamiento con cefalosporina IV, aciclovir IV y cuádruple terapia con tuberculostáticos. **RM cerebral:** hiperdensidad bilateral asimétrica en ganglios basales derechos, tálamo bilateral, temporal derecho, troncoencéfalo y cerebelo derecho. **EEG:** afectación cerebral difusa, anomalías lentas focales tóporo-occipitales derechas. Las lesiones cutáneas no sugestivas de esclerosis tuberosa. Tras los hallazgos de la RM se confirma el diagnóstico de encefalomiелitis aguda diseminada. Se inicia tratamiento con gammaglobulina IV.A las 72 horas estudio para **H1N1:** positivo. Evolución favorable.

Resultados - Conclusiones

LA **EAD** es poco frecuente y debe sospecharse ante pacientes con síntomas de compromiso encefálico con examen de LCR inespecíficos e imposibilidad de determinar el agente causal. El diagnóstico es clínico apoyado con la neuroimagen. En el caso que presentamos el único agente etiológico que puede atribuirse es la infección por **H1N1**. El diagnóstico diferencial incluye la esclerosis múltiple y la encefalitis viral aguda. En el tra-

tamiento se han empleado corticoides, plasmaferesis e inmunoglobulinas.

GRUPO II.

Moderador: Dra. Emilia Hidalgo-Barquero del Rosal.
Presentación Comunicaciones Pósteres del 13 – 24
FEA Hospital Materno Infantil Badajoz

Hipoplasia de lóbulo tiroideo como causa de hipotiroidismo subclínico

Autores: Gálvez Aguilar M.I.¹, Espino Aguilar R.¹, Miranda Díaz M.¹, Alonso Romero L.¹, Camacho Magriñán B.¹

Centros: H. U. Ntra. Sra. de Valme (Sevilla)

Palabras Clave: Hipoplasia tiroidea, hipotiroidismo subclínico

Introducción y Objetivos

Durante el desarrollo de la glándula tiroidea diversas anomalías pueden provocar hipofunción de ésta que pasa desapercibida en muchas ocasiones apareciendo síntomas sutiles como un ligero retraso de crecimiento, presentación muy frecuente en niños, siendo necesario un estrecho control clínico y hormonal e iniciar el tratamiento de forma precoz en caso necesario.

Material y Métodos

Varón de 5 años remitido por retraso de crecimiento. Antecedentes de retraso madurativo. Adjunta estudio tiroideo con TSH algo elevada (6.32 $\mu\text{U/ml}$) y T_{4L} normal y edad ósea con un retraso de 1.5. Exploración normal. P: 16 Kg, T: 104 cm (p21), Talla diana en p25. Se solicitan Acs antitiroideos y de celiaquía negativos, hormonas tiroideas con TSH algo elevada (6.19 $\mu\text{U/ml}$) y T_{4L} normal, IGF-1, insulina y estudio hormonal del eje hipotálamo-hipofiso-gonadal normales. En ECO tiroidea se vio hipoplasia del lóbulo tiroideo izquierdo confirmada por gammagrafía. En controles posteriores la TSH se normalizó y la T_{4L} sin cambios, la velocidad de crecimiento fue buena (p25-50), no precisó tratamiento.

Resultados - Conclusiones

El tiroides se desarrolla en la 3ª y 4ª semana de gestación como proliferación del endodermo que desciende por medio del conducto tirogloso desde el agujero ciego hasta el 3er y 6º anillo traqueal. A lo largo de este recorrido puede producirse algún fallo en la emigración celular dando lugar a alteraciones como atireosis o ausencia de algún lóbulo, que en ocasiones provocan hipofunción tiroidea y por tanto, como en nuestro caso, un hipotiroidismo subclínico (**HS**). En el **HS** la TSH se encuentra elevada, con T4 y T3 normales. Su prevalencia en la infancia es del 4-6%.

A veces se asocia a Acs antiperoxidasa +. Por definición es asintomático pero la mayoría de los pacientes presentan algún síntoma y/o signo que podría ser expresión de éste, por ejemplo el retraso de crecimiento. Las hormonas tiroideas son fundamentales en el control de numerosas funciones metabólicas, y su alteración puede dar lugar manifestaciones clínicas, la más llamativa en niños es el retraso de crecimiento. En cuanto al tratamiento, hay quien opina que al ser “subclínico” no precisa ser tratado. Pero teniendo en cuenta la afectación que puede provocar sobre el crecimiento y que entre 5-10% van a progresar hacia hipotiroidismo clínico, otros autores sugieren iniciar el tratamiento de forma precoz.

Diagnóstico genético en los síndromes de neoplasia endocrina múltiple. Aportación de 2 casos

Autores: Gálvez Aguilar M.I.¹, Espino Aguilar R.¹, Miranda Díaz M.¹, Alonso Romero L.¹, Camacho Magriñán B.¹

Centros: H.U. de Valme

Palabras Clave: Neoplasia Endocrina Múltiple, protooncogen RET, tiroidectomía profiláctica

Introducción y Objetivos

Los síndromes de neoplasia endocrina múltiple (MEN), transmitidos de forma AD, son muy raros en la edad pediátrica. En ausencia de sintomatología, los antecedentes familiares junto a los estudios de genética molecular resultan decisivos para el diagnóstico precoz y el tratamiento.

Material y Métodos

CASO 1:

Niño de 10 años con mareos e hipercalcemia. **AF:** varios casos de MEN I. Presenta hipercalcemia (12.1 mg/dl) y PTH elevada, TSH/T4I normales. RMN hipotálamo/hipofisaria normal. Imagen nodular sugestiva de adenoma paratiroideo (*ecografía*) confirmada en gammagrafía. El estudio genético mostró mutación n465 AAG exón 2 del gen MEN I (11q13) (*también presente en otros miembros de la familia*). El tratamiento quirúrgico del adenoma se completó con tiroidectomía. La pieza quirúrgica mostró hiperplasia de células C. Evolutivamente se mantiene asintomático con normalización de calcio y PHT.

CASO 2:

Niño de 4 años remitido a consulta por antecedentes familiares de MEN IIa. En estudio genético se localiza la mutación del protooncogen RET (C634Y exón 11). Se encuentra asintomático con exámenes complementarios normales y está pendiente de tiroidectomía profiláctica.

Resultados - Conclusiones

El carcinoma medular de tiroides (CMT) representa el 5-10% de los tumores tiroideos malignos pediátricos; puede formar parte de los MEN con mutación del protooncogen RET siendo, por ello, fundamental el estudio genético familiar.

Si no hay antecedentes familiares se debe sospechar en todo niño con hipercalcemia. El hiperparatiroidismo 1ario es raro en niños (2%) pero se ha visto relacionado en mayor proporción con formas familiares y enfermedad pluriglandular. Alrededor del 50% son adenomas paratiroideos. El diagnóstico se establece por la presencia de hipercalcemia con PTH elevada. En niños suele ser asintomático (80%), excepcionalmente mareos (**caso 1**), cefalea, letargia, vómitos...

La tiroidectomía total profiláctica es el único tratamiento curativo. Debe realizarse de forma precoz ya que se han descrito lesiones malignas incluso en <1 año.

Colestasis intrahepática benigna recurrente, una entidad poco frecuente

Autores: Alonso Romero L., De Castro Ochoa M., Ronquillo Rubio A., Camacho Magriñán B., Miranda Diez M., Galvez Aguilar I.

Centros: H.U.V.Valme

Palabras Clave: Colestasis Intrahepática, Ictericia recurrente

Introducción y Objetivos

Reportamos el caso de un paciente con Colestasis Intrahepática Benigna Recurrente por lo infrecuente de su presentación y por ser una entidad a tener en cuenta en el diagnóstico diferencial de enfermedades hepáticas colestásicas

Material y Métodos

Resultados

Niño de 7 años que en el curso de tres años ha presentado cuatro episodios de ictericia obstructiva y prurito junto a heces acólicas, orinas colúricas e hipertransaminasemia con periodos asintomáticos intercrisis. En seguimiento en CCEE de gastroenterología por este motivo. **AP:** nefrectomía derecha a los 6 meses por poliquistosis renal. Amigdalectomizado. Dermatitis atópica. No tratamiento farmacológico. Dislipemia. **AF:** sin interés. **Examen físico:** BEG, marcada ictericia de piel y escleras, huellas de rascado en piel. ACP: Soplo sistólico II/VI multifocal. Abdomen: Hepatomegalia palpable de unos 3 cm, de superficie lisa y consistencia normal. Exámenes complementarios: Hemograma seriado normal. Serología incluido virus hepatotropos: negativos. Autoanticuerpos: negativos. Cupremia, cupruria y ceruloplasmina: normal. El perfil hepático mostró hiperbilirrubinemia de predominio directo, con fosfatasa alcalina elevada; con discreta elevación de transamina-

sas y normalidad en el estudio seriado de GGT (**tabla I**) **Pruebas de imagen:** Ecografía abdominal: ligera hepatomegalia sin otros hallazgos. TAC abdominal: normal. Examen microscópico de biopsia hepática: colestasis hepatocelular y canalicular leve con escaso ensanchamiento fibroso portal y ausencia de afectación inflamatoria ni necrosis, compatible con CIBR

Conclusiones

La CIBR es una rara forma de colestasis intrahepática caracterizada por episodios agudos recurrentes de ictericia obstructiva y prurito intenso que se resuelve de forma espontánea con normalidad clínico-analítica intercrisis. Los criterios diagnósticos de CIBR son: Al menos dos episodios de ictericia separados por un intervalo asintomático, perfil hepático de colestasis intrahepática, GGT normal o algo elevada, prurito severo secundario a colestasis, histología hepática compatible, vía biliar intra y extrahepática normal, ausencia de factores conocidos causantes de colestasis. Aunque en la mayoría de los casos la evolución es benigna, se han reportado casos que evolucionan a colestasis intrahepática familiar progresiva y se ha descrito un defecto genético a nivel del brazo largo del cromosoma 18.

Diferentes formas de expresividad clínica en la alergia alimentaria

Autores: García Cuesta P.J., Barros García P., López Rodríguez M.J., Polo Antúñez A., De la Cruz Fernández O., Remedios Muro J., Izquierdo Martín A., Martín Fernández R., Carretero Díaz V.

Centros: Servicio Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara

Palabras Clave: Alergia alimentaria. Enfermedad Celiaca. Esofagitis Eosinofílica.

Introducción y Objetivos

La alergia a alimentos (**AA**) es la reacción adversa producida tras la exposición a los mismos a dosis tolerada por individuos sanos, en las que está implicado un mecanismo inmunológico específico. Pueden ser mediadas por IgE, no mediadas por IgE y mixtas (*con importante papel de la actividad eosinofílica*). La prevalencia es del 8% el primer año de vida aunque la incidencia está aumentando progresivamente. La clínica depende del tipo de respuesta implicada. En el diagnóstico, la historia clínica y exploración física son fundamentales. El tratamiento varía desde la exclusión permanente, ó transitoria del alérgeno.

Material y Métodos

Presentamos un caso en el que podemos objetivar la variabilidad en la expresión clínica de la alergia alimentaria: proctocolitis alérgica, enfermedad celiaca (**EC**) y esofagitis eosinofílica (**EE**).

Resultados

Niño de 3 años remitido por marcadores séricos de EC y calprotectina fecal (**CF**) aumentada. Desde hace 2 años, deposiciones mucosanguinolentas. Al inicio intermitentes, desde hace 6 meses continuas. Fue diagnosticado de gastroenteritis por rotavirus, ante la persistencia del cuadro se realiza estudio de AA detectando IgE + a leche de vaca y huevo. Con la retirada de estos alimentos persistieron deposiciones de características similares. No otros síntomas asociados. **Antecedentes familiares:** intestino irritable. **Personales:** lactancia materna exclusiva 4 meses, mixta hasta los 7, gluten al 9º mes. Exploración física normal. Pruebas complementarias: EMA 1/160, tTG 113, CF > 500. Endoscopia digestiva: esófago: a partir de 1/3 medio estrías longitudinales y mucosa rugosa con hiperplasia nodular; antro pilórico: hiperplasia nodular y patrón en sal y pimienta; duodeno: normal. Estudio anatomopatológico: hallazgos compatibles con EE, EC y gastritis antral leve. Tras el diagnóstico se realiza dieta exenta de gluten, leche de vaca, huevo y se pauta tratamiento con fluticasona deglutida. Evolución favorable. Aumento de peso y talla. Deposiciones normales. CF normal. Marcadores de EC en descenso. Pendiente endoscopia de control.

Conclusiones

Constatamos la diferente expresividad de la AA tanto clínica como inmunológica. Resaltar el hallazgo casual de EE asintomática asociada a EC, hecho comunicado cada vez de forma más frecuente en la literatura.

Úlcera duodenal y hemorragia digestiva secundarias a gastritis crónica por helicobacter

Autores: García Cuesta P.J., Barros García P., López Rodríguez M.J., De la Cruz Fernández O., Polo Antúñez A., Remedios Muro J., Martín Fernández R., Izquierdo Martín A., Carretero Díaz V.

Centros: Servicio de Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara

Palabras Clave: Úlcera duodenal. Helicobacter Pylori. Hemorragia digestiva.

Introducción y Objetivos

La úlcera péptica (**UP**) es una lesión profunda de la mucosa que penetra hasta submucosa, resultado del desequilibrio entre factores protectores y agresores de la mucosa; entre estos últimos juega importante papel el Helicobacter Pylori (**HP**), un bacilo gram (-) capaz de producir gastritis crónica y consecuentemente UP, siendo la causa más frecuente en niños. La incidencia es desconocida. Se estima una frecuencia en EEUU de 4-6 casos nuevos/año en hospitales de referencia. En escolares tiene un curso clínico insidioso, con dolor abdominal atípico, no localizado, así como presencia de vómitos y hemorragia digestiva. El diagnóstico se rea-

liza por endoscopia. El tratamiento erradicador de HP es importante para la curación de la enfermedad, en casos que se demuestre su participación.

Material y Métodos

Se describe un caso clínico de gastritis crónica por HP, con úlcera duodenal y hemorragia digestiva secundarias.

Resultados

Niño de 10 años remitido por sospecha de **divertículo de Meckel** tras anemia aguda y heces melénicas. Refiere la madre episodio de mareo con caída al suelo, sin pérdida de conciencia, los días previos, por lo que acudieron a urgencias, donde se objetivó Hb: 7g/dL. Durante su ingreso heces melénicas con sangre oculta en heces positivo. Hemodinamicamente estable. El niño refiere dolor abdominal recurrente desde los 6 años, tipo cólico, epigástrico, que mejora con enterosilicona. No náuseas, vómitos, pirosis ni regurgitación. Estreñimiento habitual. No pérdida ponderal ni síntomas extradigestivos. Desde hace 1 mes, deposiciones más oscuras. Antecedentes familiares y personales sin interés. Exploración física normal salvo dolor a la palpación profunda en epigastrio. **Pruebas complementarias:** Hb: 6.7g/dL. Endoscopia digestiva: hiperplasia nodular en toda la cavidad gástrica, úlcera de 1cm de diámetro con restos de fibrina en bulbo duodenal, sin signos de sangrado activo. Test ureasa (+). Se pauta tratamiento erradicador. Evolución favorable. Al alta: Hb: 8.1g/dL.

Conclusiones

Resaltar la importancia de la historia clínica para realzar buen diagnóstico diferencial en el dolor abdominal recurrente, así como la detección y tratamiento precoz de la gastritis por HP para evitar posibles complicaciones como las descritas en el caso.

Hemoglobinuria paroxística a frigore en la infancia

Autores: Tejado Balsera J.J., Ceballos Rodríguez I.M., De la Maya Retamar M.D., Vagace Valero J.M., Hidalgo-Barquero del Rosal E.

Centros: Hospital Materno-Infantil - Badajoz

Introducción y Objetivos

La hemoglobinuria paroxística a frigore es una forma poco común de anemia hemolítica adquirida de origen inmune caracterizada por hemólisis intravascular, con anemia y coluria de presentación aguda tras exposición al frío.

Material y Métodos

Resultados

A propósito de un caso en nuestro hospital: Lactante de 15 meses de edad sin antecedentes de inte-

rés que consulta por cuadro de fiebre, vómitos y deposiciones diarreicas de dos días de evolución. Historia reciente de infección de vías respiratorias altas. Tª 38'5° C. Regular estado general. Palidez cutánea. Bien hidratado y perfundido. No aspecto séptico. No exantema ni petequias. Auscultación cardiopulmonar normal. Abdomen sin hallazgos. Otoscopia normal. Orofaringe hiperémica. No signos de focalidad neurológica. Durante la exploración se objetiva emisión de orina oscura (*'orina achocolatada'*). Hemograma: Hemoglobina 9'1 g/dl. Hematocrito 25'2%. Índices corpusculares normales. Leucocitosis con linfocitosis. Bioquímica sérica: LDH 3.839 UI/l. GOT 208 UI/l. Bilirrubina total 2'1 mg/dl; Bilirrubina directa 0'5 mg/dl. PCR 90'7 mg/l. Metabolismo del hierro, ácido fólico y vitamina B12: normales. Estudio de coagulación: normal. Orina: Hemoglobinuria (*250 hematíes/microlitro en tira reactiva y 1-5 hematíes/campo en sedimento*). Bioquímica urinaria: Proteinuria 500 mg/dl. Autoinmunidad: negativa. Serología hepatitis: negativa. Coprocultivo: positivo a Rotavirus. Urocultivo: negativo. Hemocultivo: negativo. Ecografía abdominal: sin alteraciones. Sin complicaciones hasta alta hospitalaria. Estudios realizados al cabo de un mes: Hemograma: Hemoglobina 13'1 g/dl. Test de Coombs directo: negativo. Anticuerpo Donath-Landsteiner: positivo sólo con hematíes tratados con enzima.

Conclusiones

Ante todo lactante que presenta cuadro febril compatible con infección vírica inespecífica junto con orinas oscuras y anemia hay que descartar una hemoglobinuria paroxística a frigore.

El estudio mediante identificación del anticuerpo de **Donath-Landsteiner** debe realizarse con rapidez dada su negativización tras un periodo aproximado de un mes.

Este cuadro no suele precisar tratamiento en la edad pediátrica, resolviéndose en pocas semanas sin recidivas.

Síndrome de Meige

Autores: Losada Machuca M., Sánchez Salguero C.A., Aparicio Jiménez Y., García Romero A.B.

Centros: Hospital universitario Puerto Real, Cádiz

Introducción y Objetivos

El linfedema es la acumulación de linfa en los espacios intersticiales, principalmente en el tejido adiposo subcutáneo secundario a la obstrucción del drenaje linfático. Ocasiona un aumento en las proteínas en el espacio extracelular, retención hídrica y fibrosis. El linfedema es clasificado en primario y secundario. El linfedema primario es debido a un defecto intrínseco de los vasos linfáticos (*aplasia, hipoplasia, hiperplasia y tortuosidades*).

Material y Métodos

Niño de 10 años de edad que ingresa procedente con consultas externas de Pediatría General por cuadro de edema del pie derecho de unos 3 meses de evolución, sin dolor, impotencia funcional ni alteración de la deambulacion. Antecedentes personales sin interés. Antecedentes familiares: hermano diagnosticado de Hematuria Familiar Benigna.

Se aprecia edema en dorso de pie derecho con fovea sin afectación de la articulacion. No cianosis de partes acras. Pulsos pedios presentes aunque débiles. Resto de la exploracion por órganos y aparatos dentro de la normalidad. Ecografía abdominal: sin hallazgos significativos. Linfografía: El miembro inferior derecho muestra disminuida y enlentecida la emigracion linfática de radiocoloide. Hallazgos compatibles con linfedema de MID.

Resultados

El linfedema primario puede ser congénito o adquirido, el primero es dividido en tres grupos basados en la edad de presentacion. La enfermedad de **Milroy**, se presenta en el recién nacido o la infancia, en una enfermedad autosómica dominante, la enfermedad de **Meige** o linfedema precoz que se presenta en la pubertad, generalmente en la adolescencia con una probable enfermedad autosómica dominante con penetrancia variable, y el linfedema tardío en mayores de 35 años.

Conclusiones

El linfedema primario tiene una incidencia de uno en 10,000. La enfermedad de **Meige** constituye el 80% de los casos de linfedema primario y generalmente se debe a hipoplasia de conductos linfáticos. El diagnóstico es clínico, y en este caso se confirmó mediante linfografía. El tratamiento de los pacientes con linfedema hereditario está primariamente dirigido contra la prevencion de la infeccion y el control de las complicaciones locales del miembro inflamado.

Linfedema primario precoz

Autores: Romero Salguero A., Villar Galván V., Asensio González P., Zarallo Reales C.I., Ceballos Rodríguez I.M., Galán Gómez E.

Centros: Hospital Materno Infantil Badajoz

Introducción y Objetivos

El linfedema 1º es un acúmulo de linfa en el espacio intersticial debido a una obstrucción en el flujo del sistema linfático por ausencia de estaciones ganglionares o hipoplasia de vasos linfáticos. Se presenta cada 1/10000 niños, siendo más frecuente en mujeres entre los 10 y los 30 años. Se asocia a múltiples síndromes y neoplasias. Se clasifica en congénito, precoz o tardío. El tratamiento está basado en medidas descongestivas.

Material y Métodos

Niña de 10 años con edema progresivo de miembro inferior izquierdo de 3 semanas de evolución, de comienzo en pie y progresión ascendente. Lesiones maculares eritematosas, no pruriginosas, en hemiabdomen inferior y miembro inferior izquierdo de dos meses de evolución. AP: sin interés. AF: Padre con urticaria alérgica. Al ingreso presenta edema generalizado en extremidad inferior izquierda que, alcanzando hasta mitad izquierda de vulva, con aumento de temperatura a ese nivel. Exantema macular que blanquea a la presión, con lesiones de varios cm de diámetro de bordes irregulares, no confluyentes en nalgas, cara anterior y posterior de muslo izquierdo. Adenopatía inguinal izquierda. Resto de la exploracion normal. Se solicita: hemograma (discreta eosinofilia sin leucocitosis), bioquímica, coagulación, mantoux, hormonas tiroideas, parásitos, pruebas inmunológicas, inmunoglobulinas, pruebas alérgicas, serología diversa, cariotipo y estudio trombofilia normales. TAC abdominopélvico: normal. AngioRMN: normal. Biopsia de ganglio linfático inguinal: hiperplasia folicular reactiva inespecífica. Biopsia de lesión cutánea: dermatosis purpúrica pigmentada. Linfografía isotópica: ausencia de circulación linfática en miembro inferior izquierdo. Se diagnostica de linfedema 1º precoz. Para el tratamiento se utilizan medidas descongestivas.

Resultados - Conclusiones

El linfedema 1º precoz es poco frecuente en pediatría. La causa más frecuente de linfedema es la filariasis, aunque en occidente sea la postquirúrgica. La linfoangiografía constituye la técnica diagnóstica. Se debe descartar síndromes asociados (S. de Turner, Noonan., uñas amarillas, Klippel – Trenaunay, Kassarbach – Merrit...) Debe hacerse el diagnóstico diferencial con Enfermedad de Milroy y causas de linfedema 2º (postcirugía, tumores, infecciones, enfermedades reumáticas...). Las complicaciones incluyen erisipela/celulitis, linfangitis, fascitis necrotizante, neoplasias...

Inicio precoz de tratamiento con bifosfonatos en paciente con osteogénesis imperfecta

Autores: Sardina González M.D., Tejado Balsera J.J., Zarallo Reales C.V., María Capataz Ledesma, C. Ortiz Barquero, Galán Gómez E.

Centros: Unidad de Neonatología y Unidad de Genética, Hospital Materno-Infantil, Badajoz

Palabras Clave: Osteogénesis Imperfecta

Introducción y Objetivos

En la Osteogénesis Imperfecta (OI) hay un trastorno en la formación de colágeno tipo I. A nivel óseo: disminución de la matriz y desbalance entre resorción y formación a favor del primero. Son frecuentes fracturas, deformidades y talla baja. El tratamiento debe ser mul-

tidisciplinar. Los fármacos que han demostrado utilidad son los bifosfonatos y la hormona de crecimiento.

Material y Métodos

Recién nacida que ingresa en Neonatología por diagnóstico prenatal de acortamiento de miembros inferiores. Se realizó estudio molecular durante la gestación de acondroplasia que resultó negativo. Antecedentes familiares y resto de perinatales, sin interés.

Exploración al ingreso: fenotipo peculiar con extremidades superiores y fémur derecho acortados. No más alteraciones evidentes. **Somatometría:** peso y perímetro craneal cercanos al percentil 90, talla por debajo del percentil 10. Mapa óseo a los 4 días de vida: múltiples fracturas en distinto estadio evolutivo. Ante la sospecha de **OI** se extraen muestras para estudio genético y se extreman las medidas de cuidado e inmovilización. En varias ocasiones se constatan nuevas fracturas mediante radiografías tras aumento repentino de la irritabilidad de la niña. A los 33 días se inicia Pamidronato intravenoso con vitamina D3 y calcio orales, monitorizándose los valores de calcio iónico, pre y postratamiento, y el metabolismo fosfocálcico.

Resultados

Desde el primer día de la infusión se aprecia mayor movilidad espontánea y no han vuelto a producirse fracturas.

Conclusiones

- Actualmente no existe tratamiento curativo para la OI.
- La administración de bifosfonatos mejora significativamente la calidad de vida del paciente, siendo más efectiva cuanto más precozmente se instaure tras el diagnóstico. Nuestro caso es la paciente de menor edad en la que se ha comenzado dicho tratamiento hasta ahora.
- La adición al tratamiento de hormona de crecimiento parece dar resultados prometedores, siendo necesarios más estudios para poder indicarla en esta enfermedad.

Teratoma ovárico: patología a considerar en el diagnóstico diferencial de dolor abdominal

Autores: Medina Gil M.P., Del Castillo Navío E., González Álvarez C.M., Montero Salas A., Hamed Ahmed F., García Reymundo M.

Centro: Hospital de Mérida, Centro de Salud Urbano II, Mérida

Palabras Clave: Teratoma ovárico, dolor abdominal, masa abdominal.

Introducción y Objetivos

Los tumores ováricos son poco frecuentes en la infancia, suponen el 1-5 % de los tumores en la edad pediátrica, siendo el más común el teratoma quístico

benigno. Los teratomas son tumores de células germinales totipotenciales que han desviado su migración tisular, localizándose de forma ectópica en otros tejidos. Se presentan como hallazgo casual de una masa abdominal palpable asintomática o con clínica de dolor, distensión abdominal y en un número menor de casos causando síntomas compresivos o abdomen agudo.

Material y Métodos

Niña de 7 años que refiere dolor abdominal leve y continuo en fosa ilíaca izquierda de 24-36 horas de evolución, con episodios de reagudización, a veces relacionado con la micción, que no cede con analgesia habitual y acompañado de vómitos aislados. A la exploración presenta dolor leve a la palpación profunda en fosa ilíaca izquierda, con discreta resistencia respecto a la contralateral, sin apreciarse clara defensa abdominal. Se realizan hemograma, bioquímica y sedimento de orina con resultados normales; radiografía de abdomen sin imágenes de calcificación. En la ecografía abdominal se aprecia una masa retrovesical de unos 5 cm, bien delimitada, heterogénea, sólida, con formaciones quísticas y focos de mayor ecogenicidad, que parece depender de ovario izquierdo, completándose el estudio con la RM y confirmando la formación quística ya conocida, compatible con teratoma quístico. Marcadores tumorales normales. Se realiza ooforectomía izquierda y se diagnostica de teratoma quístico maduro o quiste dermoide tras el estudio anatomopatológico. La paciente presenta buena evolución postoperatoria encontrándose asintomática hasta la fecha.

Resultados - Conclusiones

El 20% de los tumores diagnosticados en niños están ubicados en abdomen, representando los teratomas el 80% de los de localización retroperitoneal. En su diagnóstico son imprescindibles una exhaustiva palpación abdominal así como la realización de ecografía abdominal, siendo ésta la técnica de imagen de elección. A pesar de su baja incidencia, ha de destacarse la importancia de contar con este tipo de tumores en el diagnóstico diferencial de dolor abdominal ya que aunque la mayoría presentan clínica, un pequeño porcentaje, puede permanecer asintomático y alcanzar un gran tamaño antes de ser diagnosticado

Hernia diafragmática congénita. Presentación clínica tardía

Autores: Zarallo Reales C.V.¹, Blesa Sánchez E.², Moreno Hurtado C.², Sardina González M.D.¹, Galán Gómez E.¹

Centros: 1 Hospital Materno Infantil, 2 Servicio De Cirugía Pediátrica

Palabras Clave: Hernia diafragmática congénita

Introducción y Objetivos

La Hernia diafragmática congénita (**HDC**) es una patología de gran morbimortalidad. La incidencia media

en España de HDC durante los años 1986-2008 ha sido de 1.44 pacientes diagnosticados los 3 primeros días de vida por cada 10 mil recién nacidos. La mayoría de las veces se presenta de forma esporádica. Presentamos un caso clínico de HDC diagnosticada a los 7 meses de edad.

Material y Métodos

Lactante de 7 meses de edad que estando previamente bien comienza con disnea progresiva en las últimas 24 horas.

Antecedentes personales: Gestación y ecografías prenatales normales. En el primer mes de vida radiografía de tórax (*normal*) por tumoración clavicular. En los últimos 4 meses procesos infecciosos respiratorios y cuadros de hiperreactividad bronquial. A los 5 meses ingresado por crisis de sofocación. Estancamiento ponderal en los últimos 3 meses. Exploración física al ingreso: AEG. Irritabilidad. Peso: 6 kg (< P3). Precisa oxígeno a 4 lpm para saturaciones oxígenos normales. Ventilación espontánea. Tiraje intercostal. Asimetría tórax izquierdo con matidez a percusión. AP: Ausencia murmullo vesicular izquierdo. Roncus y subcrepitanes en hemitórax derecho. **AC:** Desplazamiento de tonos cardíacos a la derecha. Abdomen moderadamente excavado.

Pruebas complementarias: Radiografía tórax AP y lat: desplazamiento tráquea y mediastino hacia lado derecho, niveles hidroaéreos y opacifidad en hemitórax izquierdo. Enema opaco: asas de intestino grueso en hemitórax izquierdo. Hemograma y estudio preoperatorio normal.

Evolución: Con el diagnóstico de Hernia diafrágica congénita posterolateral izquierda se procede a tratamiento quirúrgico urgente (*reducción contenido herniario: IG+ID*). Postoperatorio en **UCIP**, precisando VM < 96 horas, con buena evolución. Estudio cardiológico normal. Estudio genético normal. Ecografía cerebral normal.

Resultados

Aunque la mayoría de las hernias diafrágicas congénitas son diagnosticadas prenatalmente y/o presentan clínica al nacimiento, existe hasta un 10% de casos con presentación clínica tardía. Aunque es raro, la hernia diafrágica debe considerarse en cualquier niño con dificultad respiratoria o síntomas subjetivos de obstrucción intestinal.

Enfermedad de Hirschsprung de segmento largo (colon ascendente), técnica para preservar la válvula ileocecal

Autores: Sardina González M.D., Enríquez Zarabozo E., Moreno Hurtado C., Zarallo Reales C.V., Amat Valero S., Núñez Núñez R.

Centro: Servicio de Cirugía Pediátrica, Hospital Materno-Infantil, Badajoz

Palabras Clave: hirschsprung, deloyers, rehbein

Introducción y Objetivos

El descenso del colon derecho para la realización de una anastomosis colorrectal puede ser dificultoso. La transposición ileocecal mediante la maniobra de Deloyers puede ser útil en estos casos.

Material y Métodos

Presentamos a una paciente con Enfermedad de Hirschsprung (**EH**) en la que se utiliza la técnica previamente descrita. Niña de 6 meses que ingresa para estudio por rechazo de tomas, estreñimiento pertinaz y fallo de medro. Alergia a las proteínas de la leche de vaca. No otros antecedentes de interés. A la exploración destaca abdomen distendido, con múltiples fecalomas, sobre todo a nivel de fosa iliaca izquierda. **Manometría anorrectal:** no se observa reflejo inhibitor del ano. **Enema opaco:** zona de transición a nivel de colon ascendente, próxima a ángulo hepático. **Biopsia rectal por succión:** compatible con EH. Se realiza laparotomía. Se observa dilatación de colon ascendente. Íleon terminal normal. Múltiples fecalomas dentro del colon. Biopsia intraoperatorias confirman el aganglionismo, demostrando población normal de células ganglionares en ciego e inicio de colon ascendente. Colectomía del segmento afecto. Remodelaje de colon sano con sutura mecánica. Basculación del mismo de 180° según técnica de Deloyers. Anastomosis colorrectal según técnica de Rehbein.

Resultados

Buena evolución postoperatoria. Asintomática actualmente, un año después.

Conclusiones

La técnica empleada permite la conservación de la válvula ileocecal, posibilitando así la introducción de una dieta normal de forma precoz e impidiendo la contaminación del íleon distal por gérmenes fecales. Esto disminuye el riesgo de enteritis asociada a la EH.