

Resúmenes

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

Jerez de la Frontera, 18 de Octubre de 2011

COMUNICACIONES ORALES

Manejo del testículo no palpable

Autores: Ayuso Velasco, R.; Cavaco Fernández, R.; Amat Valero, S.; Santamaría Ossorio, J. I.

Centros: Hospital Materno Infantil, Badajoz.

Introducción

La patología del testículo no descendido incluye una gama variable de posibilidades según la posición de la gónada. El testículo no palpable (**TNP**), que representa hasta el 33% de todos los testículos no descendidos, hace referencia a la imposibilidad de objetivar el testículo mediante maniobras exploratorias. Este grupo se ha beneficiado del abordaje laparoscópico por ser la técnica diagnóstica con mayor sensibilidad y especificidad y porque anteriormente estos pacientes podían requerir incluso una laparotomía. El tratamiento definitivo del **TNP** depende de los hallazgos laparoscópicos, estando en controversia la resolución en uno o en dos tiempos. El objetivo es valorar la incidencia y los resultados tras la aplicación de la laparoscopia para el tratamiento del **TNP** en nuestro Servicio.

Pacientes y Métodos

Se analizan los casos de **TNP** entre **2000-2009**. Se registra la edad de intervención, lateralidad, hallazgos operatorios, tratamiento realizado y tamaño de los testículos en los casos operados en dos tiempos.

Resultados

Han sido revisados 58 niños (*edad media de 43'7 meses*), un total de 60 testículos. 31 casos son izquierdos (53'4%), 25 derechos (43'1%) y 2 bilaterales (3'5%). En 32 niños se halla ausencia o atrofia del testículo, en 10 se desciende en dos tiempos (*técnica de Stephen-Fowler*), en 8 el testículo está junto al orificio inguinal interno y se desciende en un tiempo, en 5 está en el canal inguinal y en 3 está tan alto que se decide orquiectomía. De los operados en dos tiempos sobre-

viven 8 testículos y al cabo de 6 meses, 7 presentan un tamaño normal.

Discusión y Conclusiones

La laparoscopia es eficaz para tratar el **TNP**, sin embargo, todavía no existe consenso, para determinadas localizaciones, de descender el testículo en 1 ó en 2 tiempos y si se tiene que descender por laparoscopia o mediante inguinotomía.

Actualización de la infección por Helicobacter Pylori en nuestra área hospitalaria en el año 2010

Autores: Rivero De La Rosa, M^oC.; García, M.; Argüelles, F.

Centros: H.U. Virgen de la Macarena, Sevilla

Objetivos

Describir y cuantificar las características de la población pediátrica afectada de infección por *Helicobacter Pylori* en el último año en nuestro hospital.

Material y Métodos

Se revisaron 210 pacientes entre noviembre de 2009 y noviembre de 2010 con test de aliento. Se revisaron edad, sexo, tiempo de evolución de síntomas y características, sintomatología asociada, resultado del test, endoscopia y tratamiento (*tasas de curación y recidivas*)

Resultados

Total 210 pacientes, 125 mujeres (59,5%) y 85 varones (40,5%). Positivos un total de 168 pacientes (80%) mayor en varones 83,5% (71 niños). Edad de presentación 5 y 13 años, media 10,45±2,34 años, similar en niños y niñas. *Síntoma más frecuente:* epigastralgia (70%), seguido de náuseas (63%) y sensación de plenitud postprandial (47%). *El síntoma extraintestinal más frecuente:* anemia ferropénica (56%) mayor en niñas (59,8%). *Endoscopia digestiva alta:* 47% de los

pacientes positivos, *causa más frecuente*: persistencia de un test positivo de control (36,4%), seguido de persistencia de síntomas (17,8%). Por sexos, número de endoscopias similar, aunque en niñas la persistencia de la sintomatología mayor (21,3%). La triple terapia amoxicilina-claritromicina-omeprazol 14 días fue el tratamiento de elección en 100% de los pacientes, 20 mostraron resistencia a claritromicina (11,9%) y 9 pacientes a amoxicilina (5,3%), sustituyéndose ambos por metronidazol. La tasa de curación tras el primer ciclo de terapia es de 82,24%, similar en niños y niñas y del 98% tras el segundo.

Conclusiones

Las consultas por epigastralgia constituyen un motivo de consulta frecuente en Gastroenterología y la infección por *Helicobacter* sigue siendo la causa más frecuente en nuestros niños. El test de aliento es inocuo y el mejor método no invasivo para el diagnóstico y su control en niños. En nuestra población, los datos son similares a los publicados, pero la endoscopia debiera estar más estandarizado acorde con las guías de actuación.

Los procesos ORL como causa de dolor infantil en atención primaria

Autores: Ortíz Gordillo, E.⁽¹⁾; Pueyo Fresneda, J.A.⁽²⁾; Campillos Morillo, M^a E.⁽¹⁾; Escalante García, M^a T.⁽¹⁾

Centros: (1) UGC Montequinto-Olivar de Quinto, (2) H.U. Virgen de la Macarena, Sevilla

Objetivos

El dolor infantil constituye una causa frecuente de consulta en Atención Primaria (AP). Existen pocos estudios y la mayoría de las publicaciones están realizadas en hospitales versando sobre dolor quirúrgico y postoperatorio. Esto no significa que sea despreciable el número de niños que acuden a los centros de salud por dolor. En estudios realizados por nosotros hemos encontrado que el dolor representa el tercer motivo de consulta en AP, después de la tos y la fiebre. El objetivo del presente estudio es valorar la frecuentación por patología ORL como causa de dolor infantil.

Material y Métodos

Se estudian un total de 1.000 visitas en consulta de pediatría. Se analizan los procesos ORL más frecuentes, sus localizaciones/diagnósticos y se comparan con otros motivos de dolor. La selección de los pacientes fue realizada al azar.

Resultados

De 1.000 visitas, 140 correspondieron a dolor de diferentes tipos/localizaciones, lo que representa el 14%. Analizando los procesos ORL, encontramos que 52% de los niños afectados por dolor su causa es de origen ORL. La primera manifestación es la otalgia (**43 casos**), seguida de la odinofagia (**29 casos**) y las cefaleas (**5 casos**). Los diagnósticos más frecuentes fueron

la otitis media aguda (**43 casos**), las faringoamigdalitis/faringitis (**29 casos**), las sinusitis (**5 casos**) y la otitis externa (**3 casos**). Comparando con otras causas de dolor, como el del aparato locomotor, que le sigue en frecuencia, éste representan el 22,1 % de las consultas (**con 31 casos**), significando que el dolor de origen ORL tiene una prevalencia muy superior.

Conclusiones

- La patología ORL es nuestra primera causa de dolor infantil.
- La otalgia por otitis media aguda es la principal causa de dolor.
- Los programas de formación continuada de Pediatría deben incluir, no solo conocimientos sobre dolor infantil, sino aportar formación específica sobre patología ORL.

Dolor regional complejo en pediatría. A propósito de 2 casos

Autores: Díaz Moreno, P.⁽¹⁾; Martínez-Boné Montero, E.⁽²⁾

Centros: (1) Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva, (2) Hospital infanta Elena, Huelva

Introducción

El dolor regional complejo (D.R.C.) presenta dolor desproporcionado al evento causante, disturbios sensoriales (*alodinia, hiperalgesia*), disfunción autonómica y motora tras un traumatismo trivial en una extremidad.

Objetivos

Presentamos dos casos de D.R.C. para sensibilizar sobre esta patología infradiagnosticada en pediatría, debiéndola tener en cuenta ante trastornos sensoriales, autonómicos y motores, para iniciar tratamiento multidisciplinario, sabiendo que el tratamiento precoz sienta un buen pronóstico.

Casos clínicos

1º: Pequeña de 10 años inmovilizada con yeso por esguince de tobillo derecho. Al mes presenta cianosis de segundo dedo. Rx ósea y doppler normales. **RNM de cuboide:** edema. Se añaden dolor, calambres, púrpura y febrícula. Descartamos collagenopatías. **A los 3 meses:** cianosis del pie y tercio inferior de pierna, edema y aumento de temperatura, dolor notable y contractura. **Tratamiento:** amitriptilina, pregabalina y tramadol. Mejoran cianosis y dolor persistiendo la contractura. Bajo anestesia epidural (bupivacaína y fentanilo) desaparece la contractura, persistiendo la mejoría a los 3 meses.

2º: Pequeña de 11 años con pérdida de fuerza, parestesias, alodinia y dolor lancinante en miembro superior izquierdo de 1 mes de evolución. Dos años antes, mordedura de caballo en brazo izquierdo. Presentaba edema cutáneo, piel atrófica y enrojecida. Alodinia al roce, con fuerza conservada. CPK, RNM, estudio neurofisiológico, radiológico y gammagráfico normales.

Tratada con gabapentina sin éxito, se sustituyó por pregabalina. En la evolución presentó trastorno del estado de ánimo, con evitación del uso del miembro afecto, precisando tratamiento con amitriptilina, psicoterapia y terapia ocupacional con mejoría clínica.

Conclusiones

La evolución clínica fue buena en ambas pacientes, precisando además la primera anestesia epidural. El tratamiento precoz influyó positivamente. Se trata de una patología infradiagnosticada, pero en general en la infancia el pronóstico es favorable con diagnóstico y tratamiento precoces.

Roturas traqueales postintubación en pediatría: clínica, diagnóstico y tratamientos

Autores: Delgado Pecellín, I.; Méndez, P.; Llampén López, M.; Ramírez Quintanilla, E.; Remón García, C.; González Valencia, J.P.

Centros: H.U. Virgen del Rocío, Sevilla, Neumología

Objetivos

Rotura traqueal postintubación (RTP) es una entidad infrecuente que exige un alto grado de sospecha clínica debido a su elevada morbimortalidad. A pesar de su baja incidencia se deben extremar las precauciones para disminuir su aparición. Son más frecuentes en intubaciones urgentes, cuando se utiliza fiador, en intentos repetidos de intubación y en pacientes con alteraciones anatómicas traqueales. Actualmente no existe consenso sobre su tratamiento, quirúrgico o conservador. El objetivo es analizar el número de pacientes con RTP atendidos en nuestro hospital, la clínica presentada, los hallazgos radiológicos y broncoscópicos y los tratamientos aplicados a dichos pacientes.

Material y Métodos

Revisión de historias clínicas de pacientes diagnosticados de RTP en nuestro hospital. Los datos recogidos han sido: edad, patología de base, clínica, hallazgos radiológicos y broncoscópicos y tratamientos realizados.

Resultados

Primer caso: neonato varón de 12 días de vida que en el postoperatorio de trasposición de grandes vasos presentó un cuadro de desaturación brusca, bradicardia, hiperinsuflación torácica y marcado enfisema subcutáneo cervical. La radiografía anteroposterior de tórax mostró un neumotórax bilateral masivo. La **fibrobroncoscopia (FBC)** puso de manifiesto una hendidura de 2x4 mm en el tercio superior de la pared posterior de la tráquea. Se decidió tratamiento conservador, manteniendo al paciente intubado. A los 30 días, tras comprobar mediante FBC la reparación traqueal se consiguió extubar exitosamente al paciente.

El segundo caso: niña de 9 años de edad, sin antecedentes personales de interés, que el postoperatorio

de adenoidectomía comenzó con un cuadro similar al anterior. La radiografía anteroposterior de tórax mostró un neumotórax apical bilateral. La FBC evidenció una fisura traqueal de 4x5 mm en la región posterolateral del tercio superior de la tráquea. Se decidió actitud conservadora, manteniendo a la paciente con intubación endotraqueal. A los 17 días de la intubación, tras comprobar mediante FBC cicatrización de la pared traqueal se consiguió extubar a la paciente.

Tercer caso: Niña de 12 años de edad con miastenia gravis generalizada autoinmune que precisa intubación endotraqueal urgente debido a una crisis miasténica. A las 72 h de la intubación se extubación y conecta a ventilación mecánica no invasiva (VMNI). A las 48 horas de la extubación comienza con mala adaptación a la VMNI, aumento del trabajo respiratorio y enfisema subcutáneo cervical y torácico. La radiografía anteroposterior de tórax mostró neumomediastino y la FBC evidenció a nivel de tercio superior derecho una fisura traqueal de 5x6 mm. Ante esta situación se decide reintubar a la paciente y conectarla a ventilación mecánica. A los 28 días, tras mejoría desde el punto de vista neuromuscular y tras comprobación mediante FBC de la resolución de la fisura traqueal, se consigue extubar a la paciente.

Conclusiones

Las RTP constituyen una entidad infrecuente pero con elevada morbimortalidad. Debe sospecharse ante todo paciente que tras la intubación/extubación comienza con enfisema subcutáneo, neumotórax y/o neumomediastino e insuficiencia respiratoria. La FBC constituye una buena técnica para el diagnóstico de las RT. El tratamiento conservador es una opción segura en paciente con buena ventilación, con RT pequeñas y con estabilidad clínica.

Consultas telefónicas en pacientes seguidos en neuropediatría en el Hospital de Jerez. Revisión de 6 meses.

Autores: Cuevas Cervera, J.L.; Gutiérrez Aguilar, G.; Salas Salguero, F.J.; Ortíz Tardío, J.

Centros: Hospital Jerez, Sanlúcar de Barrameda

Introducción

Las consultas telefónicas realizadas por padres de niños seguidos en Neuropediatría son muy frecuentes, ya que en la mayoría de los casos se trata de pacientes crónicos, con patología muy específica, que requieren un seguimiento estrecho. Por parte de los familiares es muy valorado tener un acceso rápido al clínico responsable de su hijo. Aunque esta labor supone una carga añadida al trabajo asistencial diario, en la mayoría de las ocasiones no está cuantificada.

Objetivo

Conocer el volumen y contenido de las llamadas telefónicas recibidas en el Hospital de Jerez referentes a pacientes de Neuropediatría durante un período de 6 meses.

Metodología

Se han registrado de forma prospectiva las llamadas recibidas referentes a pacientes de Neuropediatría desde noviembre de 2010 hasta abril de 2011, ambos inclusive. Los pacientes tienen a su disposición los teléfonos de consulta de pediatría, secretaría y hospitalización para poder localizar al médico responsable. Para ello ha sido indispensable la colaboración de las auxiliares encargadas de recibir las llamadas y posteriormente comunicarlo al médico, que se pone en contacto con el paciente. Así mismo, el acceso informático a los datos de la historia clínica del paciente que llamaba ha sido fundamental. En el registro se recogió: nombre del paciente, patología que presenta, motivo de la llamada y si la llamada ha sido efectiva o no. Consideramos la llamada efectiva cuando hemos podido resolver con ella el tema de la consulta o hemos evitado una visita al Servicio de Urgencias o un ingreso.

Resultados

Durante el período referido se han atendido un total de 196 llamadas telefónicas (32,6 llamadas/mes). La patología que más frecuentemente presentaban los pacientes fue la **epilepsia** (37%), seguido de **encefalopatías severas/PCI** (12%), **TDAH** (10%), **cefalea** (10%), **alteración de conducta** (7%), **patología neuromuscular** (6%), **trastornos generalizados del desarrollo** (5%), **trastornos paroxísticos no epilépticos** (5%) y otros diagnósticos (7%). Los motivos de consulta fueron: **empeoramiento en relación a su enfermedad** (29%), **temas relacionados con la medicación** (22%), **solicitud de resultados de estudios complementarios** (19%), **temas relacionados con la citación en consulta** (13%), **petición de informes** (9%), **petición de pruebas complementarias** (4%) y otros asuntos varios (4%). Hasta en el 55% de los casos se resolvió la demanda de los padres con la llamada telefónica.

Comentarios

Las consultas telefónicas de pacientes crónicos suponen una importante carga de trabajo que debería ser reconocida y formalizada en los Servicios de Pediatría. En nuestro centro la patología que requiere más atención, al igual que en otras series, es la **epilepsia**. Los motivos clínicos (*empeoramiento de la enfermedad, dudas respecto a la medicación*) fueron más frecuente objeto de demanda que los motivos estrictamente administrativos. En la mayoría de los casos hemos considerado efectiva la llamada y por tanto creemos ha contribuido a la mejor asistencia de nuestros pacientes. Pensamos que la consulta telefónica constituye para los padres una posibilidad muy apreciada en nuestro medio.

Cianosis en un recién nacido ¿Es siempre signo de gravedad?

Autores: Alcoba Conde A.A., Tofé Valera I.M., Roldán Molleja M.L., Martín Polanco V., Jaraba Caballero M.P. Guzmán Cabañas J.M., Párraga Quile M.J.

Centros: Complejo Hospitalario Reina Sofía, Córdoba

Objetivos

Presentar un caso clínico de metahemoglobinemia y revisión de la literatura.

Material y métodos

Recién nacido de 6 días de vida que ingresa procedente de urgencias por cianosis generalizada y desaturación. **Antecedentes familiares:** Madre de 32 años intervenida de carcinoma de tiroides hace un año. Tía materna con talasemia minor. **Antecedentes personales:** embarazo espontáneo controlado y bien tolerado. Serologías negativas. EGB positivo correctamente tratado. Parto vaginal eutócico, presentación cefálica. Test de Apgar 7/9, reanimación tipo II. Fue dada de alta a las 48 horas. Lactancia mixta con buena tolerancia.

Exploración al ingreso. Cianosis central, polipnea, respiración superficial. Saturación transcutánea de O₂ 69%. Auscultación cardiorrespiratoria: murmullo vesicular conservado, tonos rítmicos sin soplos. Abdomen blando y depresible sin masas ni megalias. Exploración neurológica normal. Resto sin hallazgos.

Ante la sospecha de cardiopatía congénita cianósante se conectó a ventilación mecánica e inició perfusión de prostaglandinas que se retiraron al descartar cardiopatía estructural. Exploraciones complementarias. Rx de tórax y ecocardiografía normal. Acidosis metabólica e hiperlactacidemia. Se realiza determinación de metahemoglobinemia con cifras de 18,9%. Ante la sospecha de intoxicación por anilina se procede a lavado de la paciente así como tratamiento de prueba con azul de metileno a razón de 1 mg/kg de solución al 2% sin mejoría. Se inició estudio de metahemoglobinemia congénita.

Resultados

Es diagnosticada de metahemoglobinemia congénita resistente a azul de metileno. Sospecha de hemoglobinemia M e inicia tratamiento con ácido ascórbico. Preciso transfusión de concentrado de hematíes en una ocasión y oxigenoterapia durante su estancia hospitalaria. Al alta cifras de metahemoglobinemia de 16%.

Conclusiones

La cianosis en un recién nacido generalmente supone un signo de gravedad. Tras descartar alteraciones cardíacas o pulmonares como motivo de la cianosis deben sospecharse otras causas sistémicas, entre ellas la metahemoglobinemia. Su presentación con frecuencia requiere ingreso en unidad de cuidados intensivos. Esta entidad debe tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial de un niño con cianosis y se debe estar familiarizado con sus posibles etiologías.

Síndrome del lóbulo medio de etiología poco frecuente

Autores: Domínguez Pérez, A.J.; Borja Urbano, G.; Andrés Martín, A.; Pérez Pérez, G.; Navarro Merino, M.

Centros: H.U. Virgen de la Macarena, Sevilla

Introducción y objetivos

Presentación de un caso de síndrome de lóbulo medio persistente, dando el diagnóstico final gracias a la fibrobroncoscopia (FBC).

Material y Métodos

Niño de 5 años con atelectasia en base pulmonar derecha con participación de lóbulo medio de 10 meses de evolución. Antecedentes personales de enfermedad celiaca, alergia a leche de vaca y huevo, y asma alérgica con polisensibilización. Exploración clínica normal. **Pruebas complementarias:** radiografía de tórax con imagen de condensación en lóbulo medio derecho. Prick test positivo a pólenes de gramíneas y olivo, y epitelio de caballo. Test del sudor normal. Mantoux positivo 20x20 mm. **TAC pulmonar:** lesión consolidativa en lóbulo medio. **Fibrobroncoscopia:** lesión polipoidea en bronquio intermediario. **Biopsia lesión:** proceso inflamatorio agudo y crónico, sin granulomas ni microorganismos. **Tratamiento:** triple terapia con isoniazida, rifampicina y pirazinamida durante dos meses, más prednisona el primer mes. Posteriormente se continúa con isoniazida y rifampicina 4 meses más.

Evolución

A los 3 meses del inicio del tratamiento se normaliza radiografía de tórax. FBC de control tras 4 meses de tratamiento: normal. Al año permanece asintomático con radiografía de tórax normal.

Comentarios

Una de las indicaciones de FBC es la existencia de atelectasia pulmonar de más de 6 semanas de evolución, síntomas persistentes y etiología desconocida. La causa más frecuente de atelectasia es el asma y/o la hiperreactividad bronquial, pero no la única. La tuberculosis (TB) puede manifestarse como una alteración radiológica persistente.

Conclusiones

En caso de atelectasia de más de 6 semanas de evolución, está indicada la FBC si la etiología es desconocida. En niños con TB pulmonar con una alteración radiológica persistente la FBC suele estar indicada. La TB endobronquial es más prevalente en niños que adultos, siendo los hallazgos más frecuentes en la FBC la compresión extrínseca y el granuloma endobronquial. La FBC permitirá decidir si añadir corticoides a la terapia antibiótica. Asimismo se recomienda FBC de control pasados unos 2-3 meses de la primera.

Utilidad de la fibrobroncoscopia en pediatría. Nuestra casuística en los dos últimos años

Autores: Domínguez Pérez, A.J.; Borja Urbano, G.; Andrés Martín, A.; Pérez Pérez, G.; Navarro Merino, M.

Centros: H.U. Virgen de la Macarena, Sevilla, Neumología

Introducción

La fibrobroncoscopia (FBC) es una técnica segura que permite la inspección de las vías aéreas, proporcionando información anatómica y dinámica de la nariz, faringe, laringe y árbol traqueo-bronquial. Suele realizarse con fines diagnósticos, para la obtención de muestras biológicas por medio de broncoaspirado (BA), lavado broncoalveolar (LBA), biopsia bronquial, ó cepillado bronquial entre otras.

Material y método

Desde Junio 2010 a Septiembre 2011 se han realizado 51 fibrobroncoscopias en la Sección de Neumología Pediátrica de nuestro hospital.

Resultados

Las peticiones de las FBC procedían en 29 casos de Sección de Neumología Pediátrica, 1 de la Sección de Neonatología, 3 de Oncología Pediátrica, 2 de la Unidad de Cuidados Críticos, 7 de otras secciones de nuestro hospital, 4 de Atención Primaria y 5 de otros hospitales. **El tipo de acceso fue:** en 3 ocasiones a través de fosa nasal, 2 a través de tubo endotraqueal y 46 a través de mascarilla laríngea. **La indicación de la FBC fue:** en 9 pacientes se realizó por tos persistente, 10 por neumonía de repetición, 6 por asma de difícil control, 5 por estridor, 6 por cuerpo extraño, 5 laringitis de repetición, 2 por masa pulmonar en la radiografía de tórax y 5 pacientes por causas variadas (1 sospecha de TBC, 1 dificultad respiratoria, 1 sospecha de hemorragia pulmonar y 2 por atelectasia en la radiografía de tórax). **La FBC fue patológica en el 25,4% de los casos:** 2 casos de tos persistente (1 traqueomalacia y 1 edema de glotis), 1 caso de neumonía recurrente con reducción del calibre BPI, 2 casos de estridor (laringomalacia), 3 casos en laringitis (1 estenosis bronquio principal izquierdo, 1 ausencia de cuerda vocal izquierda, 1 caso con ausencia de permeabilidad de un bronquio segmentario). De los 6 casos de sospecha de cuerpo extraño se confirmaron 3 de ellos con la FBC, extrayéndose mediante broncoscopia rígida. Las 2 masas pulmonares resultaron ser un carcinoma mucoepidermoide y una hiperplasia tímica. En la sospecha de TBC se objetivó un pólipo tuberculoso. En el caso de sospecha de hemorragia pulmonar se confirmó mediante lavado broncoalveolar la existencia de una hemosiderosis pulmonar. En el 45% de muestras de broncoaspirado se obtuvo **aislamiento microbiológico:** 3 casos Haemophilus Influenzae (2 pacientes con tos persistente y 1 con asma de control difícil), 2 Streptococo Pneumoniae (ambos casos por sospecha de cuerpo extraño), 1 Moraxella catarrhalis en paciente

con neumonía evolución tórpida. El lavado broncoalveolar del paciente con sospecha de hemorragia pulmonar permitió el diagnóstico de hemosiderosis pulmonar. Ningún caso presentó complicaciones.

Conclusiones

La FBC es una técnica segura con escasas complicaciones. A pesar de la importancia de pruebas diagnósticas como la tomografía computerizada (TC) o la resonancia nuclear magnética (RNM) la FBC es muy útil en el diagnóstico de alteraciones anatómicas de la vía aérea y diagnóstico de enfermedades pulmonares. Permite la valoración anatómica y dinámica a través de la fosa nasal, boca, traqueostomía, mediante mascarilla laríngea o tubo endotraqueal.

Experiencia en el uso de sedoanalgesia en procedimientos invasivos diagnóstico-terapéuticos en unidad de hemato-oncología pediátrica

Autores: García Aldana, D.; López Moreira, O.; Conde Cuevas, N.; González Cruz, M.; Villegas Rubio, J.A.; Varo Rodríguez, A.; Benítez Carabante, M.; Ledro Carabaño, C.; Fernández-Teijeiro Álvarez, A.

Centros: H.U. Virgen de la Macarena, Sevilla, Oncohematología

Objetivo

Describir nuestra experiencia en el uso de midazolam y ketamina como pauta de sedoanalgesia para procedimientos invasivos en una Unidad de Hemato-Oncología Pediátrica.

Material y Métodos

Estudio observacional prospectivo de los procedimientos diagnóstico-terapéuticos invasivos realizados en nuestra unidad entre marzo 2009 y mayo 2011. Se registró edad, peso y superficie corporal del paciente, tipo de procedimiento, realización de procedimientos previos en la Unidad. Se anotó la necesidad de repetición de dosis y de reversión con flumacénilo, y se monitorizó saturación de oxígeno, frecuencia cardíaca, frecuencia respiratoria y tensión arterial desde antes del procedimiento hasta 15 minutos tras la finalización de éste. Se diseñó una escala para comprobar situación emocional del paciente previo al procedimiento. Se utilizó la escala de Ramsay para valorar estado de sedación y la escala de la Unidad de Tratamiento del Dolor del Hospital Infantil Niño Jesús para valorar estado de analgesia. Se registraron efectos adversos, y finalmente se elaboró una escala de satisfacción.

Resultados

Se registraron 86 procedimientos: 48 punciones lumbares con administración de triple terapia intratecal (55.8%), 35 punciones-aspiraciones de médula ósea (40.7%) y 3 punciones lumbares (3.5%). Se realizaron a un total de 29 pacientes (58% varones, 42% mujeres) de 9 meses a 16 años de edad. En el 83% de los

casos el paciente había sido sometido en nuestra Unidad a procedimientos previos. Previa historia clínica, exploración, y firma de consentimiento informado, se inició sedoanalgesia intravenosa con midazolam a 0.1 mg/kg/dosis y ketamina a 1 mg/kg/dosis. En 15 procedimientos (17.4%) el paciente requirió más sedación. Solo en 3 pacientes se requirió reversión con flumacénilo. Durante todo el procedimiento se mantuvo monitorización del paciente y se observó una variabilidad en cifras de constantes inferiores al 30%. En 5 procedimientos (5.8%) la saturación de oxígeno descendió por debajo del 90%. En cuanto a la situación emocional del paciente previo al procedimiento, un 69.8% se encontró **“tranquilo y colaborador”**, un 25.6% **“colaborador pero ansioso”** y un 4.6% **“no colaborador”**. Tras la realización de **test chi cuadrado** se detectó que los pacientes que habían sido sometidos a procedimientos previos en nuestra Unidad se encontraban con más frecuencia **“tranquilos y colaboradores”** que los pacientes cuyo procedimiento era el primero en nuestra Unidad ($p < 0.05$). El grado de sedación durante el procedimiento fue óptimo (en el 86% de los casos el paciente se encontraba **“dormido con leve o sin respuesta al dolor”**), así como el de analgesia (en el 95.4% de los casos el paciente existía **“ausencia/presencia muy débil de movimientos o llanto, sin rechazo del procedimiento”**). Se registró un total de 3 efectos adversos (3.5%). Finalmente, en cuanto a la escala de satisfacción, la intervención realizada fue valorada como **“excelente”** en el 60.5% de los casos, como **“bueno”** en el 31.4%, **“regular”** en el 4.6% y como **“mal”** en el 3.5%.

Conclusión

La asociación de atropina con midazolam y ketamina es una pauta de sedoanalgesia segura y efectiva para la realización de técnicas invasivas diagnóstico-terapéuticas, y que disminuye la ansiedad y el dolor relacionados con dichos procedimientos.

Utilidad de la técnica de reacción en cadena de la polimerasa para el diagnóstico de la meningoencefalitis por enterovirus

Autores: Muñoz Pino, G.; Barrios González-Sicilia, P.; Rumbao Aguirre, J.M.

Centros: Complejo Hospitalario Reina Sofía, Córdoba

Introducción

Los **enterovirus** son la causa más frecuente de meningoencefalitis en niños, no dispone de tratamiento específico, siendo su pronóstico generalmente benigno. Para su diagnóstico se utiliza actualmente la técnica de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) del LCR, debido a su rapidez, elevada sensibilidad y especificidad. Se revisan los casos de meningoencefalitis por enterovirus en nuestro medio, centrándonos en el rendimiento como prueba diagnóstica de la PCR del LCR.

Material y Métodos

Estudio observacional retrospectivo de todos los pacientes pediátricos (<14 años) diagnosticados de meningoencefalitis vírica en el Hospital Reina Sofía de Córdoba durante el período 2009-2011.

Resultados

Se recogieron veintiséis casos de meningoencefalitis vírica. En diecinueve pacientes (73%) no se demostró la infección por enterovirus, de los cuales en nueve (47%) la PCR para enterovirus resultó negativa y en los diez pacientes restantes (53%) no se realizó dicha prueba. En siete casos (27%) se demostró la etiología del enterovirus mediante la PCR del LCR. Centrándonos en los pacientes con PCR positiva para enterovirus se recogieron los siguientes **datos epidemiológicos**: la edad media de los pacientes es de 4,5 años; cinco pacientes (71%) iniciaron el cuadro en primavera y los dos restantes (29%) en verano; la estancia media fue de 4,6 días; los síntomas más frecuentes fueron fiebre 6 (86%), cefalea 4 (57%), somnolencia y astenia 4 (57%) y vómitos: 3 (43%). En 4 de los casos con PCR positiva para enterovirus (57%) se obtuvo también positividad de PCR para meningococo (2 casos), neumococo y VHS. En la citoquímica del LCR se objetivan células de predominio linfocitario (57,1%), con un rango de proteínas entre 26-56 g/L y glucosa entre 41-83 mg/dL. El EEG se practicó a cinco pacientes (71%) de los cuales sólo en dos de ellos (29%) se observó una actividad ligeramente lentificada. Cuatro pacientes (57%) iniciaron tratamiento antibiótico que se suspendió tras resultados microbiológicos y cinco (71%) recibieron tratamiento con aciclovir hasta obtención de PCR VHS negativa. Todos los casos tuvieron una evolución favorable.

Conclusiones

- Recalcar la importancia del enterovirus como agente etiológico de meningoencefalitis.
- Utilidad de la técnica de PCR en LCR para el diagnóstico de infección por enterovirus.
- La sistematización de las pruebas microbiológicas en LCR y la inclusión de la PCR de enterovirus favorecería el diagnóstico precoz y la retirada de tratamiento empírico.

Síndrome de Mc-Cune Albright. Evolución desde lactante a adulto

Autor(es): Partida Solano M.A., Aragón Ramírez M. Ruíz Ocaña P. Lechuga Sancho A., José Luis L.C., Tomás A.C.

Centros: Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Introducción

Exponemos un caso clínico de una niña afecta del sd. Mc Cune – Albright, su diagnóstico y seguimiento evolutivo por endocrino infantil hasta el paso a adultos

Caso clínico

Acude a consulta, niña de 19 meses con vello de 2 meses de evolución, telarquía y sangrado vaginal en

los últimos días. Exploración con 2 manchas café con leche, estadio puberal **S2, P2A1**. Se realiza el diagnóstico de pubertad precoz periférica con aumento de gonadotropinas y estradiol y quiste ovárico dcho de 9.8 ml visualizado ecográficamente. Se extirpa el quiste ovárico con remisión de caracteres sexuales secundarios. A los 6 años aparece pubarquia con aumento de la velocidad de crecimiento, diagnosticándose de pubarquia aislada (perfil tiroideo, ecografía abdominopélvica, test Luforán y Synacthen dentro de la normalidad). A los 7, 8 años presenta intolerancia al calor, diaforesis y sueño inquieto con exoftalmo bilateral (principalmente derecho), asimetría fronto orbitaria, nódulo tiroideo palpable de 3x2 cm en lóbulo derecho. (S1P2A1; FC y TA dentro de límites normales). En el estudio tiroideo destaca T4 libre de 2.89 ng/dl, T3 libre normal, TSH: 0.005 con anticuerpos anti TG y antimicrosomales negativos. Ac anti- TSI: 5.54, PRL normal, aumento de las enzimas hepáticas y de la fosfatasa alcalina con FSH y LH prepuberales y estradiol de 26,28 pg/ml. Cortisol, IGF-1 y resto de pruebas bioquímicas y hormonas normales. En la eco doppler tiroidea se observa un aumento de la glándula a expensas del lóbulo derecho (4,9 cm de diámetro) con imágenes microquísticas y aumento de la vascularización compatible con tiroiditis granulomatosa. Gammagrafía tiroidea; irregular intensidad en la fijación del radioisótopo, con lesiones nodulares. PAFF tiroidea: citología negativa para malignidad: compatible con bocio nodular tóxico. Edad ósea de doce años y seis meses. Rx cráneo: aumento de la densidad por esclerosis ósea a nivel frontal y del ala mayor del esfenoides del lado derecho. Rx simple de tórax: sin hallazgos. Rx huesos largos: lesiones radiolucidas insuflativas con adelgazamiento de la cortical sin rotura ni reacción perióstica que afecta a las diáfisis de ambos húmeros compatible con displasia fibrosa. Tras esto se realiza gammagrafía ósea con intensa fijación patológica que afecta a la mitad derecha del cráneo, tercio esternal de clavícula derecha y de menor intensidad en diáfisis de ambos húmeros, más evidente en el derecho lo que indica compatibilidad con displasia ósea polioestótica. Se diagnostica de bocio nodular tóxico (iniciando tratamiento con metimazol y propañolol con buena evolución clínica del hipertiroidismo y ablación posterior con I131); displasia fibrosa polioestótica, manchas café con leche, pubertad precoz periférica (con extirpación del quiste ovárico derecho), y afectación hepática crónica por lo que se diagnostica de Sd de Mc – Cune Albright.

Tras ser diagnosticada y tratada, actualmente está siendo seguida por endocrino de adultos, presentando menstruaciones regulares, con talla de 159.9 cm (percentil 42: -0.2 DS), y tratamiento con eutirox con adecuada evolución clínica.

Conclusiones

Este síndrome es de baja prevalencia, pero con un diagnóstico adecuado y su tratamiento óptimo, los niños pueden conseguir una buena calidad de vida.

SAHS en la malformación de Arnold Chiari tipo I

Autores: Baena Gómez M.A., Saldaña García N., De la Torre Morales C., Torres Borrego J., Molina Terán A.B., Álvarez Gil D., Collantes Herrera A.M.

Centros: Complejo Hospitalario Reina Sofía, Córdoba

Objetivo

La malformación de Arnold Chiari tipo I consiste en la heniación caudal de las amígdalas cerebelosas por debajo del foramen magnum. La clínica varía desde pacientes asintomáticos a otros con síntomas inespecíficos o neurológicos graves. La Resonancia Magnética constituye la técnica de imagen diagnóstica de elección. En los pacientes sintomáticos se debe valorar la posibilidad de tratamiento quirúrgico precoz.

Caso clínico

Niña de 14 años, con retraso mental leve y Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad, en seguimiento en Consulta Externa de Neumología y Alergia Pediátrica por asma episódico frecuente y polisensibilización débil a neuroalergenos. Diagnosticada hace un año de malformación de Arnold Chiari tipo I, en los dos últimos meses refieren episodios nocturnos de apnea con cianosis y sonambulismo. La poligrafía nocturna registra un total de 108 eventos respiratorios compuestos por 37 apneas obstructivas, 2 centrales, 1 mixta y 68 hipopneas, lo que representa un Índice de Apnea-Hipopnea de 18. Valorada por Neurocirugía y Otorrinolaringología, está pendiente de tratamiento quirúrgico, laminectomía y adenoidoamigdalectomía respectivamente.

Conclusiones

Los trastornos respiratorios durante el sueño en la malformación de **Arnold-Chiari tipo I** constituyen un aspecto poco conocido de esta patología. Los últimos estudios ponen de manifiesto que este tipo de eventos no son sólo de origen central o mixto sino que pueden predominar las características obstructivas. Hay descritos casos de fallo respiratorio e incluso de muerte súbita, de ahí la importancia de un diagnóstico precoz. Es por ello que algunos autores recomiendan el estudio de los parámetros respiratorios durante el sueño en pacientes diagnosticados de dicha malformación así como la realización de una Resonancia Magnética en pacientes con Síndrome de Apnea Hipopnea del Sueño.

Anemia aguda de etiología poco frecuente

Autores: Guido Ferrera M., Domínguez A., Picchi F., Pérez Pérez G., García Botía J., Borja Urbano G., Andrés Martín A., Navarro M., Carbonero M.J.

Centros: H.U. Virgen de la Macarena, Sevilla

Presentamos un caso de una niña con anemia de etiología poco frecuente.

Caso clínico

Niña de 19 meses sin antecedentes previos de interés, bien vacunada, ingresa por presentar palidez cutáneo mu-

cosa, tos y disnea de esfuerzo de 48 horas de evolución.

Exploración física: coloración pálida de piel y mucosas, coloración amarilla de palmas de manos y plantas de pies. Auscultación pulmonar normal. Taquicardia con soplo sistólico III/VI, Abdomen blando, no visceromegalias. Resto de exploración normal.

Pruebas complementarias: Hemograma: Hb: 6.6 mg/dl, VCM: 66.6 fl, Hto: 22.5%, reticulocitosis 5%. Haptoglobina 5mg%, Plaquetas: 326,000 Bilirrubina total: 0.58 mg/dl normal. Frotis de sangre periférica: anisocitosis con predominio microcítico, discreta policromasia. Electroforesis de hemoglobina normal. Screening de Glucosa 6 fosfato deshidrogenasa normal, bioquímica general, transaminasas y PCR: normal. Sedimento de orina normal. Sangre oculta en heces negativa. Anticuerpos ANA IFI, ANCA, Antimitocondriales negativos. IgE total y específica a alimentos negativa. Perfil celíaco: IgA antiglutén negativos. Alfa 1 antitripsina normal. Proteinograma leve descenso de gammaglobulinas. CD4 descendido, CD8 normal. DC4/CD8 normal. Ecografía abdominal leve esplenomegalia sin otros hallazgos. Gammagrafía con Tc 99 descarta Divertículo de Meckel. Radiografía de tórax infiltrado micronodular bilateral.

Ante la ausencia de una etiología de la anemia y la imagen Rx tórax se piensa en una Hemosiderosis Pulmonar Idiopática (**HPI**). La TC realizada evidencia lesiones de condensación en zonas medias y basales, bilateral con zonas en vidrio esmerilado.

Se realizar fibrobroncoscopia observándose mucosa friable de fácil sangrado, obteniendo liquido sanguinolento en el lavado broncoalveolar (LBA). Estudio de macrófagos cargados de hemosiderina superior al 90%. Se inicia tratamiento con prednisona a 1 mgr/Kg/día y al mes mantiene una buena evolución.

Comentario

La HPI es una enfermedad de baja incidencia (0,25/ un millón de habitantes). Consistente en hemorragias pulmonares, con posterior depósito de hemosiderina en el parénquima pulmonar. La tríada clásica (forma aguda) presente en un 50% tos, hemoptisis y anemia es más frecuente en el niño mayor, y la forma insidiosa (astenia, disnea de esfuerzo, anemia o retraso pondo estatural) es más frecuente en el lactante. La etiología es desconocida, pero se asociada en un 25 % a anticuerpos contra proteínas de la leche de vaca, enfermedad celíaca o enfermedades autoinmunes

La evolución clínica es variable, con episodios de hemorragias pulmonares recurrentes. En la fase aguda, la Rx tórax muestra un infiltrado alodonoso o reticulonodular, que se confirma en la TC. En las fases crónicas puede observarse fibrosis pulmonar en la radiografía de tórax.

Conclusiones

- Sospechar HP siempre ante anemia no filiada
- Ante la sospecha de HPI, la Rx de tórax y TC puede ayudar a la misma, que se confirma mediante fibrobroncoscopia con LBA, con macrófagos cargados

de hemosiderina mayor de 20%.

- El tratamiento de base son los corticoides sistémicos en períodos prolongados y si no hay respuesta añadir inmunosupresores. En ocasiones es necesario el trasplante pulmonar.
- Suele cursar en forma de brotes agudos de hemorragias pulmonares con anemia.

Síndrome PFAPA con proteinuria, microhematuria y brotes de hematuria macroscópica

Autores: Jiménez Martín A.P., Sánchez Rodríguez A., Antón Gamero M., García Martínez E., Roldán Molina R., Ortega Salas R., Pérez Navero J.L.

Centros: Complejo Hospitalario Reina Sofía, Córdoba

Introducción

El síndrome **PFAPA** es una enfermedad crónica de etiología desconocida caracterizada por episodios periódicos de fiebre alta, estomatitis aftosa, faringitis y adenitis cervical generalmente acompañados de cefalea o dolor abdominal. Los brotes recurren cada 4-8 semanas con una duración de 3 a 6 días permaneciendo asintomáticos entre los mismos. En los exámenes complementarios se aprecia leucocitosis moderada con elevación de reactantes de fase aguda. El diagnóstico se realiza por la sospecha clínica tras descartar otras enfermedades autoinflamatorias con fiebre periódica de cursos clínico similar en las que es posible el diagnóstico genético. El pronóstico final es bueno sin secuelas importantes, sin embargo la recurrencia de los brotes limita la vida de estos niños y conlleva exámenes complementarios y tratamientos no exentos de riesgos. En este síndrome no ha sido previamente descrita la afectación renal.

Caso clínico

Niña de tres años con episodios periódicos desde los seis meses de vida de fiebre alta, aftas bucales, faringitis abacterianas, dolor abdominal, artralgias y rash cutáneo de unos 2-6 días de duración que recurren cada 2-4 semanas. Desde los 11 meses se asocian a hematuria macroscópica. Su función renal entre las crisis es normal aunque presenta proteinuria no nefrótica y microhematuria. El estudio inmunológico fue normal. La biopsia renal mostró glomerulonefritis mesangial con inmunofluorescencia negativa y leve atrofia intersticial. El microscopio electrónico mostró alteraciones de la membrana basal tipo Alport. Se realizó análisis mutacional de genes asociados a enfermedades autoinflamatorias sistémicas (*fiebre mediterránea familiar, síndrome TRAPS, síndrome hiper IgD, fiebre periódica y síndromes periódicos asociados a criopirina*) descartándose mutaciones con el diagnóstico de exclusión de síndrome PFAPA. Se instauró tratamiento con prednisona oral al comienzo de las crisis con lo que se consiguió controlar la expresión clínica y duración de las mismas aunque se acortaron los intervalos libres de

enfermedad. Recibe tratamiento antiproteinúrico con enalapril con aceptable evolución clínica.

Comentarios

La afectación renal en el síndrome **PFAPA** no había sido descrita previamente. Los hallazgos ultraestructurales de la membrana basal podrían sugerir la asociación con un síndrome de Alport de herencia recesiva o ser únicamente una expresión morfológica del síndrome PFAPA. En cualquier caso, posiblemente la afectación renal pueda limitar el buen pronóstico habitual de esta enfermedad.

Pseudohipoaldosteronismo tipo 1 transitorio secundario a uropatía obstructiva: a propósito de un caso

Autores: Fernández López P., Verlasco Forte M.N., Anchoriz Esquitino M.

Centros: Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

Introducción

El pseudohipoaldosteronismo tipo 1 transitorio es una entidad poco frecuente, generalmente limitada al periodo de lactancia. Consiste en la resistencia del túbulo renal a la acción de la aldosterona debido al uso de determinados medicamentos, enfermedades tubulointersticiales, uropatía obstructiva o infección del tracto urinario (**ITU**). La mayoría de los casos suceden en niños con uropatía obstructiva, asociando ITU un importante porcentaje de ellos, sin embargo la posibilidad de que ocurra en uropatía obstructiva o ITU de forma aislada también está descrita.

Objetivos

Dar a conocer una patología poco frecuente y concienciar de la necesidad de sospecharla, a pesar de lo inespecífico de su sintomatología, en niños con ITU y/o malformaciones obstructivas de la vía renal que presenten deshidratación, acidosis metabólica, hiponatremia e hiperkaliemia.

Caso clínico

Lactante de 2 meses y 3 semanas de edad que acude a urgencias de nuestro hospital por decaimiento, vómitos y deposiciones diarreicas de 6 horas de evolución. La paciente se encontraba afebril y no presentaba otra sintomatología asociada.

Como antecedentes personales destacamos que nació a las 37 semanas de edad gestacional con diagnóstico prenatal de hidronefrosis bilateral y urinoma derecho. Se llevaron a cabo punciones evacuadoras del riñón derecho intraútero. Tras el nacimiento se realizó pielostomía derecha de descarga. Con un mes de edad el renograma isotópico mostraba cortical adelgazada en ambos riñones más marcada en el derecho, en relación a dilatación y ectasia pielocalicial bilateral con eliminación de contraste muy retrasada en ambos riñones. A los dos meses de vida fue intervenida nue-

vamente para realización de pieloplastia izquierda. Los antecedentes familiares carecían de interés.

En la exploración física presentaba deshidratación en grado moderado-severo con afectación del estado general, piel reticulada, taquicardia, relleno capilar retardado, sequedad de mucosas y signo del pliegue positivo.

Con respecto a las pruebas complementarias, se encontraron las siguientes alteraciones en la bioquímica sanguínea: creatinina 0,65 mg/dl, urea 41 mg/dl, potasio 6,7 mEq/l y sodio 125 mEq/l. Iones en orina: sodio 28 mEq/l y potasio 13 mEq/l. El hemograma resultó normal, así como el sedimento urinario. La gasometría reveló la existencia de acidosis metabólica. El urocultivo negativo descartaba la infección del tracto urinario. En la ecografía abdominal destacaba desestructuración renal derecha con mala diferenciación corticomedular e hidronefrosis renal izquierda con dilatación pielocalicial. La aldosterona plasmática se encontraba elevada, 142 ng/dl, dato que confirmaba la sospecha diagnóstica de pseudohipoaldosteronismo.

La evolución fue progresivamente favorable tras instaurar rehidratación intravenosa, obteniéndose una excelente respuesta clínica y analítica, llegando en un plazo de 48-72 horas a la resolución completa del cuadro.

Conclusión

En lactantes con antecedentes de uropatía obstructiva con o sin ITU asociada, que presenten deshidratación hiponatrémica e hiperkaliémica inexplicada, junto con acidosis metabólica, debe ser considerada la posibilidad de pseudohipoaldosteronismo tipo I secundario.

SAHS y obesidad: relación entre los hallazgos clínicos y la poligrafía nocturna

Autores: Aragón Fernández, C.; Gómez Pastrana, D.; Zamora Red, P.; Macías López, F.; Ortíz Tardío, J.

Centros: Hospital Jerez, Chiclana

Introducción

La obesidad es uno de los principales problemas de salud pública en el niño, afectando al 15% de los niños escolares españoles. El incremento de la prevalencia de obesidad se asocia a un aumento alteraciones metabólicas y cardiovasculares, pero también son más frecuentes los trastornos respiratorios durante el sueño como el síndrome de apnea hipopnea durante el sueño (SAHS).

Método

Se revisaron las historias de los niños obesos remitidos a la consulta de sueño de la Unidad de Neumología Pediátrica por sospecha de SAHS a los que se realizó un estudio de sueño mediante poligrafía respiratoria (PR). Se consideró obeso cuando el IMC $z > 1,65$ ($>p95$). Se recogieron datos sobre edad, sexo, peso y talla, el índice de masa corporal (IMC) y su z-score (IMC z), síntomas respiratorios durante el sueño, síntomas diurnos

incluyendo problemas escolares, historia de asma o rinitis y presencia de hipertrofia amigdalares e infecciones adenoamigdalares. Se registraron los datos de la PR considerando diagnóstico de SAHS un índice de apnea hipopnea ≥ 3 . Análisis estadístico con el programa SPSS.

Resultados

Desde el 2001 hasta octubre del 2011 se han realizado en nuestra unidad hospital 683 estudios de sueño mediante PR, 37 correspondieron a niños obesos (5,6%). Treinta y uno de estos 37 niños (84%) se remitieron en los tres últimos años y la mayoría por parte del servicio de ORL (67 %). La edad media fue 8.2 años (rango 4 a 14 años), IMC medio de 28.5 m² (rango 20.5 – 49) y el IMC z 5.97 (rango 1.70-7.67). Se diagnosticó de SAHS a 20 de los 37 niños (54%) 12 de los cuales eran menores de 8 años. Los síntomas nocturnos (*ronquidos o apneas referidas por los padres, sudoración excesiva, enuresis, posturas anormales o despertares*) no tuvieron una frecuencia significativamente distinta en niños con y sin SAHS ($p=n.s$). Tampoco hubo diferencias significativas en la incidencia de hipertrofia amigdalares o infecciones adenoamigdalares ($p=n.s$). El 65% de los casos refirió síntomas neurocognitivos (problemas de atención, inquietud motora o retraso escolar) sin ser significativamente mayores en niños con SAHS ($p=n.s$). La somnolencia diurna fue más frecuente en niños con PR normal ($p=0.054$). Casi la mitad (45%) padecían asma y/o rinitis alérgica sin diferencias significativas respecto a la incidencia de SAHS ($p=n.s$). El 80% de las PR patológicas correspondían a niños obesos con IMC $z > 3$, aunque el zscore medio en niños con y sin SAHS no fue significativamente distinto ($p=0.67$) y no hubo correlación entre el IAH y el IMC z. En 7 niños se diagnosticaron alteraciones metabólicas (*hiperlipemia y/o hiperinsulinemia*) presentando 3 de ellos SAHS. A los niños con SAHS se indicó adenoamigdalectomía.

Conclusiones

Existe una frecuencia alta de SAHS en niños obesos remitidos por sospecha clínica, muchos de ellos menores de 8 años. Existe una mayor concienciación para la derivación por esta causa en los últimos años. Los síntomas nocturnos o diurnos no predicen la presencia de SAHS por lo que es recomendable la realización de un estudio de sueño para la toma de decisiones terapéuticas.

Revisión de los casos diagnosticados de sarampión en menores de 14 años en el hospital Universitario Virgen Macarena

Autores: Martínez Martos, Z.; Relinque Macías, B.; Rodríguez Revuelta, M.J.; Terol Barrero, P.J.; Romero Cachaza, J.; González Hachero, J.

Centros: H.U. Virgen de la Macarena, Sevilla

Introducción

El sarampión es una enfermedad infectocontagiosa, con reservorio humano exclusivo, y frente a la que se

dispone de una vacuna de virus vivos atenuados de alta efectividad. Desde comienzos de 2011 se está vi- viendo un brote a nivel mundial, en Europa Francia es el más afectado. Dentro de España es Andalucía.

Objetivos

Analizar las características epidemiológicas, clínicas e inmunológicas en los casos diagnosticados de sarampión.

Material y método

Estudio descriptivo retrospectivo en el que se inclu- yen los menores de 14 años diagnosticados de saram- pión, desde enero a julio de 2011, que han acudido al servicio de Urgencias de Pediatría del HUVM de Sevilla. Se han estudiado variables descriptivas, epidemiológi- cas, signos y síntomas clínicos, serología a sarampión, complicaciones y necesidad de hospitalización. Para realizar el diagnóstico de certeza a los niños, que por los datos clínicos y epidemiológicos eran sospechosos de sarampión, se les practicó serología IgM e IgG an- tisarampión, considerando caso confirmado cuando la IgM fue positiva y la IgG negativa.

Resultados

Se diagnosticaron 57 casos. Los pacientes de sexo femenino fueron 35 (61%) y 22 (39%) de sexo mascu- lino. Fueron 16 casos (28%) menores de 15 meses, 11 casos (19%) entre 15 meses y 3 años, y mayores de 3 años 30 casos (52%). En Enero y Febrero el número de casos fue 0, en Marzo 3 (5%), en Abril 15 (27%), en Mayo 7 (12%), y en Junio y Julio 16 (28%) cada uno. La población más prevalente en la muestra fue Sevilla capital con 30 casos que supone un 52%, seguido de Lora del Río con 9 casos (16%). De los 57 casos, no están vacunados 36, que corresponde un 63% del to- tal, con 1 dosis hay 13 (23%) y con 2 dosis 16 (14%). La IgM fue positiva en el 100% de los casos, la IgG fue negativa en el 86% de total de no vacunados (31 niños), 100% de los vacunados con 1 dosis y 87% de los niños con 2 dosis de vacuna (7 niños). Refieren contacto con sarampión 26 niños (46%), de los cuales eran familiares de primer grado en 14 niños (54%). Se había administrado previamente inmunoglobulina profi- láctica, por haber estado en contacto con un caso de sarampión, a 4 casos (7%), de los cuales 3 eran me- nores de 6 meses y vacuna postcontacto a 5 casos (9%). Presentaron fiebre el 98% de los niños, exantema el 95%, coriza el 87%, tos el 87%, conjuntivitis el 77% y manchas de Koplik el 40%. Hubo complicaciones en 24 pacientes (42%), de las cuales la neumonía supone el 46% (11 casos) y la otitis media aguda el 20% (5 casos), siendo otras el 34% (bronquitis, gastroenteritis aguda, atelectasia, etc.). La mortalidad ha sido del 0%.

Conclusiones

Los casos sospechosos de sarampión se producen fundamentalmente en niños no vacunados. Junio y Julio son los meses donde hay más casos. En niños que en teoría deberían haber recibido 2 dosis de vacunas, encon- tramos que la vacuna no ha sido suficientemente efectiva.

Infeción vertical por listeria: casuística de cinco años en nuestra unidad

Autores: Alcoba Conde, A.A.; Rodríguez Benítez, M.V.; De La Cámara Moraño, M.C.; Jaraba Caballero, P.; Roldán Molleja, M.L.; Guzmán Cabañas, J.

Centros: Complejo Hospitalario Reina Sofía, Córdoba

Introducción

Listeria monocytogenes, aunque es una causa infre- cuente de enfermedad en la población general, es un patógeno importante en embarazadas (*hasta 18 veces más frecuente*) y recién nacidos. Hay dos formas clíni- cas principales: precoz (*cuando aparece en los prime- ros 5 días de vida, serotipo principal 1a y 1b*) y tardía (*a partir de los cinco días de vida, serotipo principal 4b*), predominando la septicemia y la meningitis supu- rada como cuadro clínico principal, respectivamente.

Objetivos

Analizar la prevalencia de infección vertical por Listeria en un hospital de tercer nivel y realizar una descrip- ción de los hallazgos clínicos, analíticos y microbiológi- cos en madres y recién nacidos.

Material y Métodos

Estudio retrospectivo mediante revisión de historias clí- nicas de recién nacidos entre los años 2006-2011 con diagnóstico principal o secundario de listeriosis neonatal.

Resultados

Antecedentes maternos de corioamnionitis (*fiebre y parámetros analíticos de septicemia*). En dos de los tres casos registrados, la gestación finalizó en parto prematuro (*31 y 34 semanas*). Precisaron reanimación avanzada tipo V e ingreso en unidad de cuidados inten- sivos neonatales.

En los tres casos, el parto tuvo finalización en cesá- rea urgente por riesgo de pérdida del bienestar fetal. Despiñaje séptico patológico con leucocitosis de pre- dominio neutrofílico y aumentos de reactantes de fase aguda (PCR, IL-6 y PCT). Confirmación de la sepsis me- diante la positividad de hemocultivo en sangre periférica para Listeria monocytogenes. El análisis de líquido ce- falorraquídeo y PCR para Listeria y estreptococo fueron negativos. Todos recibieron antibioterapia con ampici- lina y aminoglucósido durante 14 días. Sólo en uno de los casos, existen previos al alta hallazgos patológicos en ecografía transfontanelar y RMN craneal (*compati- bles con encefalopatía hipóxico isquémica*), sin repercusión clínica neurológica en el momento actual.

Conclusiones

Hemos detectado tres casos de listeriosis neonatal precoz en nuestro Hospital en los últimos meses. Se trata de una infección potencialmente letal para el re- cién nacido, habitualmente prematuro, por lo que es imprescindible un tratamiento precoz en la embara- zada ante la sospecha clínica de infección por Listeria.

No obstante, el tratamiento adecuado con ampicilina y gentamicina reduce drásticamente las complicaciones y secuelas a largo plazo.

Debe sospecharse infección por *Listeria* en embarazadas con síntomas pseudogripales (*fiebre, malestar general, astenia*) o cuadros simuladores de pielonefritis en los que ésta se haya descartado, por el frecuente hallazgo de dolor lumbar asociado a los síntomas comentados anteriormente. En caso de producirse en el tercer trimestre del embarazo, la infección puede desencadenar la prematuridad del parto, mientras que la infección en fases precoces de la gestación puede conllevar la muerte intrauterina.

Rediseño arquitectónico y organizativo en la Unidades de Neonatología

Autores: Duque Sánchez, C.; Milla Núñez, M.; Díaz Flores, I.; Hernández Ruíz, G.; Losada Martínez, A.

Centros: Hospital U. Virgen del Rocío, Sevilla

Introducción

La neonatología comienza como especialidad independiente de la pediatría hace unos cincuenta años, desde entonces innumerables avances en los conocimientos científicos y en las técnicas aplicadas, junto con las nuevas demandas sociales, ha obligado a una rearquitectura continuada de las áreas y servicios de neonatología.

Presentamos la última reforma del Servicio de Neonatología del Hospital Universitario Virgen del Rocío, en la que se ha tenido como paradigmas de la misma:

- 1.- Neonatología Centrada en la familia.
- 2.- Aplicabilidad de cuantas técnicas terapéuticas conocidas en la actualidad, y posibilidad de incorporación de nueva tecnología sin nuevos cambios estructurales.
- 3.- La Eficiencia del sistema sanitario.
- 4.- Un nuevo rediseño de la organización asistencial.

Conclusión

Toda reforma realizada en las áreas de asistencia al recién nacido deben de tener como eje la calidad asistencial, los resultados en salud, el desarrollo madurativo de los pacientes y la calidad de la familia y los profesionales.

Miastenia Gravis Juvenil

Autores: Gómez Santos E., Arias Blasco O., Domínguez Quintero M.L. García Soblechero E., Sierra Rodríguez J. González Fuentes C.

Centros: Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva

Caso clínico

Niña de 8 años remitida de hospital Comarcal por alteración en la marcha. Bioquímica, hormonas tiroideas, CPK, EEG y RNM craneal normales.

Un mes antes comenzó de forma insidiosa con pérdida de fuerza en miembros inferiores que fue en aumento hasta no poder subir escaleras, no montar en bici-

leta, presentando caídas frecuentes en los últimos días, caída de párpados sobre todo por las tardes, atragantamiento al ingerir sólidos, disfonía y diplopía en ocasiones. La clínica era fluctuante, predominando en las tardes.

A la exploración presentaba facies hipomímica con aspecto de enfermedad. Paresia de los músculos elevadores de los párpados, recto externo y orofaríngeo. Fuerza 3 sobre 5 en segmentos proximales de miembros superiores e inferiores. Maniobra de Gowers y Barré positivas. Tono, reflejos, equilibrio y coordinación normales. Marcha dificultosa con imposibilidad de elevar los talones (marcha de pato). Sensibilidad profunda y superficial conservadas.

Las pruebas complementarias como bioquímica, enzimas musculares, FR, TSH y hemograma fueron normales. El Ag HLAB27 negativo. La Rx torax normal. En el estudio neurofisiológico la velocidad de conducción nerviosa fue normal y la estimulación repetitiva del nervio cubital y facial con decremento de amplitud del cuarto potencial con respecto al primero mayor del 8%, tanto en reposo como postesfuerzo, llegando en algunas ocasiones a ser mayor del 20%. Los Anticuerpos AchR estaban elevados, 4.53.

Fue diagnosticada de Miastenia Gravis generalizada de clase IIIa, y ante la sospecha de la misma y la afectación general se inició tratamiento con inmunoglobulinas intravenosas durante 5 días y posteriormente con bromuro de piridostigmina oral, estando al alta asintomática.

Las enfermedades que afectan a la placa motora, entre ellas la miastenia gravis juvenil son:

Auto-inmunes	Congénitos	Tóxicos
Miastenia gravis	Defecto presináptico: – SMC con apneas episódicas – Reducción vesículas sinápticas – SMC tipo Eaton-Lambert	Presinápticos: – Botulismo – Fármacos: aminoglicosidos, fenitoína
Sdre Eaton-Lambert	Defecto sináptico: – Déficit de AChcolinesterasa en placa terminal	
	Defecto postsináptico: – Déficit congénito de AchR – Anomalías cinéticas de receptores: sdre canal lento, sdre del canal rápido – Déficit congénito de AchR por mutación rapsina – SMC asociado con déficit de plectina – SMC por mutación canal Na	Postsinápticos: – Curare – Fármacos: Penicilamina, Propanolol, procainamida, organofosforados,...

Miastenia transitoria neonatal	Miastenia gravis juvenil
15% recién nacido hijos de madres miasténicas	Nunca antes de 6 meses y 75% antes de 10 años
Paso trasplacentario AcRA	Ac Ach postsináptico, Ac antiMusk y Anti rapsina
Clínica principal: dificultad alimentación	Asocia otras enfermedades AI. Existe la MG ocular y la MG generalizada
Remiten espontáneamente en 2 ^a -4 ^a semana	Ritmo miasténico. La mitad comienzan con síntomas oculares y progresan a compromiso generalizado. Crisis miasténicas hasta en 30%
Gravedad síntomas depende nivel Ac contra AchR fetal y adulto de madre	Dco: clínico + tensilon + Neurofisiología: EMG+PER y AcRA
Dco: Ac AchR en el rn altos, y la anulación temporal de la debilidad por inyección sc o iv de Cloruro edrofonio	Tto MG ocular: mestinon. En ocasiones regresan espontáneamente (20%)
Tto: ingreso para observación y a veces precisa Neostigmina durante un mes.	Tto MG generalizada: si síntomas agudos: neostigmina, piridostigmina, Igs y plasmaféresis Otros: corticoides, inmunosupresores, timectomía.

COMUNICACIONES POSTERS

Afalia: una rara malformación congénita

Autores: Alcoba Conde A.A., Roldán Molleja M.L., Tofé Valera I., De La Cámara Moraño C., Garrido Pérez J.I., Huertas Muñoz M.D.

Centros: H.U. Reina Sofía de Córdoba

Objetivos

Conocer la incidencia, las principales características y posibles malformaciones asociadas a esta anomalía congénita y revisión de la literatura.

Material y Métodos

Recién nacido a término de bajo peso para la edad gestacional con diagnóstico prenatal de **CIR** simétrico y arteria umbilical única. Al nacimiento se evidencia una afalia, con testes en bolsas y una uretra que desemboca en el ano. El paciente presenta rasgos dismórficos, con orejas de implantación baja y discreta retrognatia. En screening de malformaciones asociadas se diagnostica por ecocardiografía de Truncus tipo 1. Mediante Cistografía isotópica se confirma la salida de la uretra en la cara anterior del margen anal. La ecografía abdominal es normal y la Cistografía isotópica miccional seriada descarta reflujo vesicoureteral. Cariotipo 46 XY y estudio hormonal normal.

Resultados

La **afalia** es una malformación congénita rara, con una incidencia de 1 cada 30 millones de recién nacidos y con menos de 100 casos descritos. **Se debe a una ausencia del desarrollo, total o parcial, del tubérculo genital.** Hasta el 54% de los casos llevan

asociadas otras malformaciones genitourinarias. Se han descrito otras malformaciones, como anomalías cardiovasculares, anencefalia, atresia anal ó fistula traqueoesofágica. El hallazgo clínico más frecuente consiste en la ausencia de falo con un adecuado desarrollo del escroto, y comunicación de la uretra con el recto.

La afalia debiera diferenciarse del pene oculto, micropene, epispadias o hipospadias severos, amputación intraútero del falo o pseudohermafroditismo.

El diagnóstico requiere una exploración física cuidadosa, realización de cariotipo y pruebas de imagen.

Skoog y Belman la clasifican en función del punto de desembocadura de la uretra en relación al esfínter anal, en postesfinterianas, las más frecuentes, preesfinterianas y atresia uretral. Asocian peor pronóstico aquellas con desembocadura más proximal de la uretra.

Conclusiones

- La afalia es una rara anomalía congénita, con consecuencias psicológicas importantes, normalmente asociada con otras anomalías congénitas.
- El manejo de la afalia ha cambiado drásticamente en los últimos años, por el cambio de la tendencia a asignar sexo femenino a dichos pacientes, a la tendencia actual a conservar el sexo masculino, y realizar una reconstrucción quirúrgica del pene.
- La cardiopatía ha sido intervenida mediante un Banding pulmonar bilateral a los 10 días de vida. El paciente ha presentado Insuficiencia renal y una sepsis por Klebsiella en el postoperatorio. Se planteará la corrección quirúrgica de la afalia en un futuro, respetando el sexo masculino.

Síndrome de Neuhauser

Autores: L. Alonso Romero, M.D.L.A. Aguilera Llovet, G. Cruz Guerrero, M. Miranda Díaz, M.I. Gálvez Aguilar, M.A. Leal Ramírez.

Centros: Complejo H. Nuestra Señora de Valme, Sevilla

Objetivos

Revisión bibliográfica y presentación de un caso clínico de Síndrome de Neuhauser.

Resumen

El Síndrome de Neuhauser es una enfermedad descrita por primera vez en 1975. Se trata de una afectación monogénica de herencia autosómica recesiva, aunque se reportan casos de carácter esporádico. El espectro clínico de este síndrome es amplio, aunque los hallazgos más definitorios son retraso mental, megalocórnea e hipotonía. Existen en torno a una treintena de casos descritos en todo el mundo (*solo 2 reportados en nuestro país*). Las diferencias clínicas entre los pacientes descritos en la literatura han cuestionado la heterogeneidad frente a la variabilidad de este síndrome.

Caso Clínico

Paciente de sexo femenino de 20 meses de edad. Antecedentes perinatales sin interés. No se registran antecedentes de consanguinidad ni enfermedades familiares de interés. **Exploración oftalmológica:** pre-

senta megalocórnea estrabismo convergente y reflejo de Marcus Gunn positivo. Somatometría: Peso 9.4 Kg (<P3) Talla 81 cm (P25) Perímetro craneal: 46cm (P25). Desarrollo psicomotor: Sonrisa afectiva al mes de vida. Sostén cefálico a los seis meses y sedestación autónoma a los 11 meses. A los 20 meses inicia deambulacion. Retraso del lenguaje. Fenotipo peculiar caracterizado por raíz nasal hundida, prominencia frontal, boca de carpa, pabellones auriculares carnosos alados y megalocórnea. Exploración SNC: Hipotonía global moderada con reflejos normales. Pares craneales normales. Aparato locomotor: pies planos valgus, con discreto acortamiento de miembro inferior izquierdo. Resto de la exploración sin hallazgos patológicos dignos de mención. **Pruebas complementarias:** en RMN craneal presento megacisterna magna, con disgenesia del cuerpo caloso. Resto normales, incluido despistaje de metabolopatías y estudio cromosómico para Síndrome de Williams.

Conclusión

Aportamos un nuevo caso que cumple los criterios del síndrome presentando además alteraciones cerebrales en las pruebas de imagen, como hallazgo que pone de manifiesto la heterogeneidad asociada al *Sd. Neuhauser* descrita en la literatura.

Síndrome de Treacher Collins

Autores: Ceballos Rodríguez I.M., Méndez Pérez P., Tejado J.J., Marquín C., Galán Gómez E., Arias S.

Centros: Hospital Materno Infantil de Badajoz

Resumen

Síndrome polimarformativo con anomalías craneofaciales debidas a la hipoplasia de bordes supraorbitales y arcos zigomáticos. Patrón de herencia autosómica dominante (90% de penetrancia y expresividad variable). Incidencia. 1/50000 nacidos vivos.

Mutación en el gen TCOF1, en el cromosoma 5q31.3- produciendo una fosfoproteína nuclear (**Treacle**) alterada, encargada de la formación y proliferación de células de la cresta neural y del control de la producción de ribosomas maduros.

Caso Clínico

Motivo de ingreso: recién nacido a término ingresado por presentar fenotipo peculiar, consistente en normocefalia, frente normal, disposición antimongoloida de las hendiduras palpebrales, discreta hipoplasia de arcos zigomáticos, cornes grandes, labio superior fino, úvula bífida, microotía grado I-II izquierda y II derecha. Cardiológicamente normal. Oftalmológicamente normal. Atresia bilateral de conducto auditivo externo. Hipoacusia de transmisión bilateral con umbral en potenciales de estado estable por vía ósea a 40 decibelios para todas las frecuencias. Desarrollo psicomotor normal. **Antecedentes:** embarazo controlado, parto por cesárea a las 41 semanas de edad gestacional, apgar 6/9, reanimación tipo III. **Pruebas complementarias:** Radiografía de cráneo: discreta hipoplasia en arcos zigomáticos. Tac craneal: atresia bilateral del canal auditivo externo, hueseci-

los displásicos, antro mastoideo opacificado y poco desarrollado, oído interno sin alteraciones. **Juicio clínico:** **Síndrome de Treacher Collins** confirmada la mutación en el gen TCOF1 por estudio genético molecular. **Tratamiento:** prótesis osteointegrada tipo BAHA (*garantizando la amplificación para prevenir posibles secuelas de falta de adquisición del lenguaje*), y atención temprana.

Conclusiones

- Síndrome polimarformativo basado en un patrón característico de malformaciones: fisuras palpebrales de oblicuidad antimongoloida, hipoplasia malar con osin hendidura en el hueso zigomático, hipoplasia mandibular, malformaciones de pabellones auriculares, coloboma en el párpado inferior.
- **Complicaciones:** problemas respiratorios, para alimentarse (*sobre todo en los primeros meses de vida*), en la audición, en la adquisición del lenguaje y en la visión.
- Desarrollo psicomotor normal.
- No existe tratamiento curativo, solo tratamiento sintomático, con corrección quirúrgica plástica de alteraciones faciales, ortodoncia y reconocimiento precoz de la sordera y su corrección mediante audífonos o cirugía.

Paciente con anomalías esqueléticas y osificación muscular

Autores: Tejado Balseira J.J.⁽¹⁾, Méndez Pérez M.P.⁽¹⁾, Ceballos Rodríguez I.M.⁽¹⁾, Membrillo Lucena M.G.⁽¹⁾, Muñoz Núñez M.R.⁽¹⁾, Galán Gómez E.⁽¹⁾, Arias Castro S.⁽¹⁾, Constantino Cabrera J.A.⁽²⁾, Porcel López M.T.⁽²⁾.

Centros: ⁽¹⁾Hospital Materno Infantil (CHUB), ⁽²⁾Hospital Perpetuo Socorro (CHUB).

Resumen

La fibrodysplasia osificante progresiva (**FOP**) es un trastorno genético muy infrecuente caracterizado por anomalías esqueléticas (*en particular hallux valgus*) y osificación heterotópica de tejidos blandos (*músculos, fascias, tendones y ligamentos*) con carácter progresivo. La mayoría de los casos corresponden a una mutación espontánea de carácter autosómico dominante afectando al gen que codifica el receptor de la activina **A tipo I (ACVR1)**, localizado en el cromosoma 2q23-q24. Por lo general se presenta en la primera o segunda década de la vida, siendo difícil su diagnóstico precoz, sobre todo previo a la aparición de osificaciones ectópicas.

Presentamos el caso de un varón de 13 años de edad valorado dos años antes en Traumatología infantil por dolor e incapacidad para subir escaleras, encontrándose en estudios radiográficos imágenes compatibles con encondromas/exóstosis óseas en varias localizaciones (*caderas, fémures y tibias*).

Es remitido a Genética clínica para estudio, careciendo de antecedentes familiares de interés excepto hermano de 8 años con trisomía del 21. A la exploración física llama la atención la presencia de hallux valgus bilateral y limitación para la extensión completa de

miembros inferiores. El cariotipo de alta resolución es masculino normal.

Durante el seguimiento evolutivo destaca la aparición de una masa de consistencia dura no dolorosa en la zona posterior del muslo derecho con ligera limitación de la movilidad articular, existiendo antecedente de inyección intramuscular en glúteo derecho. En radiografía simple se observan calcificaciones irregulares a ese nivel. Se completa estudio con resonancia magnética, correspondiendo con lesiones heterogéneas mal definidas en músculos semitendinoso y semimembranoso que sugieren miositis osificante.

Ante la sospecha de fibrodisplasia osificante progresiva se solicita estudio genético molecular, hallándose mutación previamente descrita en la forma clásica de enfermedad (p.Arg206His). Se plantea entonces estudio a los padres del paciente y reciben asesoramiento genético, recomendándose evitar traumatismos incluyendo inyecciones intramusculares y cirugía ortopédica.

Conclusión

La detección de malformaciones congénitas del primer dedo de los pies, especialmente hallux valgus bilateral, debe hacer considerar FOP en el diagnóstico diferencial y puede conducir al reconocimiento precoz de la enfermedad con importantes implicaciones en su manejo a largo plazo.

Diagnóstico de Displasia Cleidocraneal en un paciente con talla baja

Autores: Zamora Reed P., Salas Salguero F.J., Díaz Colom M., Rodríguez López S., Quesada Trujillo G., Ortiz Tardío J.

Centros: Hospital Jerez de la Frontera

Introducción

La displasia cleidocraneal (DCC) ó **enfermedad de Marie-Sainton**, es una displasia esquelética con alteración preferente de la osificación membranosa, caracterizada principalmente por defectos craneales, claviculares y pélvicos, pudiendo asociar otras alteraciones óseas. Esta enfermedad es poco frecuente, aunque hay pocos datos disponibles sobre su prevalencia exacta. La transmisión es autosómica dominante, con penetrancia completa y expresividad clínica variable. Existe una elevada frecuencia de casos esporádicos.

La enfermedad está causada por una mutación en el gen CBFA1/RUNX2, un factor de transcripción que activa la diferenciación osteoblástica, ubicado en el brazo corto del cromosoma 6.

Caso clínico

Varón de 2 años y 10 meses, remitido a las Consultas de Pediatría de nuestro Hospital por talla baja y persistencia de fontanela anterior abierta, sin otros datos destacables. Antecedentes personales: nacido pretérmino (36 semanas EG), peso al nacer 2280g. Embarazo sin incidencias. Desarrollo psicomotor normal. **Antecedentes familiares:** padre en tratamiento por sar-

coma de Ewing. **Exploración:** peso 11,5 Kg (p3, -1.9 DE), talla 84,5 (p<1, -3.4 DE), perímetro craneal 49 cm (p16, -1 DE). Destaca frente amplia, aspecto macrocefálico y abombamiento occipital. Fontanela anterior abierta de 2x2 cm, defecto de cierre de suturas occipitoparietales. Hombros caídos, con excesiva movilidad, que se pueden llegar a unir en la línea media. Manos y pies cortos con uñas distróficas.

Pruebas complementarias: analítica general con perfil hepático, lipídico, tiroideo, celiaco, renal, metabolismo fosfocálcico, inmunoglobulinas: sin hallazgos. Mapa óseo: RX cráneo: macrocefalia, con desproporción cráneo-facial, maxilares pequeños, suturas craneales abiertas, especialmente las parieto-occipitales. RX tórax/columna dorsal/costillas: persistencia de los tres centros de osificación de clavícula derecha, con fenómenos de pseudoartrosis entre ellas, clavícula izquierda hipoplásica, tórax acampanado, elementos vertebrales inmaduros. RX pelvis: defecto de maduración de la osificación en pubis, coxa valga bilateral discreta. RX manos/muñecas: metacarpianos y falanges proximales y medias toscas, displasia franca de la mayoría de falanges distales. RX miembros inferiores: retraso en los centros de osificación de los huesos del tarso y metatarso, falanges distales cortas y toscas.

Comentarios

El diagnóstico de la DCC se basa fundamentalmente en hallazgos clínicos y radiológicos, confirmados por especialistas. El desarrollo neuromadurativo y la expectativa de vida de los pacientes son normales. En la actualidad no existe tratamiento curativo para esta enfermedad.

Síndrome de Ondine e Ictiosis: una rara asociación

Autores: Llampén López M., Delgado Pecellín I., González Valencia J.P., Méndez Abad P.

Centros: Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

Objetivo

El **síndrome de Ondine (SO)** o hipoventilación central congénita es una enfermedad rara, en la cual el control autonómico de la respiración se encuentra alterado. Esta entidad se ha visto asociada a anomalías digestivas y oculares. Presentamos el caso de un niño de 2 años, con SO e ictiosis, una asociación de dos enfermedades genéticas no reportada anteriormente.

Material y Métodos

Revisión de la historia clínica de un paciente con SO e ictiosis seguido en consulta de Neumología pediátrica.

Resultados

Neonato que ingresa a las 2 horas de vida por hipotonía y cianosis. A la exploración se evidencia respiración superficial con hipoventilación generalizada, lesiones descamativas asociadas a intensa xerosis en miembros inferiores y criptorquidia derecha. Durante los primeros meses de vida presenta episodios de apnea durante el sueño que requieren CPAP nocturna y

que la familia no realiza de forma constante. A los 19 meses de edad sufre parada cardiorrespiratoria que precisa reanimación cardiopulmonar avanzada, ingreso en unidad de cuidados intensivos y traqueostomía. El estudio genético confirma la mutación en el gen **PHOX2B asociado a SO**. Las lesiones en la piel asociadas a una historia familiar positiva, son compatibles con ictiosis recesiva ligada al X. Actualmente el paciente tiene 2 años de vida, precisa BIPAP nocturna y sigue tratamiento con retinoides para su genodermatosis.

Discusión

La fisiopatología exacta del SO no se encuentra claramente definida. Se ha establecido su origen genético, un defecto en el gen PHOX2B, presente en nuestro paciente, que debutó clínicamente con hipoventilación central y signos de disfunción del sistema nervioso vegetativo. Este gen codifica un factor de transcripción que se encuentra en el sistema nervioso central y periférico, y que juega un rol importante en la migración de la cresta neural y el desarrollo del sistema nervioso autónomo. Además se puede asociar con relativa frecuencia a enfermedad de **Hirschsprung** y anomalías oculares. La ictiosis recesiva ligada al X, producida por ausencia de la enzima sulfatasa esteriodea, no se ha visto asociada previamente a esta enfermedad.

Conclusión

El SO se asocia a un defecto en el gen PHOX2B. Se debe sospechar en pacientes con apneas centrales. Se puede asociar a otras malformaciones tales como enfermedad de Hirschsprung y del sistema nervioso central. No se ha descrito previamente asociación entre el SO e ictiosis recesiva ligada al X.

Anomalía congénita anorrectal no sindrómica de herencia familiar: no sólo esporádico

Autores: Duque Sánchez C., Prieto Del Prado A., Milla Núñez M., Losada Martínez A.

Centros: Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

Introducción

Las anomalías congénitas anorrectales corresponden a un grupo de anomalías que pueden afectar a ano, recto, vía urinaria, genitales y complejo esfinteriano. Tienen una incidencia de 1 por cada 1500 a 5000 recién nacidos vivos. Pueden ser un hallazgo patológico único (*no sindrómico*) o formar parte de un fenotipo complejo (*sindrómico*). Puede afectar a un sólo individuo (*esporádico*) o a más de un individuo de la misma familia (*familiar*) con diferentes formas de herencia. El riesgo estimado de una pareja de tener otro hijo afecto es alrededor del 1 %.

Material y métodos

Revisión de dos casos mediante análisis de sus historias clínicas.

Resultado

Caso 1: recién nacida de 10 días de vida que consulta al Servicio de Urgencias por no haber emitido deposiciones desde su nacimiento. Tras realización de invertograma es diagnosticada de atresia anal alta con fístula rectoperineal. Es intervenida a los 5 meses de edad en un primer tiempo de sigmoidostomía, posteriormente, a los 7 meses de vida se realiza anorrectoplastia definitiva y por último a los 14 meses se realiza el cierre de colostomía y reconstrucción del tránsito. Evolucionó de forma favorable, sin presentar complicaciones.

Caso 2: recién nacida de 7 horas de vida procedente de paritorio sin antecedentes personales de interés por imperforación anal. Se diagnostica de atresia anal baja con fístula rectoperitoneal. Entre sus antecedentes familiares destacaba hermana con atresia anal alta con fístula rectoperineal (*caso anterior*) y ambos padres sanos. Es intervenida en un primer y único acto quirúrgico de anorrectoplastia sagital posterior limitada con 24 horas de vida. Como complicación postquirúrgica presenta dehiscencia de herida quirúrgica que evolucionó de forma favorable con cierre por segunda intención. Tras una evolución favorable fue dada de alta y permanece asintomática desde entonces.

Conclusiones

- Estudios sobre incidencia familiar de anomalías congénitas anorrectales estiman una herencia autosómica dominante con penetrancia y expresión variables o una herencia multifactorial con una alta carga genética.
- El riesgo de recurrencia se cree que está en el rango de 10% a 20% para familiares de primer grado de los miembros afectados.

Lesiones ampollosas en el recién nacido. Incontinencia Pigmenti

Autores: Duque Sánchez C., Calderón López G.M., Llampen López M., Granados Prieto V., Losada Martínez A.

Centros: Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

Introducción

La incontinencia pigmentaria (IP) o **síndrome de Bloch Sulzbergers** es una entidad infrecuente con herencia dominante ligada al X, letal en la mayoría de los varones afectados en el útero materno y de expresión variable en las mujeres. Las manifestaciones cutáneas clásicamente se han dividido en cuatro etapas: **vesicular, verrugoso, hiperpigmentada y atrófica**. En ocasiones, se asocia a malformaciones oculares, sistema nervioso central, cabello, dientes o sistema musculoesquelético. El gen de la IP ha sido localizado en el cromosoma Xq28 en el gen **NEMO**. **En el diagnóstico diferencial se deben considerarse enfermedades ampollosas, el impétigo estafilocócico, la mastocitosis/histiocitosis, la urticaria neonatal y la infección por virus del herpes simple (VHS).**

Material y métodos

Se describe, por su interés clínico, el caso de una recién nacida que presentaba manifestaciones cutáneas en el momento del nacimiento.

Resultados

Caso clínico: Recién nacido de sexo femenino de 2 horas de vida que ingresa por lesiones ampollosas cutáneas a filiar. **Antecedentes familiares:** padre con dermatitis atópica. **Madre:** Dos abortos previos (*una interrupción voluntaria del embarazo y un aborto espontáneo precoz*), la madre refiere que nació con múltiples lesiones ampollosas generalizadas que se resolvieron y que no dejaron lesiones cicatriciales, así como alteraciones dentarias desde el nacimiento. Una hermana sana. **Antecedentes obstétricos:** gestación controlada cursada con hipertensión esencial.

Tratamiento realizado: metildopa y ácido acetilsalicílico. Serología materna negativa. Parto de inicio inducido, instrumental a término. Presentación cefálica. Líquido amniótico meconial. Amniorraxis 35 horas antes del parto. Apgar 10/10. A la exploración objetiva presenta buen estado general, llanto fuerte, actitud postural normal y buena coloración de piel y de mucosas. Destaca la presencia de lesiones cutáneas ampollosas localizadas en miembro inferior, miembros superiores y región pectoral con distribución blaschoide, algunas con base eritematosa y erosionadas. Nikolsky negativo. Resto de la exploración por aparatos normal. Se realizó estudio analítico que mostró leucocitosis con eosinofilia periférica, resto de la analítica general normal. ANA, anticuerpos antimembra basal epidérmica y antisustancia celular pendientes. No se realizó biopsia cutánea. El examen oftalmológico y neurológico resultaron normales. Las lesiones fueron tratadas con antibióticos y antisépticos de forma tópica. Evolución hacia la mejoría clínica sin aparecer nuevas lesiones con posterioridad.

Conclusiones

- Destacamos el caso clínico por considerarse una enfermedad genética rara y potencialmente grave.
- El diagnóstico precoz de la IP asienta en el reconocimiento de las lesiones cutáneas iniciales, debiendo contemplarla como parte del diagnóstico diferencial de los eritemas vesiculoampollosos neonatales.
- El diagnóstico de esta enfermedad obliga al seguimiento multidisciplinar precoz del paciente e impone el asesoramiento genético a la familia.

Síndrome XYY: a propósito de dos observaciones

Autores: Cruz Guerrero G., Miranda Díaz M., Aguilera Llovet M.A., Navarro Villén M., López-Canti Morales L., Gálvez Aguilar I., Alonso Romero L., Leal Ramírez A.M.

Centros: C. Hospitalario Nuestra Señora de Valme, Sevilla

Introducción

El **Síndrome XYY** es una anomalía cromosómica con una incidencia de 1 por cada 840 varones recién

nacidos, sin embargo se detecta a estos pacientes con muy escasa frecuencia durante la infancia o la vida adulta. Es conocido que la mayoría de los varones XYY tienen un fenotipo normal, sin embargo puede establecerse un patrón de anomalías que permiten hacer el diagnóstico en la infancia.

Casos Clínicos

Presentamos dos pacientes diagnosticados del Síndrome XYY.

Caso 1: varón de 9 años y 11 meses, que consultó por trastornos de la conducta y crisis de agresividad, junto al diagnóstico previo a los 7 años de retraso mental con un 45% de minusvalía. Entre los antecedentes familiares destaca dos tíos paternos diagnosticados de retraso mental. Embarazo, parto y periodo neonatal normales. **Peso al nacer:** 3320 grs. Leche materna durante 6 meses. Anduvo al año. Se envía a la consulta de **Neuropediatría desde la Unidad de Salud Mental Infantil (USMI)** con el tratamiento de Risperidona (0,25 mg con el desayuno y 0,50 mg con la cena) para descartar patología orgánica. De la exploración clínica destaca un fenotipo con cara alargada y pabellones auriculares grandes, peso en el P50, talla en el P90, perímetro craneal P(25-10), resto de la exploración dentro de la normalidad.

Caso 2: varón de 11 años, que consultó por trastornos de la conducta, hiperactividad y retraso escolar. Antecedentes familiares sin interés. Embarazo, parto y periodo neonatal normales. **Peso al nacer:** 3300 grs. Leche materna durante 4 meses. Hitos madurativos normales. Se envía a la consulta de **Neuropediatría desde la Unidad de Salud Mental Infantil (USMI)** para completar estudio. De la exploración clínica destaca un fenotipo con habito leptosomático, peso en el P25, talla en el P75, perímetro craneal P25, resto de la exploración dentro de la normalidad.

En ambos casos: Exámenes complementarios: hemograma completo y bioquímica general de ingreso normales. **Cariotipo:** Población celular uniforme de 47 cromosomas de sexo masculino, observándose un cromosoma X y dos cromosomas Y. Fórmula cromosómica 47, XYY. También se pide estudio genético molecular del Síndrome del cromosoma X frágil que resulta negativo. TAC craneal dentro de la normalidad. EEG normal. Potenciales auditivos de tronco cerebral normales.

Diagnóstico

Los dos pacientes se diagnosticaron de Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (**TDAH**) subtipo combinado, cumpliendo todos los criterios de la American Psychiatric Association (**DSM-IV**) y reciben tratamiento con Metilfenidato de liberación prolongada, con buena respuesta al tratamiento.

Conclusiones

El Síndrome XYY se caracteriza fundamentalmente por alteraciones del comportamiento y déficit cognitivo leve, siendo muy raros los actos de delincuencia, drogadicción y malos hábitos que llevan a privación de li-

bertad como en un principio se atribuía a estos enfermos, asemejándolos al **Síndrome de Klinefelter** (XXY). La mayoría de los casos de este Síndrome no se heredan, el cambio cromosómico ocurre generalmente como un acontecimiento al azar durante la formación de los espermatozoides o durante la división celular en el desarrollo embrionario temprano.

Síndrome deleción 22q11.2 En un adolescente con déficit de GH

Autores: Cruz Guerrero G., Leal Ramírez A.M., Gálvez Aguilar I., Miranda M., López-Canti L.

Centros: C. Hospitalario Nuestra Señora de Valme, Sevilla

Introducción

Presentamos un caso de Deleción 22q11.2 diagnosticado a los 12 años de edad por presentar retraso mental, hendidura palatina y rasgos dismórficos, típicos de este Síndrome. La excepcionalidad de este paciente es la escasa presentación con Déficit de GH.

Antecedentes Familiares: Padres sanos no consanguíneos, un primo por parte de padre con parálisis cerebral infantil. Es el segundo de los hijos, entre el primero y el segundo hijo tuvieron un aborto, y después dos hijos sanos. Resto de antecedentes sin interés. **Antecedentes Personales:** Embarazo normal, excepto hipertensión arterial materna. Parto y periodo neonatal normales. Peso al nacer 4070 gr. Fisura de paladar blando diagnosticada a los 14 meses e intervenida a los tres años de edad. Bronquitis de repetición desde el periodo de lactancia. Escoliosis, en tratamiento actual con corsé. Otitis secretora intervenida con implantación de tubos de ventilación. Retraso Mental moderado. Minusvalía del 45%.

Exploración: Peso P10, Talla por debajo del P3, Perímetro Craneal P50. Nariz de aspecto tubular, úvula bífida en su parte anterior. Orejas pequeñas con helix sobrepregado. Hipertelorismo. Aparato cardiorespiratorio y abdomen normales. Presenta voz gangosa y soporta muy mal los fracasos. **Exámenes Complementarios:** Se confirma mediante MLPA (*multiplex ligation*): microdeleción 22q11.2. Esta prueba se realiza igualmente a los padres, siendo negativa. Hormonas tiroideas, calcio, fósforo y paratohormonas: normales. **Pruebas:** De hipoglucemia insulínica y de Arginina: demuestran Déficit de GH. Estudio Inmunológico completo normal.

Conclusión

Se precisa un mayor conocimiento de los más de 100 Síntomas o Signos por los que puede presentarse este Síndrome en las diferentes etapas de la vida pediátrica.

Asociación de enfermedad celíaca y fibrosis quística: presentación de nuestra casuística

Autores: Méndez Abad P., Ramírez Quintanilla E., Rodríguez Martínez A., Salazar Quero J.C., Espín B.

Centros: Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

Introducción

La enfermedad celíaca (EC) y **la fibrosis quística (FQ)** son las causas más comunes de malabsorción intestinal crónica en la infancia. Desde 1960 se han descrito casos esporádicos que asocian ambas enfermedades, considerándose clásicamente la FQ como factor de riesgo de EF.

Objetivos

Se describen las características clínicas de 4 casos diagnosticados en nuestro servicio en el periodo 2000-2010 de FQ más EC.

Método

Revisión retrospectiva de Historias Clínicas de pacientes diagnosticados de FQ y EC.

Resultados

En todos los niños se diagnosticó en primer lugar la FQ que la EC. Tres de los cuatro casos fueron heterocigotos para el gen delta F508 del CRF. En todos ellos la EC se diagnosticó más allá del primer año de vida, después de empeoramiento de clínica digestiva, el diagnóstico se realizó con anticuerpos antigliadina y anti-trasglutaminasa positivos y biopsia digestiva compatible según la clasificación de MARSH. La dieta exenta de gluten mejoró el cuadro digestivo en todos los casos y redujo los títulos de anticuerpos anti-trasglutaminasa y antigliadina. No hubo modificación en los síntomas respiratorios.

Conclusiones

Estudios recientes han demostrado que la prevalencia de EC es mayor en enfermos de FQ que en la población general. Al ser tanto la FQ como la EF causas de malabsorción digestiva es imprescindible la sospecha clínica ante pacientes con FQ bien controlados en los cuales persisten o empeoran los síntomas digestivos.

Fibrosis quística: una presentación clínica poco frecuente

Autor(es): Pérez Guerrero J.J., García García L., Dávila Corrales F.J., Rodríguez Campoy P., Flores González J.C., Merino López F.J., Blanca García J.A., Pérez Aragón C., Aguirre Copano T.

Centros: Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Objetivo

Comunicar el caso de una fibrosis quística con una presentación clínica poco frecuente.

La **fibrosis quística (FQ)** es una enfermedad genética autosómica recesiva, por mutación de un solo gen en el brazo corto del cromosoma 7. Una de cada 25 personas es portadora heterocigota sana, con incidencia de enfermedad de 1/4500 recién nacidos vivos. La mutación impide a la proteína reguladora de iones en las membranas (**CFT**) el transporte de cloruro, con alteración de las propiedades fisicoquímicas de las secreciones de los órganos afectados. Manifestaciones más frecuentes: **a nivel digestivo y respiratorio**.

Metodología

Revisión historia clínica de una paciente ingresada en nuestro Hospital con diagnóstico de fibrosis quística.

Resultados

Presentamos el caso de una niña de 2 meses y 3 semanas que acude a urgencias por edema de pies y piernas, palidez cutaneomucosa, escasa ganancia ponderal y regurgitaciones de 7 días de evolución. Depositiones normales. **Alimentación: lactancia mixta.**

A la Exploración destaca un regular estado general y palidez importante. Edemas en párpados, dorso de piernas y pies, que dejan fovea; extremidades inferiores frías; sin otras alteraciones de interés. En los exámenes complementarios destaca anemia severa (*Hb*: 5,8 mg/dl, *Hto*: 18%), hipoproteinemia (*PT*: 3,6 g/dl, *alb*: 1,43 g/dl), función renal y sistemático de orina normal; estudio eritropatológico: posible anemia trastorno crónico; Ante la sospecha de FQ se realiza: test sudor (2): 118 y 116 mEq/l; examen microscópico de heces: gotas de grasa. Alfa 1 antitripsina fecal 0,075 mg/g heces; tripsina fecal positivo; elastasa pancreática 1 en heces <15 microgramos/g heces.

Durante los primeros días de su ingreso persisten los edemas y se trata la anemia con transfusión de concentrados de hematíes.

Tras recibir el resultado de FQ, se instaura tratamiento con enzimas pancreáticas y polivitamínicos, mejorando rápidamente de su proceso, con ganancia ponderal importante, resolución de los edemas y normalización de parámetros analíticos.

Se realiza estudio genético donde se detectan mutaciones F508del y G542X. Confirmación fibrosis quística con genotipo [F508del] + [G542X].

Conclusiones

- En niños menores de 6 meses, el 5% de los afectados con FQ pueden tener una forma de presentación como en nuestro caso, consistente en edema, anemia e hipoproteinemia, por lo que, ante un paciente con estas características y sin diagnóstico etiológico claro, se debe descartar FQ.
- La determinación cuantitativa de electrolitos en secreción sudoral continúa siendo la prueba de laboratorio más importante para confirmar o descartar la sospecha clínica, aunque tiene sus limitaciones en los lactantes por la dificultad de

sudar, requiriendo determinaciones de quimiotripsina, tripsina o elastasa pancreática

- La insuficiencia pancreática exocrina está presente en 80-85% de los pacientes con FQ, pero mejora de forma espectacular al tratamiento sustitutivo.
- El pronóstico lo marcará, sobre todo, la edad a la que aparezcan complicaciones respiratorias.

Acalasia en la edad pediátrica: un reto diagnóstico

Autor(es): P. Rodríguez Campoy, J.A. Blanca García, R.M. García Ortega, M.A. Matamala Morillo, C. Pérez Aragón, J.C. Flores González, J.J. Pérez Guerrero, L. García García, J. Dávila Corrales.

Centros: Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Objetivo

Comunicar el primer caso de acalasia diagnosticado en nuestro Servicio de Digestivo Infantil y actualizar su manejo diagnóstico-terapéutico.

La acalasia es trastorno motor esofágico de causa desconocida que se caracteriza por fallo en la relajación del EEI y ausencia de peristalsis esofágica. Es una enfermedad poco frecuente y sólo el 4% de los casos se presenta antes de los 15 años.

Material y métodos

Revisión de la historia clínica de un paciente pediátrico con diagnóstico al alta de acalasia.

Resultados

Presentamos el caso clínico de un varón de 13 años remitido a la consulta de Gastroenterología infantil por presentar desde hace 4 meses cuadro consistente en dolor retroesternal, sobre todo con las comidas; disfagia a sólidos y a líquidos; a veces vómitos y pérdida de peso en los últimos meses. Antecedentes familiares sin interés y, como antecedentes personales, asmático y alérgico a ácaros. La exploración física es normal. En la analítica destaca una ligera leucocitosis con eosinofilia en el hemograma y una IgE total aumentada (1938 UI/ml), con RAST positivo a kiwi y mezcla de frutas. Anticuerpos celiacía negativos. **Radiografía de tórax:** ausencia de burbuja gástrica.

Ante la sospecha de esofagitis eosinofílica, se decide realizar endoscopia digestiva alta en la que se observan hallazgos macroscópicos compatibles, por lo que se inicia tratamiento con fluticasona 250 mcg deglutida, con la que consigue leve mejoría. Se decide completar el estudio con un tránsito EGD, donde se observa marcada dilatación esofágica con retención de contenido sólido/líquido por la existencia de un segmento estenosado en esófago distal, hallazgos muy sugestivos de acalasia. Para confirmar dicho diagnóstico, se le realiza manometría en la que se aprecia ausencia completa de ondas peristálticas en cuerpo esofágico, con relajaciones incompletas pero también algunas completas del EEI. Se decide iniciar tratamiento con nifedipino, a

la espera de tratamiento quirúrgico laparoscópico, con mejoría clínica evidente.

Discusión y conclusiones

- La acalasia sigue siendo una desconocida para la mayoría de los pediatras, con una incidencia de 1-3/1.000.000 y una clínica similar a otras patologías más frecuentes en la infancia; lo que causa retraso diagnóstico y terapéutico.
- La prueba para confirmarla es la manometría, pues es diagnóstica en más del 90% de los casos.
- La miotomía de Heller modificada por vía laparoscópica es el tratamiento de elección; proporciona un alivio más duradero de los síntomas (*en torno al 90% a corto y medio plazo*) comparada con la dilatación endoscópica que, aunque es un procedimiento rápido, menos invasivo y más barato, pierde su eficacia con el tiempo y en los pacientes jóvenes es menos efectiva (25% casos).
- El tratamiento farmacológico (*nifedipino, nitratos*) y la toxina botulínica tienen un papel secundario en el manejo. Se utilizan en espera de cirugía, dilatación o cuando éstos no puede llevarse a cabo.
- El Nifedipino, por sus escasos, moderados y transitorios efectos secundarios y por su elevado nivel de respuesta en número de pacientes, es el fármaco de elección en pediatría a pesar de que no logra una mejoría sintomática como lo logra el dinitrato de isosorbide.

Diagnóstico de mucosa gástrica ectópica esofágica

Autor(es): M. Miranda Díaz⁽¹⁾, M.I. Gálvez Aguilar⁽¹⁾, L. Alonso Romero⁽¹⁾, A.M. Leal Ramírez⁽¹⁾, A. Rodríguez Martínez⁽²⁾, A. Millán Jiménez⁽¹⁾, M. Navarro Villén⁽¹⁾.

Centros: (1) Hospital Universitario Nuestra Señora de Valme, (2) Hospital Universitario Virgen del Rocío.

Introducción

La **mucosa gástrica heterotópica (MGH)** es una lesión que suele pasar inadvertida, considerándose un hallazgo incidental con una prevalencia que oscila entre 1-10% en las endoscopias.

Caso clínico

Paciente varón de 11 años de edad que consulta por dolor epigástrico intermitente de varios años de evolución, asociado a sensación de plenitud, sialorrea, presión abdominal y vómitos aislados. Como antecedente había presentado dos ingresos por episodios de diarreas por Salmonella con deshidratación. Exploración clínica normal con peso y talla en percentiles normales. Ante la sospecha de Reflujo Gastroesofágico (RGE) iniciamos estudio de dispepsia.

Resultados

Hemograma, estudio de anemia, velocidad de sedimentación, bioquímica incluidos perfil hepático, LDH, FA, proteinograma e inmunoglobulinas normales. Es-

tudio de celiaquía y alergia alimentaria negativo. Test de aliento con 13C-urea muy positivo. Endoscopia digestiva alta: presencia de un área de color diferente a la mucosa esofágica normal en tercio esofágico superior. El estudio histológico demostró mucosa de tipo gástrico en esófago proximal y gastritis crónica antral de tipo folicular. Además, la presencia de Helicobacter pylori (HP) se pudo demostrar tanto en la MGH como en antro gástrico. Gammagrafía 99mTc-Per-tecnectato: no se observan focos patológicos de hipercaptación ni en abdomen ni en tórax que indiquen la presencia de mucosa gástrica ectópica.

Discusión

La MGH es una lesión de origen embriológico que puede encontrarse a lo largo de la totalidad del tracto gastrointestinal. A nivel esofágico suele localizarse en la zona del esfínter esofágico superior, o inmediatamente debajo de éste. Endoscópicamente, se presenta como una mucosa aterciopelada de coloración rojiza o anaranjada, con bordes lisos bien definidos. Puede presentarse como lesión única o múltiple y de tamaño variable (0,2-4mm). *Las manifestaciones clínicas van a depender del tamaño y sobre todo del tipo de mucosa gástrica que constituya la lesión: antral, sin capacidad de secreción ácida; o fúndica, con células principales capaces de producir ácido.* En relación con la capacidad de secretar ácido, se han descrito complicaciones como formación de anillos, estenosis fibrosas, fístulas traqueoesofágicas, úlceras, hemorragia y adenocarcinoma. Con respecto a la presencia de HP en la MGH ésta es más frecuente cuando la lesión histológica asienta en esófago proximal que en otras regiones del tracto digestivo como el divertículo de Meckel. El método diagnóstico de elección es la endoscopia con toma de biopsia. El uso de la gammagrafía con 99Tc-Per-tecnectato se ha sugerido para confirmar el diagnóstico y localizar otras posibles lesiones asociadas. En nuestro caso no ha resultado útil. El tratamiento recomendado en caso de síntomas asociados es el uso de antiácidos. Su carácter benigno con escasa tasa de transformación maligna y la baja incidencias de complicaciones hacen que no suela requerir otros tratamientos.

Alergia a proteínas de la leche de vaca. Presentación neonatal

Autor(es): M.P. Medina Gil, E. Piñán López, M. García Reymundo, J. Miranda Candón, E. Del Castillo Navío, C.M. González Álvarez.

Centros: Hospital de Mérida, Badajoz

Introducción

Las proteínas de la leche de vaca son el primer antígeno no homólogo que recibe el niño. La alergia a proteínas de la leche de vaca (APLV) se inicia en los primeros meses de vida, generalmente tras la primera toma de fórmula adaptada o incluso en niños con lactancia materna exclusiva. Se diferencian dos tipos de reaccio-

nes adversas según el mecanismo inmunológico implicado, clasificándose en APLV mediadas y no mediadas por IgE. La clínica es variable, desde síntomas dermatológicos, gastrointestinales o respiratorios hasta anafilaxia generalizada. Presentamos tres casos de APLV de presentación neonatal.

Caso 1: Neonato de 20 días de vida sin antecedentes de interés que consulta por cuadro de vómitos proyectivos en todas las tomas de 2-3 días de evolución sin otra sintomatología acompañante. Buen desarrollo ponderal. Alimentación con fórmula adaptada exclusiva. Durante su ingreso presenta vómitos de intensidad y cuantía variable diariamente y en ocasiones deposiciones líquidas malolientes sin productos patológicos. El estado general de nutrición e hidratación es adecuado en todo momento. Tras estudio se objetiva IgE específica a Caseína positiva clase II, con IgE total normal se diagnostica de APLV y se introduce fórmula extensamente hidrolizada con desaparición de la sintomatología.

Caso 2: Neonato pretérmino tardío de 35 semanas de edad gestacional de peso adecuado al nacimiento con antecedentes de hipoglucemia en las primeras horas de vida y CIV múltiples. **Alimentación:** Lactancia materna exclusiva hasta los 7 días. Presenta a las 36 horas de vida restos de sangre roja en todas las deposiciones objetivándose a la exploración una fisura anal. Tras 20 días de tratamiento con hidrocortisona y cicatrizante tópicos, dada la persistencia de los síntomas se plantea la sospecha diagnóstica de APLV. Se sustituye la alimentación con fórmula adaptada por hidrolizado de proteínas de leche de vaca desapareciendo la sintomatología en 24-36 horas.

Caso 3: Neonato de 48 horas de vida recién nacido a término, normosoma, sin antecedentes de interés que presenta rectorragia con sangre roja en cada deposición. No otra clínica. A la exploración se aprecia mucosa anal desgarrada, friable con tendencia al prolapso y sangrado. Tras 24 horas en observación y descartar hallazgos patológicos en analítica sanguínea, ecografía y radiografía abdominal se obtienen resultados de IgE específica a PLV positiva. Se inicia alimentación con fórmula de hidrolizados de leche de vaca, con mejoría evidente de la clínica.

Discusión

La APLV es una patología muy prevalente en nuestro medio. Su diagnóstico incluye la realización de una buena historia clínica, que nos permita sospechar la existencia de una reacción adversa a la leche de vaca, la demostración de IgE específica frente a PLV positiva y la comprobación de la relación entre los síntomas y la ingesta de leche de vaca. Destacar que el antecedente de lactancia materna exclusiva no descarta dicha patología. Su tratamiento consiste en la eliminación completa de los alimentos que contienen proteínas de leche de vaca. Así mismo, estos pacientes requerirán un seguimiento nutricional dado el riesgo que presentan derivado de las dietas restrictivas.

Calidad de vida en niños con alergia alimentaria

Autor(es): F. Arguelles Martín (1), S. Cabrera Jiménez (2), J. Valverde Fernández (3), C. Rivero De La Rosa (3), M. García Martín (3).

Centros: (1) Hospital U. Virgen Macarena, (2) Centro Psicología, (3) Hospital U. Virgen Macarena.

Objetivos

Conocer la calidad de vida de los niños con alergia alimentaria de nuestro centro, mediante la adaptación al español de un cuestionario validado en inglés. Correlacionar los resultados con las características epidemiológicas y clínicas de dichos pacientes.

Material y métodos

Se trata de un estudio descriptivo y transversal. La muestra está formada por los niños con alergia alimentaria que acudieron a nuestra consulta entre septiembre'09 y septiembre'10. El cuestionario FAQLQ-PF (*Food Allergy Quality of Life Questionnaire- Parent form*) se aplicó a los padres mediante entrevista telefónica. Dicho cuestionario fue adaptado al español por un grupo formado por médicos, traductor y psicólogo. El análisis estadístico se realizó mediante el programa SPSS 15.0

Resultados

De los 120 niños con alergia alimentaria, un total de 80 completaron el estudio. El análisis de la calidad de vida se dividió en tres dimensiones con el siguiente resultado: impacto emocional escaso (47,8%), ansiedad ante los alimentos moderada (32,1%) y escasas limitaciones sociales (46,5%). En general, la calidad de vida de los niños estaba afectada de manera moderada. Las características epidemiológicas y clínicas de nuestra muestra resultaron muy similares a las publicadas en la literatura. En el análisis correlacional destacó que la calidad de vida empeora cuanto mayor es la edad del paciente, cuando su diagnóstico es más tardío y a los 2 años de evolución de la enfermedad. También presentan peor calidad de vida aquellos niños que han sufrido una reacción anafiláctica. Sin embargo, otras variables como alimentos a los que se es alérgico o clínica del paciente, no parecían afectar a la calidad de vida de manera significativa.

Conclusiones

Al contrario que otras enfermedades crónicas, la alergia alimentaria no posee ningún cuestionario en español que valore la calidad de vida de estos pacientes. Esto nos aportaría información complementaria para la toma de decisiones clínicas, sobre todo cuando hay alternativas terapéuticas, valorando la relación coste-beneficio. Este trabajo ha conseguido una primera aproximación al estudio de la calidad de vida en niños con alergia alimentaria y crea la necesidad de nuevos ensayos experimentales y correlacionales para validar un cuestionario en español.

Enfermedad inflamatoria intestinal en nuestro medio

Autor(es): S. Rodríguez López, F. J. Rubio Santiago, N. Quiros Espigares, S. Rodríguez Barrera, M. C. Díaz Colom, J. Ortiz Tardío, P. Zamora Reed.

Centros: Hospital de Jerez de la Frontera

Introducción

La enfermedad inflamatoria intestinal (EII) se caracteriza por una inflamación crónica del tracto gastrointestinal, de etiología desconocida, que afecta a individuos genéticamente predispuestos, cursando con brotes de actividad, en la que se ha observado un aumento de su incidencia en los últimos años.

Objetivos

Realización de estudio descriptivo retrospectivo sobre aspectos epidemiológicos de la EII en nuestra área hospitalaria valorando los resultados obtenidos con los estudios publicados hasta ahora.

Método

Se realiza una revisión de historias clínicas de niños con diagnóstico de EII desde Enero de 1999 a Agosto de 2011 analizando las siguientes variables: **sexo, edad al diagnóstico, antecedentes familiares, clínica al diagnóstico, intervalos entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico, localización y valores de calprotectina fecal.**

Resultados

Se revisan 32 historias clínicas (17 varones y 15 mujeres) de los que 21 presentaban **enfermedad de Crohn** (EC 66 %), 8 colitis ulcerosa (CU 25 %) y 3 colitis indeterminada al diagnóstico (CI 9 %), de los cuales 2 terminan siendo enfermedad de Crohn y 1 colitis ulcerosa.

La edad media al diagnóstico fue de 9,8 años para la EC y 9.4 para la CU, siendo el intervalo entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico de 9,7 meses y 3 meses respectivamente.

Presentan antecedentes familiares de EII un 30 % de los casos. La clínica principal al diagnóstico por orden de frecuencia fue dolor abdominal, anorexia, pérdida de peso, rectorragia y diarrea.

La incidencia global en nuestro estudio es de 3,6/100000 niños siendo más frecuente la EC que la CU

Conclusiones

- Observamos una incidencia elevada de EII en nuestro medio.
- Constatamos que la EII ha aumentado en los últimos 5 años de nuestro estudio
- Destacar la importancia de su diagnóstico precoz desde el punto de vista nutricional para mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Hepatitis autoinmune en la edad pediátrica

Autor(es): A. Izquierdo, P. Barros García, M.J. López Rodríguez, R. Martín Fernández, O. Fernández De La Cruz, A. Polo Antúnez, P.J. García Cuesta, J.R. Muro.

Centros: San Pedro de Alcántara

Introducción

La **hepatitis autoinmune (HAI)** es una enfermedad crónica de etiología desconocida caracterizada por actividad necroinflamatoria de los hepatocitos. Cursa con elevación de transaminasas en suero, hipergammaglobulinemia y detección de autoanticuerpos. Según su marcador inmunológico se clasifica en **2 tipos: tipo 1** asociada a anticuerpos antinucleares (ANA) y/o anti-músculo liso (AML) y **tipo 2** con anticuerpos antimicrosoma de hígado-riñón (LKM1). Se presenta de forma heterogénea y el diagnóstico se basa en hallazgos bioquímicos, autoanticuerpos, histológicos y exclusión de otras patologías. El tratamiento convencional consiste en combinar corticoides y azatioprina.

Objetivo

Presentación de dos casos de HAI acontecidos en nuestro centro en el último año.

Casos clínicos

Caso 1: Niña de 2 años sin antecedentes personales ni familiares de interés, a quien su médico solicitó analítica por sospecha clínica de Mononucleosis, detectando hipertransaminasemia (GOT: 1250 y GPT: 1527 UI/L) que se mantiene en controles posteriores. Asintomática. A la exploración física hepatomegalia de 2cm. Se realiza hemograma, coagulación, bioquímica, inmunoglobulinas, ceruloplasmina, alfa-1-antitripsina: normales. Orina incluido tóxicos, test del sudor, serologías virus hepatotropos, despistaje enfermedad celíaca y autoanticuerpos: negativos. Ecografía abdominal: normal. Durante el ingreso, la paciente permanece asintomática, con descenso progresivo de transaminasas. Se diagnostica de Hepatitis aguda y se decide controles de forma ambulatoria. Tras 5 meses reingresa por nuevo ascenso de transaminasas: GOT: 1963 y GPT: 2170 UI/L. Asintomática. Insistiendo en los antecedentes familiares, **los padres nos aportan nueva información:** madre: hipotiroidismo, tía materna: lupus eritematoso sistémico, tía materna: síndrome de Down y enfermedad Celíaca más hipotiroidismo, abuelo materno: lupus discoide. Se repite estudio orientado para hipertransaminasemia y obtenemos anticuerpos anti KLM1 positivo a título 1/640. Ecografía abdominal: hígado aumentado de tamaño. Resto normal. Biopsia hepática: hepatitis crónica activa con importante actividad inflamatoria periportal y lobulillar y fibrosis leve. Estudio HLA: HLA-DRB1, DQB1. Se diagnostica de HAI tipo 2 y se inicia tratamiento con metilprednisolona y azatioprina, con buena respuesta.

Caso 2: Niña de 14 años con asma alérgico y anemia ferropénica, que presenta astenia en las últimas semanas y orinas anaranjadas. Analítica realizada por Aler-

gia: GOT: 411 y GPT: 738 UI/L mantenidas. Antecedentes familiares: madre hipotiroidismo, resto sin interés. Exploración física: normal. Se realiza estudio orientado con los siguientes hallazgos: anticuerpos AML positivo a título 1:280. Ecografía abdominal: aumento difuso del tamaño del hígado con aumento de la ecogenicidad de las paredes de la tríada portal. Esplenomegalia homogénea con diámetro de 15 cm de ecoestructura conservada y sin lesiones focales. Resto normal. Biopsia hepática: espacios porta ensanchados, con moderado infiltrado inflamatorio crónico, linfocitos y células plasmáticas. Fibrosis periportal moderada. Se diagnostica de HAI tipo 1 y se inicia tratamiento con la terapia convencional con buena evolución.

Comentarios

La HA es una enfermedad grave de la infancia. El diagnóstico es difícil en ocasiones dada la amplia variedad clínica, el curso fluctuante y la ausencia de autoanticuerpos al inicio. El 80% conseguirán una respuesta completa de la enfermedad con la terapia estándar, pero debido a la alta tasa de recaídas, muchos precisarán tratamiento de por vida.

Litiasis biliar en la infancia. Revisión de los últimos 12 años en nuestra provincia.

Autor(es): R. Martín Fernández, B. Patricia, M.J. López Rodríguez, F. Romero, A. Izquierdo, O. Fernández, A. Polo Antúnez, P.J. García Cuesta, J. Remedios Muro.

Centros: Complejo Hospitalario, Cáceres

Introducción

La **Litiasis biliar (LB)** constituye una enfermedad poco frecuente en pediatría. Puede presentarse a cualquier edad, y afecta a ambos sexos. En la mayoría de los casos la etiología es idiopática, siendo las Enfermedades Hemolíticas la principal causa secundaria. El tipo de cálculo predominante en este rango de edad son los pigmentarios. El hallazgo casual mediante ecografía abdominal constituye la principal forma diagnóstica. El tratamiento definitivo es quirúrgico, aunque raro en la edad pediátrica, siendo la actitud expectante la principal forma de actuar.

Objetivo

Revisión de la casuística y el manejo de la LB en nuestra provincia.

Material y métodos

Estudio retrospectivo de las historias de pacientes diagnosticados de LB en los últimos 12 años. **Características analizadas:** edad al diagnóstico, antecedentes familiares de LB, factores de riesgo asociados, clínica, forma diagnóstica, actitud terapéutica y evolución.

Resultados

Fueron diagnosticados 27 pacientes, 15 de sexo masculino y 12 femenino, con edad media al diagnóstico de 6 años y 3 meses (*rango 5 meses-14 años*).

Presentaban antecedentes familiares de LB 14 pacientes (52%). Los principales factores de riesgo asociados fueron: obesidad 22%, hipercolesterolemia 7,4%, ictericia neonatal no isoimmune 7,4%, Síndrome de Down 3,7%, prematuridad 3,7%, nutrición parenteral 3,7%. La mayoría estaban asintomáticos (60%), siendo los síntomas más frecuentes abdominalgia inespecífica (33%) y cólico biliar (9%). El 85% de los casos fueron diagnosticados mediante ecografía abdominal y el 18,5% por radiografía simple de abdomen, observándose las siguientes características: litiasis biliar única 26%, litiasis biliar múltiple 26%, localización más frecuente inundibular 18,5%, radiopacos 18,5%, presencia de barro biliar 7,4%. La actitud terapéutica fue: seguimiento clínico-ecográfico en el 48%, tratamiento con ácido ursodesoxicólico en el 41%, cirugía en el 11% de los pacientes, realizada en mayores de 14 años. Las principales indicaciones de cirugía fueron la existencia de cólico biliar de repetición y colecistitis aguda.

Conclusiones

La LB constituye un hallazgo creciente en la edad pediátrica. La ecografía abdominal es la principal herramienta en el diagnóstico y seguimiento de estos pacientes. Dado que la mayoría de los pacientes permanecen asintomáticos, la actitud expectante con seguimiento clínico-ecográfico parece la actitud más recomendable.

Litiasis biliar asociada al uso de ceftriaxona

Autor(es): A. M. Prieto Del Prado, C. Duque Sánchez, M. Milla Núñez, V. Jiménez Crespo, N. Cadenas Cantarero.

Centros: Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

Introducción

La litiasis biliar se define por la existencia de cálculos en la luz de las vías biliares. Se ha estimado que la incidencia en niños menores de 16 años se encuentra entre el 0,15% y el 0,22%. Entre los factores de riesgo se han reseñado el ayuno prolongado, la historia familiar de litiasis biliar o renal, y la administración de ceftriaxona. La ceftriaxona, cefalosporina de tercera generación de uso frecuente en infecciones graves pediátricas, se elimina en un 40% por vía biliar. Debido a su afinidad por el calcio, puede precipitar y originar litiasis biliar hasta en un 15-45% de los pacientes. Suele ser asintomática, aunque se han descrito algunos casos sintomáticos.

Caso clínico

Niño de 9 años que ingresa por dolor abdominal de 15 días de evolución, náuseas e hiporexia. A la exploración presenta dolor selectivo a la palpación en hipocondrio derecho con Murphy positivo. Entre sus antecedentes personales destaca comunicación interventricular muscular pequeña y endocarditis bacteriana aguda 3 meses antes tratada con ceftriaxona intravenosa durante 2 meses. **Al ingreso:** bilirrubina total: 0,83 mg/dl, bilirrubina directa: 0,32mg/dl y AAT 156 U/L. En ecografía abdominal realizada se visualizan imágenes

de colelitiasis así como de coledocolitiasis sin signos de colangitis ni dilatación de vías biliares intra ni extrahepáticas. Se instaura tratamiento con sueroterapia y analgesia, con evolución no satisfactoria, por lo que se decide realizar tratamiento quirúrgico para extracción los cálculos biliares mediante colecistotomía laparoscópica con extracción de cálculos mediante lavado y aspiración. Tras ello se realiza colecistografía apreciándose colédoco dilatado y paso adecuado a duodeno. Postoperatorio favorable siendo dado de alta a los 5 días de la intervención. Ecografía de control a las 2 semanas con desaparición de las imágenes litiasicas.

Conclusiones

La litiasis biliar asociada al uso de ceftriaxona es una entidad que debe ser tenida en cuenta ante cualquier paciente con clínica sugestiva. 2.- El empleo de ceftriaxona se asocia frecuentemente con la aparición precoz de imágenes ecográficas de litiasis biliar, generalmente asintomáticas, aunque se han descrito casos sintomáticos en los cuales va a estar indicado un tratamiento quirúrgico para su resolución.

Manifestaciones extrapulmonares de la infección por *Mycoplasma pneumoniae*

Autor(es): M.T. Ferrer Castillo (1), C. Hermoso Torregrosa (2), M.D.M. Román Del Río (2), M. Carrasco Zalvide (2).

Centros: (1) Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva, (2) Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva.

Introducción

La infección por *Mycoplasma Pneumoniae* (MP) es causa frecuente de infección respiratoria en niños, 40-50% neumonías adquiridas en la comunidad, siendo el grupo de mayor riesgo los escolares. Cuadro clínico benigno y autolimitado, presentando una clínica inespecífica y gradual. Puede dar afectación extrapulmonar (1/4): dermatológicas (1-5%), hematológicas (60%), gastrointestinal, neurológicas (0.1%), osteoarticular cardíaca y renal. El diagnóstico se sospecha con la clínica, datos de laboratorio e imágenes radiográficas, y es confirmado con serología y detección de antígeno. El tratamiento se realiza con Macrólidos, que disminuyen la morbilidad de la infección respiratoria y acorta la duración de los síntomas.

Material y Método

Serie de casos consecutivos que incluyó pacientes con edades entre 2 y 8 años ingresados en el Hospital Juan Ramón Jiménez durante 2010-2011 con el diagnóstico de neumonía atípica por MP y afectación extrapulmonar.

Resultados

Los tres casos presentan sintomatología muy inespecífica y radiografía de tórax compatible con neumonía atípica, siendo confirmados con la serología positiva para *Mycoplasma pneumoniae* Ig M+. Un caso presenta anemia hemolítica, dos lesiones cutáneas, siendo diag-

nosticado uno de Sd de **Stevens-Johnson**, dos hiperemia conjuntival, compatible con uveítis autoinmune y uno glomerulonefritis con disminución del C3. Todos presentan buena respuesta clínica respiratoria al tratamiento oral (Macrólidos) con autolimitación de la afectación extrapulmonar acompañante, salvo en el caso de la afectación renal, que precisa biopsia renal.

Conclusiones

La neumonía por MP debe sospecharse en presencia de perfil clínico, epidemiológico, radiográfico y de laboratorio compatible. La anemia hemolítica no suele presentar afectación clínica significativa como ocurre en uno de nuestro caso. El agente infeccioso mas asociado con el **Sd Stevens-Johnson** es el MP y el uso de antibióticos puede intensificarlo, efecto que observamos en el estudio. La afectación renal es inusual, aparecen en uno de nuestros pacientes, siendo necesaria en ocasiones biopsia renal por la sospecha de GMNP o nefritis lúpica. La detección de antígeno y la reacción en cadena de la polimerasa, mayor sensibilidad (92%) y especificidad (98%). Se debe pensar en mecanismos inmune para las manifestaciones extrapulmonares, estando indicado los esteroides y plasmaféresis, en estos casos.

Enfermedad de Lyme como etiología de fiebre de origen desconocido: la importancia de la anamnesis

Autor(es): L. García García, F.J. Dávila Corrales, J.J. Pérez Guerrero, P. Rodríguez Campoy, J.C. Flores González, A. Aienza Contreras, T. Aguirre Copano.

Centros: Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Objetivo

Comunicar la importancia de la historia clínica en el diagnóstico etiológico de la **fiebre de origen desconocido (FOD)**, así como revisar la Enfermedad de Lyme como causa poco frecuente de ésta. La FOD es una entidad poco frecuente y su etiología más común es la infecciosa. La anamnesis y el examen físico repetidos resultan fundamentales para el diagnóstico, ya que el 25% de los niños con FOD van a presentar hallazgos patognomónicos correspondientes a su enfermedad en algún momento de la evolución de su cuadro febril.

La Enfermedad de Lyme es una causa rara de la FOD que se caracteriza por manifestaciones dermatológicas, neurológicas, cardíacas y articulares. Está causada por una espiroqueta, **B. burgdorferi**, que se transmite al hombre por una garrapata del género Ixodes.

Material y Métodos

Estudio retrospectivo y descriptivo sobre una historia clínica de un niño dado de alta con la sospecha de FOD por *Borrelia Burgdorferi*.

Resultados / Caso Clínico

Presentamos el caso de un niño de 7 años de edad, sin antecedentes de interés y bien vacunado que acude a urgencias por cuadro consistente en fiebre de hasta

40°C de tipo intermitente, decaimiento, cefaleas y dolor en MMII de 20 días de evolución. En los últimos días, se añade dificultad al hablar con incoordinación e inestabilidad leve. En la anamnesis dirigida por fiebre de origen desconocido, refieren que tienen un perro y tuvo una picadura en pie reciente.

A la exploración presenta aceptable estado general, sensación de enfermedad neurológica, sensorio libre. Palabra escándida y bradipsíquica aunque con conversación adecuada. Inestabilidad en la marcha.

En la analítica destaca una Hb 8g/dL; Hto: 24; con resto de valores hematimétricos y leucograma normales y una PCR: 11,17 mg/dL.

Para el estudio neurológico, se le realizan: una punción lumbar (*pleocitosis con 320 células (90% MN) e hiperproteinorraquia.*), EEG: (*Lentificación cerebral generalizada*), RNM de cráneo (*sin hallazgos*) y fondo de ojo (*Edema papilar bilateral*) y Mantoux: negativo.

Al ingreso, sospechando una infección transmitida por garrapata, se instauró tratamiento con Cefotaxima a la que se añadió Aciclovir IV, al no poder descartar otras etiologías. Presenta una evolución tórpida, siendo dado de alta con diagnóstico de meningitis subaguda de posible etiología infecciosa a los 14 días del ingreso. Tras el alta, se recibe la serología destacando una IgM positiva a **B. burgdorferi**.

Comentarios

La enfermedad de Lyme o Borreliosis, es una enfermedad infecciosa poco frecuente, transmitida por garrapatas y causada por la espiroqueta *Borrelia burgdorferi*, que debe ser incluida en el protocolo de FOD.

Ante la sospecha clínica, el diagnóstico se confirma generalmente por serología. Existe un número relativamente escaso de falsos positivos en estas pruebas apareciendo especialmente en pacientes por otras enfermedades producidas por espiroquetas, mononucleosis infecciosa y enfermedades autoinmunes.

Nuestro caso presentó una fase primaria caracterizada por fiebre y síntomas constitucionales leves y una fase secundaria con afectación neurológica resultando en una meningoencefalitis subaguda cuya evolución ha sido buena con tratamiento efectivo.

Revisión de las pñonefrosis ingresadas en los últimos tres años

Autor(es): F.J. Dávila Corrales, J.J. Pérez Guerrero, L. García García, P. Rodríguez Campoy, J.C. Flores González, F.J. Merino López, T. Aguirre Copano.

Centros: Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Objetivos

Describir las características demográficas, clínicas, diagnósticas, terapéuticas y pronósticas de los casos de pñonefrosis ingresados en nuestro hospital. La pñonefrosis se define como la colección de material purulento

dentro del sistema colector asociada a destrucción del parénquima renal, que aparece con mayor frecuencia en pacientes con patología del tracto urinario. Junto a la clínica, es preciso realizar pruebas de imagen para llegar al diagnóstico. La demora en el tratamiento, el diagnóstico tardío o el seguimiento inadecuado pueden dar lugar a pérdida total de la función renal, además de complicaciones graves como sepsis, abscesos, peritonitis, empiema pleural, fístulas, síndrome compartimental abdominal o síndrome del shock tóxico.

Material y Métodos

Se realiza una revisión retrospectiva de las historias clínicas de los pacientes ingresados en los últimos tres años en nuestro hospital con el diagnóstico al alta de pñonefrosis.

Resultados

Se incluyen ocho pacientes con pñonefrosis con las siguientes características: 7 niños (87.5%) y 1 niña (12.5%) con una edad media de 30 meses (rango: 7-48) y antecedentes de patología nefrourológica en el 100% de los casos. Clínicamente presentaron febrícula/febre, vómitos, decaimiento y dolor abdominal. Tres de los urocultivos realizados fueron positivos a *P. mirabilis* (37.5%), dos a *P. aeruginosa* (25%), uno a *E. coli* (12.5%) y otro a *K. pneumoniae* (12.5%); uno resultó negativo (12.5%). En cuanto a las pruebas de imagen la confirmación del cuadro se apoyó en la ecografía abdominal, donde se apreciaba contenido ecogénico en el sistema colector compatible con pñonefrosis. La media de estancia en el hospital fue de 11.63 días (rango: 4-19). El tratamiento consistió en antibioterapia empírica con cefalosporinas en combinación con aminoglucósidos, que posteriormente fue dirigida por el antibiograma. La evolución fue de mejoría clínica y ecográfica a los pocos días de haberse iniciado el tratamiento, por lo que no fue necesaria la realización de drenaje salvo en un paciente en el que no se objetivó mejoría clínica tras varios días de antibioterapia, precisando drenaje para la resolución del cuadro. Ninguno de los casos presentaron complicaciones graves.

Conclusiones

- Destacar el alto porcentaje de antecedentes de nefropatía, siendo estos niños en los que debemos tener un alto índice de sospecha de esta patología.
- El diagnóstico y tratamiento de la pñonefrosis han de realizarse lo más precozmente posible para evitar las complicaciones, valorando según el estado general, el resultado de las pruebas de imagen y la respuesta al tratamiento la necesidad de drenaje quirúrgico.
- Es necesaria una vigilancia estrecha con monitorización diaria de los resultados clínicos, analíticos y de imagen.
- La evolución de nuestros casos de pñonefrosis han sido muy favorables con el tratamiento médico sin presentar ninguna complicación grave descrita en la literatura.

Meningitis aguda bacteriana en UCIP. Revisión de 7 años.

Autor(es): M.T. Domínguez Coronel, J.C. Flores González, A. Alonso Ojembarrera, A. Hernández González, F. Rubio Quiñones, S. Quintero, S. Pantoja.

Centros: Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Objetivo

Conocer la epidemiología, el manejo diagnóstico-terapéutico, las complicaciones y secuelas de las meningitis agudas bacterianas en nuestra UCIP.

Material y Método

Estudio retrospectivo de los pacientes ingresados en UCIP desde 2003 al 2010 con diagnóstico de meningitis aguda bacteriana, excluyendo las nosocomiales.

Resultados

Se incluyen 31 pacientes, 58% varones; edad media 36 meses, 48% derivados de otros hospitales. A su ingreso presentaron un PRISM-III medio de 4,4. El 10% presentó antecedentes personales de interés (VDVP, inmunodeficiencia, fractura craneal). El 26% tenía vacuna antineumocócica. La clínica se presentó como: 87% fiebre, 55% vómitos, 29% cefalea, 26% fontanela abombada, 52% meníngeos positivos, 39% convulsiones, con duración media antes del ingreso de 7,5 días. PCR media de 17 mg/dl (DS:11). En LCR una mediana de 350 leucocitos (rango intercuartile: 70-2400), 90% PMN (rango intercuartile 62-95), una media de 27 mg/dl de glucosa (desviación estándar 27) y 188 proteínas, (DS: 150) En el 55% se realizaron pruebas de neuroimagen siendo patológico en 42%. El 68% se diagnosticó etiológicamente: meningocócica (6,5%) neumocócica (45%), tuberculosa (3%), E. coli (un niño con sistema valvular) S. aureus (un niño con celulitis periorbitaria) y S. agalactiae (dos niños de 2 meses). El 20% recibió monoterapia antibiótica, el 80% biterapia y el 75% corticoterapia. Estancia media 8 días. El 81% tuvo complicaciones: 26% convulsiones, 20% SIADH, 3% infarto cerebral, 26%, HIC, 7 % fiebre persistente). El 26% tuvo secuelas al alta y el 13 % fue exitus.

Conclusiones

En nuestra serie destacamos:

- La vacunación no protege contra todas las cepas que producen meningitis.
- Recordar que la ausencia de irritación meníngea (50% en nuestra serie) no excluye el diagnóstico de meningitis.
- Alto porcentaje de diagnóstico etiológica (sobre todo basado en el cultivo de LCR) pero con distribución distinta a la publicada, siendo el germen más frecuente el neumococo.
- Precisar pruebas de neuroimagen el 40%, obteniéndose un alto porcentaje de resultados patológicos (fundamentado en las TBC)
- Nuestras complicaciones, secuelas y mortalidad se ajustan a lo publicado, sobretodo valorando que nuestro germen más frecuente es el neumococo.
- La no disponibilidad de realizar gram en nuestro

Centro se traduce en un alto porcentaje de biterapia.

- Casi la mitad de nuestros ingresos son derivados de otro hospital unido al alto porcentaje de meningitis TBC, hace que la duración media de la clínica sea alta.

Estudio descriptivo de los niños ingresados en la uci pediátrica del HU Virgen Macarena con el diagnóstico de sepsis en los tres últimos años

Autor(es): R. Risquete García, D. García Aldana.

Centros: Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

Objetivos

- Analizar la incidencia y letalidad de la sepsis en UCI Pediátrica de H.U. Virgen Macarena desde la última actualización del Documento de Consenso SECIP-SEUP sobre el manejo de sepsis grave y shock séptico.

- Conocer las características demográficas, clínicas, microbiológicas y epidemiológicas de los casos.

- Describir las medidas de tratamiento aplicado.

Material y Método

Estudio longitudinal, descriptivo y retrospectivo. Se incluyen los pacientes en edad pediátrica, de ambos sexos, que ingresaron en UCI-P del H.U.V. Macarena durante el periodo comprendido entre Agosto-2008 y Julio-2011, y que presentaron, a su ingreso o durante su estancia en la Unidad, una infección (sospechada o probada) con dos o más criterios de síndrome de respuesta inflamatoria sistémica (*uno de los cuales debía ser distermia o alteración leucocitaria*) con o sin disfunción orgánica. Se recogen datos globales y fraccionados por años cronológicos del número de ingresos y de éxitus en UCI-P del periodo evaluado. Estudiamos las variables: número de sujetos, sexo, edad, año de ingreso, procedencia, antecedentes personales, presencia de rash, tiempo de evolución de los síntomas, resultado de hemocultivo y tratamiento aplicado.

Resultados

El número total de ingresos en el periodo evaluado fue 683, siendo por sepsis 59 (8.6%), de ellos 26 (44%) eran niños y 33 (56%) niñas. La media de edad fue de 2 años y 11 meses y mediana en 10,5 meses. 28 casos (47%) se presentaron en Sevilla capital, 5 (8.4%) en Carmona y el resto distribuidos homogéneamente por el área sanitaria. 29 (49%) tenían patología anterior. El diagnóstico fue precoz (<24horas) en 42 casos (72%). 19 (32%) presentaban rash petequial. 17 (29%) fueron de origen nosocomial. El diagnóstico más frecuente fue sepsis sin foco, siendo las localizaciones halladas con más frecuencia la respiratoria (12 casos, 20%) y SNC (9 casos, 15%). Se aisló como germen más frecuente el meningococo B (6 casos, 10%) seguido del neumococo (3 casos, 5%), el hemocultivo fue negativo en 30 niños (50%). En todos se inició tratamiento antibiótico, 39 (66%) necesitaron algún tipo de hemoderivado, 20 (34%) tuvieron ventilación mecánica (media 3 días y 16 horas). 29 (49%) evolucionaron a shock séptico preci-

sando fluidos, inotrópicos y/o corticoides. La mortalidad por sepsis fue 15.2%. De los 9 niños fallecidos 6 eran menores de 2 años y 5 estaban previamente sanos.

Discusión

La sepsis, en la UCI-P, continúa teniendo una incidencia y letalidad elevadas como se constata en nuestra serie. Los menores de un año son el grupo con mayor incidencia y mortalidad, como se encuentra en la literatura revisada, probablemente por el mayor riesgo de infecciones invasivas por inmadurez inmune.

Parecen estar aumentando los pacientes con sepsis que tienen enfermedad subyacente, asistiendo así a una modificación de las características epidemiológicas en nuestro medio. La sepsis clínica, de localización desconocida y no documentada microbiológicamente, representa un porcentaje importante de los casos. El diagnóstico precoz, en la mayoría de los casos, ha permitido un rápido inicio de tratamiento. Se asocia mayor letalidad a mayor deterioro clínico y refractariedad a las medidas de tratamiento aplicadas.

Neurocisticercosis: parasitosis a descartar ante una LOE cerebral en pacientes inmigrantes

Autor(es): L. García García, J.J. Pérez Guerrero, F.J. Dávila Corrales, P. Rodríguez Campoy, J.C. Flores González, A. Cazenave Bernal, T. Aguirre Copano.

Centros: Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Objetivo

Resaltar la importancia de incluir en el diagnóstico diferencial de los niños inmigrantes, patologías endémicas de sus países de origen a las que no estamos habituados en nuestro medio, pero que son de vital importancia para el diagnóstico, tratamiento y pronóstico del paciente.

La Neurocisticercosis es una parasitosis producida por un helminto intestinal, la *Taenia solium*, en su forma larvaria, al enquistarse en SNC dando lugar a la aparición de cisticercos.

Es una enfermedad de distribución universal, endémica en países de bajo nivel socioeconómico, en los que el cerdo es una fuente importante de alimentación.

Material y Métodos

Estudio retrospectivo y descriptivo sobre una historia clínica de un niño diagnosticado de Neurocisticercosis tras estudio anatomopatológico de LOE temporo-basal izquierda.

Resultados/Caso Clínico

Presentamos el caso clínico de un niño de 10 años de edad, de origen marroquí, que acude a su Hospital de origen por presentar cuadro de cefalea y fiebre de varios días de evolución. Al ingreso, se le realiza un TAC craneal donde se observa una LOE temporo-basal posterior, por lo que es derivado a nuestro Hospital para su estudio. A la exploración, presenta buen estado general y sin alteraciones neurológicas.

En los exámenes complementarios, destaca la au-

sencia de eosinofilia en el hemograma, LCR con 70 células (95%MN). Glucosa, proteínas y cultivo normales.

Otras pruebas complementarias realizadas: *Marcadores tumorales, Mantoux, baciloscopia de jugo gástrico seriado, investigación de parásitos en heces, Rx de tórax, Ecografía abdominal, serología de Salmonella, Brucella, Sífilis, Borrelia, Toxoplasma, quiste hidatídico, VEB, Varicela, Sarampión, Parotiditis, Enterovirus, Criptococo y Herpes, incluida serología de Taenia solium: negativos.* En la RNM craneal con contraste, se confirma la lesión apreciándose una zona de realce con un patrón en anillo grueso y regular, compatible con un proceso inflamatorio, tuberculoma o granuloma.

Se pauta tratamiento con Cefotaxima y Metronidazol y corticoides, no observando mejoría en la imagen de la RMN realizada 2 semanas más tarde, por lo que se procede a la extirpación completa de la lesión.

En el análisis AP, se aprecia una formación que se corresponde presumiblemente con un parásito sugestivo de *Taenia solium* en estadio de larva.

Se pauta tratamiento con Albendazol, tras lo que presenta una buena evolución clínica y una RMN de control donde no se objetivan hallazgos patológicos.

Comentarios

- En los países europeos como en España, la Neurocisticercosis no es una enfermedad endémica pero se ven casos incidentes con cada vez más frecuencia en la población inmigrante, por lo que debemos tener un alto índice de sospecha en esta población.
- El diagnóstico se basa en estudios de neuroimagen, datos clínicos, y sobre todo datos epidemiológicos.
- La ingesta de carne de cerdo cruda o poco cocinada como mecanismo de transmisión es poco probable en nuestro caso, dado que pertenece a la religión musulmana por lo que son más probables otras vías de contagio como son la contaminación de agua y alimentos por huevos de este helminto.

Gastropatía hipertrófica pierde-proteínas por CMV

Autor(es): R. Muñoz Núñez, G. Membrillo Lucena, I. Ceballos Rodríguez, J. J. Tejado Balsera, C. D. Marquinez Reina, A. M. Grande Tejada.

Centros: Hospital Materno Infantil, Badajoz

Introducción

La gastropatía hipertrófica pierde-proteínas es una enfermedad caracterizada por un incremento de pérdidas proteicas secundario a una alteración de la integridad de la mucosa gastrointestinal, con hipertrofia de los pliegues gástricos. En la edad pediátrica, la mayoría de los casos se ha asociado a infecciones víricas, sobre todo por CMV. Es un proceso generalmente benigno y autolimitado.

Caso Clínico

Presentamos el caso de un paciente de 4 años que ingresa para estudio por presentar edemas en párpados, genitales y MMII de varios días de evolución.

Antecedentes personales: Destaca síndrome febril 20 días previos al ingreso.

Motivo de consulta: Vómitos y dolor abdominal de 10 días de evolución, seguidos de edemas en párpados, genitales y MMII, con aumento del perímetro abdominal y ganancia ponderal. En analítica realizada por su pediatra, disminución de proteínas totales y albúmina.

Exploración al ingreso: Febrícula (37.1°C), incremento de 3 kg de su peso habitual, edema palpebral bilateral, genital y en MMII (*desde dorso del pie hasta raíz del muslo*); abdomen globuloso, con edema de pared, blando y depresible, no doloroso, no se palpan masas ni megalias. Signo de oleada ascítica positivo.

Pruebas complementarias: -Hemograma: 11.500 leu/mm³ (63.1% L, 8.8% M). -Bioquímica general: proteínas totales 3.6 g/dl, albúmina 2.5 g/dl. Ig M e Ig G bajos. Función renal y hepática normal. Orina normal. -Serología: CMV Ig M positivo (6.42: normal < 0.9), Ig G negativo. Resto negativo. -Cuantificación CMV en orina (PCR): 45.100 copias/ml. -Estudio de inmunidad: aumento linfocitos T citotóxicos (CD3+CD8+), cociente CD4/CD8 disminuido. -Ecografía abdominal: discreta esplenomegalia (11 cm). Moderada cantidad de líquido libre. -Endoscopia digestiva alta: pliegues gástricos aumentados. Cultivo biopsia gástrica negativo. -Anatomía patológica: gastritis por CMV. -Rx tórax y EGD: normales. **Evolución:** favorable, con reducción progresiva de edemas (*ausentes en el 5º día de ingreso*) y del peso, así como recuperación de los niveles de proteínas totales y albúmina. **Tratamiento:** controles diarios: Tª, TA, FC, peso, diuresis, balance hídrico, labstix. Dieta rica en proteínas. Omeprazol. **Juicio clínico:** GASTROPATÍA HIPERTRÓFICA PIERDE-PROTEÍNAS. PRIMOINFECCIÓN POR CMV.

Conclusiones

- Pensar en esta enfermedad ante un cuadro de edemas con hipoproteinemia de aparición aguda sin causa renal ni hepática que los justifique.
- Enfermedad infradiagnosticada: sólo se estudian los casos con mayor deterioro clínico.
- Sospechar infección por CMV en cualquier niño con GHPP.
- Diferencias respecto al cuadro en adultos: en edad pediátrica, generalmente benigno y autolimitado. Habitualmente sólo precisa terapia de soporte.

Histiocitosis de células de Langerhans con afectación multisistémica

Autor(es): G. Membrillo Lucena⁽¹⁾, M.I. Pintor Trevejo⁽²⁾, M.L. Moreno Tejero⁽²⁾, R. Muñoz Núñez⁽²⁾, J.J. Tejado Balseira⁽²⁾, M.I. Ceballos Rodríguez⁽²⁾, J. De Sande Álvarez⁽²⁾.

Centros: (1) Hospital Materno-infantil Badajoz, (2) Hospital Materno-infantil de Badajoz.

Introducción

La histiocitosis es un grupo muy heterogéneo de enfermedades de causa desconocida y poco frecuente, consistente en la proliferación e infiltración de células del sistema mononuclear-fagocítico en diferentes tejidos. Su incidencia se estima en un 0'5/100.000

habitantes. Puede aparecer a cualquier edad, pero > 50% aparecen en menores de 3 años. La presentación clínica es muy variada, siendo el granuloma eosinófilo solitario óseo la más frecuente y benigna.

Caso Clínico

Presentamos a una niña de 8 meses de edad con tumoración mandibular derecha de una semana de evolución, en el contexto de una otitis media supurada, que no respoden adecuadamente al tratamiento con antibióticos y antiinflamatorios. **Antecedentes personales:** Otitis supurada izquierda. Dermatitis del pañal que no responde adecuadamente a tratamiento. En la exploración física destaca una Tumoración mandibular derecha, de consistencia pétreo, adherida a planos profundos, dolorosa a la palpación, con reacción inflamatoria a su alrededor y sin eritema, así como múltiples lesiones maculo-papulares eritematosas y purpúricas en zona inguinales.

Pruebas complementarias: Hemograma, bioquímica y coagulación normal. Perfil férrico, hormonas tiroideas, serología variada, orina y urocultivo negativo. **Radiografía de tórax y ecografía abdominal:** normal. IG G e Ig M normal. Ig A 10'3 (*valores normales 14-123*). **TC cráneo:** lesión expansiva infiltrante, localizada en el ángulo y rama mandibular derecha, de unos 28x26x23 cm de diámetro, sin realce tras la administración de contraste, que destruye la cortical lingual y vestibular e invade estructura molar adyacente. Aumento de partes blandas adyacente con desviación de músculos maseteros y pteroides. **RM cráneo:** lesión expansiva que insufila y rompe el hueso a nivel del ánulo y rama mandibular derecha. La lesión de partes blandas es festoneada y bien localizada. Múltiples adenopatías submandibulares y laterocervicales bilaterales de tamaño no significativo. **Gammagrafía ósea:** Foco hipercaptador en rama mandibular derecha. **Biopsia de lesión mandibular y de piel:** infiltrado denso de células de Langerhans (*núcleo reniforme, indentado, característico, y citoplasma denso*), con inmunohistoquímica. Positiva para la proteína S-100 y el anticuerpo monoclonal CD1a. **Estudio de extensión:** SERIE ÓSEA: normal, salvo la lesión ya conocida. ASPIRADO DE MÉDULA ÓSEA: Normal.

Tratamiento: Se inicia tratamiento con Vinblastina y corticoides.

Conclusiones

- La histiocitosis es una enfermedad poco frecuente pero con una gran diversidad clínica, lo que dificulta su diagnóstico, por lo que debemos de estar atentos a todas aquellas lesiones cutáneas que no respondan a tratamiento.
- El diagnóstico debe de corroborarse por el estudio histopatológico de las lesiones, tanto cutáneas como sistémicas.
- La histología presenta valor diagnóstico pero no pronóstico.
- La evolución es favorable en las formas localizadas, incluso con resolución espontánea, pero en las formas sistémicas la mortalidad llega a ser de un 25-60%.

– Su tratamiento esta protocolizado.

Hipobetalipoproteinemia: evolución a largo plazo sin tratamiento

Autor(es): P. Barros García, A. Izquierdo Martín, J.M. De Nicolás Jiménez, A. Polo Antúnez, O. Fernández de La Cruz, R. Martín Fernández, A. López Lafuente, M.J. López Rodríguez, V. Carretero Díaz.

Centros: Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres

Introducción

La hipobetalipoproteinemia familiar es un trastorno infrecuente de herencia autosómica dominante, producido por mutaciones en el gen que codifica la Apolipoproteína B (ApoB), proteína indispensable para la formación de quilomicrones. Conduce a la acumulación de triglicéridos (TG) en el enterocito, produciendo un síndrome de malabsorción intestinal, con incapacidad para transportar las grasas desde la luz intestinal, así como para el transporte de TG de síntesis hepática, desarrollando esteatosis. Se manifiesta con niveles muy disminuidos de Apo B, colesterol total (CL) y LDL. Los pacientes heterocigotos tienen cifras ligeramente descendidas y suelen estar asintomáticos. Los homocigotos presentan valores muy bajos y pueden manifestar síntomas secundarios: vómitos, esteatorrea, retraso ponderoestatural, afectación neurológica, retinitis pigmentaria, etc. El tratamiento consiste en la restricción de ácidos grasos de cadena larga, suplementos de triglicéridos de cadena media (MCT) y vitaminas liposolubles. Tiene mal pronóstico si no se realiza tratamiento.

Caso Clínico

Niña de 8 años de origen marroquí, remitida por retraso ponderoestatural de 2 años de evolución. Refiere astenia. Hiporexia de siempre. Deposiciones normales. No otros síntomas. **Antecedentes:** Padres consanguíneos. Embarazo normal. Parto prematuro a las 28 semanas de edad gestacional. PRN: 950 gr. Ingreso en otro hospital a los 5 meses de vida por vómitos, donde objetivaron niveles disminuidos de CL y TG. Ante la sospecha de abetalipoproteinemia, realizaron estudio genético detectando mutación en homocigosis del gen de la ApoB, siendo diagnosticada por tanto de hipobetalipoproteinemia familiar. Pautaron tratamiento con MCT y vitaminas liposolubles que no realizó. Desarrollo psicomotor normal. **Exploración física:** P: 18.300 Kg. (500 gr <P3). T: 111.5 cm. (9 cm <P3). Cutis reticularis. Escaso panículo adiposo. Masas musculares conservadas. Resto normal. **Pruebas complementarias:** Hemograma: normal. Frotis de sangre periférica: 40% acantocitos. Actividad de Protrombina: 59%. TG: 0 mg/dl, CL: 22 mg/dl, HDL: 20 mg/dl, LDL: 2 mg/dl. Vit. D: 4 ng/ml, Vit. A: 0.06 mg/l, Vit. E < 1 µg/ml. Apo B < 6 mg/dl. Grasa en heces: normal. Endoscopia digestiva alta: mucosa duodenal tapizada por acúmulos blanquecinos gruesos. Estudio anatomopatológico duodenal: vacuolización citoplásmica del epitelio glandular, compatible con Abetalipoproteinemia. RM cerebral: Arnold-Chiar I. EMG: polineuropatía desmielinizante. Se instaura trata-

miento con suplementos nutricionales, MCT y vitaminas liposolubles, con mal cumplimiento. **Evolución:** Discreta mejoría en los niveles de lípidos y vitaminas, salvo vitE, precisando administración de ésta en su forma hidrosoluble. Refiere parestesias en extremidades inferiores. Escasa ganancia ponderoestatural.

Comentarios

La buena evolución durante los primeros años de vida han influido en la falta de colaboración familiar. El inicio precoz y buen cumplimiento del tratamiento evitarían las probables secuelas multisistémicas.

Sepsis nosocomial en el periodo neonatal.

Autor(es): L. Alonso Romero, A. Gutiérrez Benjumea, A. M. Leal Ramírez, A. Aller García, A. Millán Jiménez.

Centros: Complejo H. Nuestra Señora de Valme, Sevilla

Objetivo

Estudiar la sepsis nosocomial en el periodo neonatal en la Unidad de Neonatología del Hospital Universitario de Valme de Sevilla.

Material y Métodos

Se trata de un estudio observacional de tipo horizontal, sobre los casos de sepsis nosocomial diagnosticados entre los años 2006 al 2010.

Resultados

Se diagnosticaron 36 casos de sepsis nosocomial, afectó a 20 hombres y 10 mujeres, con una EG media de 30,8 semanas, con un peso medio de 1.541 gramos, y una edad media al inicio de los síntomas de 13,6 días. Entre los gérmenes detectados en los hemocultivos, destacan los Gram positivos en el 55,5 de los casos (*Estafilococos epidermidis* en 7 casos, *Estafilococos aureus* en 8 casos, *Enterococos fecales* en 3 casos, y *Streptococos viridans* en 2 casos). Gram negativos en el 39 % de los casos (*Enterobacter cloacae* en 6 casos, *E. Coli* en 3 casos, *Klebsiella* en 3 casos y *Proteus M.* en 2 casos), y Hongos en el 5,5% de los casos (*Candida albicans* en 2 casos). La evolución fue favorable en 29 casos (80,5 %) y desfavorable en 7 casos (con 2 casos de *Enterocolitis Necrotizante*, 2 casos de *Colestasis hepatobiliar*, un caso de *hidrocefalia*, y 2 casos de *exitus*).

La tasa de sepsis nosocomial neonatal ha sido de 1,85 por mil recién nacidos vivos, y del 16,25 % en recién nacidos menores de 1.500 gramos.

Conclusiones

La sepsis nosocomial en el periodo neonatal en nuestro Hospital está en rango similar a los Hospitales españoles, tanto por su incidencia, como por los gérmenes causantes. Aún así, es muy importante que realicemos mejoras en la atención sanitaria de los grandes prematuros (*lavados de manos, cuidado de las vía centrales, etc.*), para tratar de disminuir esta incidencia, mediante el programa de Bacteriemia Cero.

Síndrome hemolítico-urémico neonatal

Autor(es): M. T. Domínguez Coronel, P. Zafra Rodríguez, V. Roldán Cano, S. Lubián López, M. Aragón Ramírez.

Centros: Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Introducción

El Síndrome Hemolítico Urémico (SHU) es una de las causas principales de fracaso renal agudo en niños. Se define por la aparición simultánea de anemia hemolítica microangiopática, trombocitopenia, e insuficiencia renal aguda. El SHU-atípico (5-10% de los casos), no está asociado a diarrea, y presenta una evolución tórpida con elevada mortalidad. Entre sus múltiples causas se encuentra la alteración congénita del metabolismo intracelular de la Vitamina B12, en forma de Acidemia Metilmalónica con Homocistinuria cuya incidencia es 1:100.000 RN y que se asocia a SHUa en un 25% de los casos. Es de inicio precoz en los tres primeros meses de la vida y cursa con manifestaciones clínicas inespecíficas y con una elevada mortalidad. Presentamos un caso de SHUa por un error congénito del metabolismo de la Vitamina B12, con el objetivo de recordar la necesidad de tener siempre presente la búsqueda de este déficit en todo SHU de aparición en el periodo neonatal.

Caso

Lactante de 1 mes de vida que ingresa en UCI Neonatal por sospecha de sepsis de origen urinario. En exámenes complementarios presenta anemia hemolítica, trombopenia, hematuria, proteinuria, hipoproteïnemia e hiponatremia. Hemocultivos y urocultivos negativos con serologías negativas. C3 disminuido. Deterioro progresivo del estado general presentando insuficiencia renal oligúrica, HTA que precisa de hidralazina, furosemida y nitroprusiato para controlarse, anemia recidivante, clínica neurológica con irritabilidad, opistótonos e hipotonía de miembros. Ante la sospecha de SHU por Aciduria Metilmalónica se inicia tratamiento con hidroxocobalamina. Inicia hipoxemia mantenida que no se controla a pesar de estrategias ventilatorias agresivas y mantiene acidosis metabólica severa siendo éxitus a los 7 días del ingreso. Postmortem, se reciben los resultados de las pruebas metabólicas donde se evidencia una Aciduria Metilmalónica con Homocistinuria.

Conclusiones

El SHUa por aciduria metilmalónica con homocistinuria es un cuadro grave con una elevada mortalidad a pesar de tratamiento. Requiere un diagnóstico y tratamiento precoz con hidroxocobalamina, ácido fólico y carnitina. Aconsejamos realizar una búsqueda sistemática de este déficit en todo SHU de aparición en el período neonatal o los primeros meses de vida.

Revisión de traumatismos obstétricos en un hospital de tercer nivel

Autor(es): J. Pradas Chía, P. Jaenal Leiva, J. Guzmán Cabañas, M. J. Párraga Quiles, A. Romero Urrutia, A. Romero Espinosa.

Centros: Complejo Hospitalario Reina Sofía, Córdoba

Introducción

Los traumatismos obstétricos son lesiones debidas a las fuerzas mecánicas que se producen durante el proceso de parto. Su frecuencia aumenta cuando se asocia a determinados factores de riesgo.

Objetivos

-Determinar la frecuencia de los principales traumatismos obstétricos en los recién nacidos ingresados en la planta de Maternidad de un hospital de tercer nivel, en los últimos 5 años.

-Determinar la asociación de los traumatismos obstétricos con determinados factores de riesgo.

Material y Métodos

Se ha realizado un estudio retrospectivo de revisión de historias clínicas de los RN ingresados en la planta de Maternidad durante el periodo de tiempo comprendido entre el 1/1/2007 y el 30/9/2011.

Se ha utilizado como fuente de obtención de datos el programa informático "Gestión de Informes Clínicos".

Como traumatismos obstétricos más comunes, se han registrado: fractura de clavícula, cefalohematoma subperióstico, parálisis braquial y parálisis facial.

Se han excluido lesiones cutáneas y caput succedaneum pues dado su carácter benigno, podrían no estar registradas en las historias clínicas.

Resultados

- De un total de 17828 RN vivos, la fractura de clavícula ha sido el traumatismo obstétrico más frecuente (151 casos) suponiendo el 8.5 ‰ RN vivos. Un 36 % de los casos se ha asociado con primiparidad, un 10.6 % con macrosomía, un 4.6 % con finalización mediante vacuoextracción y un 0.6 % con presentación de nalgas. Ningún caso se asoció a presentación transversa ni a finalización por fórceps.
- Se han detectado 118 casos de cefalohematomas subperiósticos (6.4 ‰ RN vivos). Un 58.5 % se ha asociado con primiparidad, un 25.5 % con finalización mediante vacuoextracción, un 6.8 % con macrosomía y un 0.8 % con presentación de nalgas. No ha habido ningún caso asociado a presentación transversa ni a finalización por fórceps.
- Se han detectado únicamente 10 casos de parálisis braquial (0.56 ‰ vivos) y 9 casos de parálisis facial (0.50‰ RN vivos).

Conclusiones

- La baja frecuencia de traumatismos obstétricos observada indica una adecuada intervención obstétrica y una eficacia del trabajo interdisciplinar de obstetras, neonatólogos y personal de enfermería.
- La elección de cesárea en lugar de parto vaginal en los partos distócicos (*presentación de nalgas o transversa*) y la disminución del empleo del fórceps han disminuido la frecuencia de los traumatismos obstétricos.

Gemelos monocoriales. Morbilidad asociada. Nuestra experiencia

Autor(es): A. Romero Espinosa, M. Párraga Quiles, I. Roncero Sánchez- Cano, O. Díaz Morales, A. Romero Urrutia, P. Jaraba Caballero.

Centros: Complejo Hospitalario Reina Sofía, Córdoba

Introducción

La morbimortalidad asociada al embarazo gemelar monocorial es superior a la de embarazos bicoriales. La mayoría de complicaciones derivan de peculiaridades anatómicas de la placenta monocorial que conecta la circulación de ambos fetos y conlleva la aparición de alteraciones hemodinámicas que pueden condicionar transfusiones gemelo-gemelo, retraso del crecimiento intrauterino selectivo de un feto y afectación neurológica multifactorial, en gran parte condicionada por las fluctuaciones en el flujo sanguíneo cerebral.

Objetivos

Analizar la prevalencia del embarazo monocorial en un Hospital de tercer nivel y las comorbilidades asociadas.

Métodos

Estudio retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de recién nacidos de embarazos gemelares monocoriales en un periodo de 18 meses (Enero 2010 a Junio 2011)

Resultados y conclusiones

Se revisaron 13 casos de embarazos monocoriales, lo que supone una prevalencia de 2 de cada 1000 partos en nuestro centro (1 de cada 20 embarazos gemelares). Las principales características epidemiológicas en cuanto a peso, edad gestacional, modalidad de parto, hematocrito y hallazgos en ecografía cerebral se exponen en la **sig. Tabla I**

Tabla I. Datos epidemiológicos de Embarazos Gemelares Monocoriales

EG	Tipo Parto	PRN (g)	Hto(%)	Ecografía cerebral
28	Cesárea urgente por feto muerto	1440 (p97)	35,1	Hiperecogenicidades periventriculares inespecíficas
		1300 (p75-97)		Alta: normal
32	Vaginal eutócico	1880 (p50-75)	39,2	EXITUS intraútero
		1740 (p25-50)	37,1	Normal
32	Cesárea electiva	1720 (p25-50)	32,7	Normal
		1590 (p10-25)	29,5	Normal
36	Cesárea electiva	1990 (p<3)	41,4	Normal
		2194 (p3-10)	44,1	Normal
35	Cesárea electiva	2325 (p25-50)	39,1	HIV II derecha; Alta: LMPV ecogénica
		1820 (<p3)	42,6	HIV II bilateral; Alta: LMPV ecogénica
36	Cesárea Urgente por RPBF	2250 (p10)	41	No ingreso
		2438 (p25)		Hiperecogenicidades periventriculares inespecíficas
35	Vaginal Eutócico	2350 (p25-P50)	36,1	Alta: normal
		2340(p25-P50)	53	Normal
31	Cesárea electiva por RSCIU	1375 (p10)	57	Hiperecogenicidades periventriculares
		1850 (p50-75)	61	Alta: LMPV ecogénica
36	Vaginal. Ventosa	2740 (p50-75)	23,8	Hiperecogenicidades periventriculares
		2805 (p50-P75)	73,2 (TFF)	Alta: LMPV Quística
35	Cesárea electiva	2760 (p75-97)	No ingreso	Normal
		2900 (p>97)		Normal
36	Cesárea electiva	2480 (p25)	No ingreso	Normal
		2480 (p25)		Normal
33	Vaginal eutócico	2100 (p50-75)	33,7	Normal
		2100 (p50-75)	49	Normal
36	Cesárea electiva	2100 (p3)	33,7	Normal
		2100 (p3)	49	Normal

(EG: edad gestacional, PRN: peso del recién nacido, HTO: hematocrito, HIV: Hemorragia intraventricular, LMPV: Leucomalacia Periventricular, LMPVQ: Leucomalacia Periventricular Quística, RPBF: riesgo de pérdida de bienestar fetal, RSCIU: Retraso selectivo del crecimiento intrauterino)

Las complicaciones principales asociadas al embarazo gemelar fueron: un caso de fallecimiento de uno de los gemelos (7,6%), 2 casos de retraso selectivo del crecimiento intrauterino (15,2%) uno de ellos moderado y otro grave y un caso de secuencia anemia-policitemia (7,6%).

A todos los recién nacidos que ingresaron en la unidad de Neonatología se les realizó Ecografía cerebral: 4 fueron patológicas (20%): 3 compatibles con Leucomalacia Periventricular Hiperecogénica y uno con Leucomalacia Periventricular Quística, siendo la exploración neurológica al alta normal en todos los casos.

Dada la potencial morbilidad neurológica inherente al embarazo gemelar monocorial, resaltamos la conveniencia de estudio ecográfico cerebral al nacimiento y controles seriados según hallazgos, así como seguimiento ambulatorio de estos pacientes, aún cuando por su buen estado al nacer y peso al nacimiento o edad gestacional cercanos al término, no hayan ingresado en la Unidad neonatal.

Síndrome de resistencia a hormonas tiroideas. A propósito de un caso

Autor(es): M. Aragón Ramírez, J.L. Lechuga Campoy, P. Ruíz Ocaña, A. Lechuga Sancho, M.A. Partida Solano.

Centros: Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Introducción

El síndrome de resistencia de hormonas tiroideas es una endocrinopatía poco frecuente, con una incidencia probable de 1: 50.000 nacidos vivos. Se debe sospechar ante un incremento de T3 y T4 libres con TSH normal o ligeramente elevada, cursando clínicamente de forma frecuente con bocio, taquicardia, retraso crecimiento y otras alteraciones neurológicas. El diagnóstico de confirmación es genético; hasta el momento todas las mutaciones descritas afectan al TRβ. Existen dos formas de presentación según si la resistencia es generalizada o limitada a hipófisis. Las medidas terapéuticas sólo serán necesarias en caso de hipotiroidismo tisular o resistencia restringida a hipófisis con signos de hipertiroidismo.

Objetivos

Describir el síndrome de resistencia a hormonas tiroideas haciendo referencia a su patogenia, fisiopatología, clínica, diagnóstico y manejo terapéutico en base a la presentación de un caso clínico diagnosticado y en seguimiento por el servicio de Endocrinología Pediátrica.

Material y Métodos

Analizamos de forma retrospectiva este caso clínico, valorando las características clínicas, diagnóstico, manejo y evolución de dicho paciente.

Resultados

Paciente mujer de 8 años y 8 meses de edad en

estudio por hemihipertrofia (*hipertrofia miembro superior y riñón izquierdos*); en estudio hormonal se detecta perfil tiroideo: FT4 2.62, TSH 12.02. Se completa estudio con Anticuerpos tiroideos que permanecen negativos durante todo el seguimiento y RMN craneal normal. Posteriormente se confirma mediante estudio genético la mutación del R438H (exón 10). Actualmente la paciente permanece asintomática sin precisar tratamiento.

Conclusiones

- Se trata de un síndrome poco frecuente en pediatría pero que debemos de tener presente para evitar posibles errores diagnósticos (*diagnóstico diferencial con hipertiroidismo debido a enfermedad de Graves, adenoma hipofisiario secretor de TSH, anomalías proteínas transportadoras de hormonas tiroideas...*).
- El diagnóstico de confirmación es genético; 15 % no demostrado mutaciones en el receptor.
- Los pacientes que presentan un estado de eutirodismo compensado no precisan tratamiento.

Síndrome de Noonan. Asociación con patología autoinmune

Autor(es): A.M. Leal Ramírez, L.F. López-Canti Morales, L. Alonso Romero, M.I. Gálvez Aguilar, M. Miranda Díaz, M. Navarro Villén.

Centros: Complejo H. Nuestra Señora de Valme, Sevilla.

Objetivos

Presentamos el caso de un niño de 8 años diagnosticado de Enfermedad de Graves-Basedow, y que en el transcurso del estudio, se aprecia fenotipo característico de Síndrome de Noonan (SN). Esta alteración genética de transmisión autosómica dominante conlleva un fenotipo evidente, asociado entre otras alteraciones, a malformaciones congénitas. Nuestro objetivo es presentar la relación existente entre el SN y la patología autoinmune, sobre todo con la tiroiditis.

Material y Método

Paciente de 8 años ingresado por presentar pérdida de peso y fatiga de 2 meses de evolución, que fue diagnosticado mediante la clínica y pruebas complementarias correspondientes de Enfermedad de Graves-Basedow y que presenta a la exploración, criterios diagnósticos de SN, según los Criterios de Van der Burgt.

Conclusiones

Existen estudios, que relacionan el SN con las enfermedades autoinmunes. Es necesario hacer un seguimiento exhaustivo de los pacientes con SN y descartar al inicio del estudio la posibilidad de que existan alteraciones en el sistema autoinmune. Ante la asociación evidente de este síndrome con enfermedades tiroideas (Enfermedad de Graves-Basedow e Hipotiroidismo), y dada la reducida reserva tiroidea en pacientes con autoanticuerpos, y la evolución natural de la tiroiditis,

se justifica el control de la función tiroidea en todo paciente diagnosticado de SN.

Neoplasia endocrina múltiple tipo 2A. A propósito de un caso.

Autor(es): P. Zamora Reed, F. Macías López, S. Rodríguez López, M. Santos Mata, M. Muñoz Cabeza, J. Ortíz Tardío.

Centros: Hospital de Jerez de la Frontera

Introducción

Los síndromes de Neoplasia endocrina múltiple (MEN) son un conjunto de síndromes genéticos de herencia autosómica dominante y alta penetrancia, que conllevan tumores endocrinos en diferentes glándulas. El MEN 2 tiene una prevalencia 1:30.000 habitantes, con debut en la infancia en la mayoría de los casos. La causa es una mutación germinal del protooncogén RET, situado en el cromosoma 10. Implica tumores endocrinos (*carcinoma medular de tiroides –CMT–, feocromocitoma suprarrenal, hiperplasia/adenoma paratiroides*) y manifestaciones no endocrinológicas. El MEN2A representa más del 80% de los MEN 2 y las mutaciones RET más frecuentes son las del codón 634. En dicha mutación, el CMT se presenta a edades más tempranas, con gran capacidad metastásica, y alta tasa de persistencia y recurrencia.

Caso clínico

Niña de 2 años portadora de mutación C634Y. Diagnóstico prenatal mediante estudio genético de vellosidades coriales. Es remitida a la consulta de Endocrinología infantil para seguimiento, estando asintomática. AP: producto de 1ª gestación, nacida a término, peso 3540g. No enfermedades anteriores. AF: madre de 32 años, afecta con MEN 2A, que se ha sometido a extirpación de tiroides y suprarrenales. Prima hermana afecta de MEN 2, tiroidectomizada a los 21 meses de edad, con carcinoma medular in situ. Exploración física: sin hallazgos. **Pruebas complementarias:** perfil tiroideo normal. Calcitonina 26.1 pg/ml (0-11 pg/ml), PTH intacta 46 pg/ml (17-73 pg/ml). Perfil suprarrenal normal. Marcadores tumorales: negativos. Estudio de metabolitos de catecolaminas en orina 24 horas, normal. **Ecografía abdominal y tiroidea:** sin alteraciones valorables. Según la clasificación de riesgo de la Asociación Americana del Tiroides, la paciente pertenece a un nivel C. De acuerdo con las recomendaciones actuales, la paciente es remitida a Cirugía Infantil. Se realiza tiroidectomía profiláctica, y no se encuentra neoplasia en la el análisis de Anatomía Patológica. Comentarios: el estudio genético del protooncogén RET ha permitido el diagnóstico y tratamiento precoces del CMT, mejorando el pronóstico de los pacientes. Establecer la correlación genotipo-fenotipo mediante el estudio de las mutaciones RET nos orienta sobre el momento y tipo de cirugía adecuados.

Microcarcinoma medular de tiroides en paciente de 6 años de edad portador de mutación del protooncogén RET

Autor(es): L. Hidalgo García, J.A. Porras Cantarero, E.J. García García.

Centros: Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

Introducción

El carcinoma medular de tiroides es una neoplasia poco frecuente en la infancia, y se manifiesta principalmente en el contexto de síndromes de neoplasia endocrina múltiple (MEN) y carcinoma medular familiar de tiroides.

Caso clínico

Paciente varón de 6 años de edad, sin antecedentes personales de interés, *con antecedentes familiares en rama materna de MEN IIA:*

Bisabuela materna: carcinoma medular de tiroides a los 69 años de edad. No feocromocitoma, No hiperparatiroidismo. **Abuela materna:** Feocromocitoma suprarrenal bilateral. Carcinoma medular de tiroides multicéntrico con tiroiditis de Hashimoto y metástasis ganglionares. No hiperparatiroidismo. **Madre:** Tiroidectomía profiláctica con estudio anatomopatológico normal. No feocromocitoma. No hiperparatiroidismo. **Tía materna:** Tiroidectomía profiláctica a los 7 años de edad. Anatomía patológica: microcarcinoma medular de tiroides. Feocromocitoma bilateral con 20 años de edad. Dados los antecedentes familiares del paciente se realiza estudio genético, detectándose mutación del protooncogén RET, por lo que se decide realización de tiroidectomía profiláctica a los 6 años de edad.

Resultados

En el estudio anatomopatológico se detecta microcarcinoma medular bifocal intratiroideo (*0.3 cm de diámetro mayor*) e hiperplasia difusa y nodular de células C. Estadíaje Tis de la TNM.

En la pieza quirúrgica se incluyen 2 glándulas paratiroides normales.

Como consecuencia, el paciente presenta un hiperparatiroidismo postquirúrgico transitorio que precisa aporte de calcitriol hasta normalización de la calcemia, y un hipotiroidismo yatrogénico con necesidad de suplementación permanente con levotiroxina.

En estudios de laboratorio presenta niveles de calcitonina indetectables, Antígeno carcinoembrionario 1,2ng/ml, catecolaminas, metanefrinas, ácido vanilmandélico y homovalínico normales

Conclusiones

A pesar de la escasa frecuencia del carcinoma medular de tiroides en la edad pediátrica, se han descrito casos en edades menores a 6 años asociados a síndromes de neoplasia endocrina múltiple, por lo que es imprescindible el estudio genético en estos casos y la tiroidectomía profiláctica de forma precoz.

Aspiración de cuerpo extraño: casuística en los últimos cuatro años

Autor(es): E. Ramírez Quintanilla, P. Méndez Abad, I. Delgado Pecellín, J.P. González Valencia.

Centros: Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

Objetivo

Conocer las características y evolución de los pacientes con aspiración de **cuerpo extraño (CE)**.

Material y Método

Estudio retrospectivo mediante revisión de historias clínicas entre los años 2007-2010 de niños diagnosticados de aspiración de CE en el Servicio de Neumología de nuestro hospital. Variables analizadas: sexo, edad, clínica, auscultación pulmonar, hallazgos radiológicos, localización, naturaleza del CE, complicaciones y evolución clínica.

Resultados

Niños totales 35. La edad media fue de 3,5 años (intervalo 14 meses – 13 años), siendo el 65,7% menor de 4 años. Un 63% fueron varones. 22 niños (62,8%) referían antecedente de crisis de sofocación, 23 niños (65,7%) presentaban tos persistente. Sólo en dos casos no se recoge ninguno de dichos antecedentes, debutando uno de ellos como neumonía de evolución tórpida y dificultad respiratoria y sibilantes persistentes y fiebre el otro. **Síntomas menos frecuentes descritos fueron:** estridor laríngeo, dolor torácico y un caso de cianosis, pérdida de conocimiento y crisis convulsiva focal.

El tiempo de evolución hasta el diagnóstico fue menor de 24 horas en 9 niños (25,7%), de 1 a 3 días 5 niños (14,3%), de 3 a 10 días 7 niños (20%), de 10 días a un mes 9 niños (25,7%) y por encima del mes 5 niños (14,3%).

El 68,5% presentaba hipoventilación del hemitórax afecto. La radiografía de tórax mostraba atrapamiento aéreo en 13 niños (37%), neumonía en 11 niños (31%), atelectasia masiva y neumonía asociada a atelectasia en 2 niños, neumotórax en 1 niño y los 5 casos restantes fueron normales. El material aspirado fue principalmente frutos secos, encontrándose también hueso, caramelo, piedra, tornillo y afiler. En 3 casos se produjo la expulsión espontánea tras acceso de tos, en los 32 restantes se extrajo mediante fibrobroncoscopia.

La localización más frecuente del CE fue en 14 casos (46%) bronquio principal derecho, seguido de bronquio principal izquierdo 10 casos (28,5%). Otras localizaciones menos frecuentes fueron: bronquio inferior derecho, bronquio lóbulo medio derecho, bronquio lóbulo inferior izquierdo, bronquio lóbulo superior derecho, cuerda vocal y carina.

La mortalidad fue nula. Dentro de las complicaciones 6 pacientes presentaron estenosis bronquial secundaria a granuloma, relacionándose dichos casos con una mayor tardanza al diagnóstico, requiriendo uno de los pacientes lobectomía inferior derecha por desarrollo de bronquiectasias. Uno de los pacientes presentó rotura bronquial asociada a neumotórax y enfisema sub-

cutáneo. **Las complicaciones de la fibrobroncoscopia fueron:** ingreso en UCI para soporte respiratorio con VM durante menos de 36 horas en 3 casos y laringitis postbroncoscopia que cedió con corticoterapia y adrenalina nebulizada en un caso. No hubo otro tipo de complicaciones, presentando todos los pacientes evolución favorable.

Conclusiones

- La aspiración de CE es una causa importante de morbimortalidad en la infancia, especialmente en menores de 4 años, debiéndose tener en cuenta ante sintomatología respiratoria persistente que no responde a tratamiento habitual, aunque no exista claro antecedente de crisis de sofocación.
- Debido a su alta incidencia es necesario insistir en las medidas preventivas a tomar en el entorno del niño.

Clínica de la bronquiolitis aguda en niños hospitalizados durante la campaña otoño invernal 2009-2010

Autor(es): C. Pérez Serralvo, E. García Soblechero, M.T. Ferrer Castillo, D. Mora Navarro, P. Díaz Moreno, N. Guerrero Moreno, E. Gómez Santos, M.L. Domínguez Quintero.

Centros: Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva

Objetivos

Describir la clínica, evolución y complicaciones más relevantes de la bronquiolitis aguda en niños hospitalizados.

Material y Métodos

Estudio descriptivo transversal prospectivo de las manifestaciones clínicas y evolución de los casos de bronquiolitis aguda hospitalizados en el Hospital Juan Ramón Jiménez de Huelva durante el período Noviembre 2009- Abril de 2010.

Resultados

Se ingresaron 102 niños por bronquiolitis aguda. 52,94% varones. La media de edad fue de 1 mes y 25 días (rango: 7 días-10 meses). El 98% fueron menores de 6 meses. El primer caso de bronquiolitis se registró el 11 de Noviembre, y el último el 27 de Abril. El primer caso debido a VRS se detectó el 30 de Diciembre, y el último el 27 de Marzo.

Principales motivos de consulta: Dificultad respiratoria (55%), tos (26%), fiebre (9%). **Principales motivos de ingreso:** estancia prolongada en observación sin mejoría (55%) y edad menor de un mes (29%). 12 pacientes precisaron ingreso en UCI, con una mediana de estancia de 5,5 días (rango 1-18 días). La mediana de estancia total fue de 5 días para aquellos pacientes que no precisaron UCI y de 10 días para aquellos que sí la precisaron. El 65% de los casos se debieron al VRS.

Principales factores de riesgo: 15 pacientes habían sido prematuros (*media de 34,4 semanas de gestación*) y 9 lactantes tenían antecedente de ingreso en UCI neonatal. 4 pacientes presentaban malformaciones de la vía aérea y uno afectación neuromuscular por

enfermedad metabólica. 3 niños presentaban cardiopatía significativa. El 38% tenían antecedente familiar de asma o bronquitis de repetición. En el 48% existía un hermano con síntomas de infección respiratoria. En el 49% al menos un conviviente era fumador.

Los síntomas mayoritarios fueron rinorrea (97%), tos (93%) y rechazo de la alimentación (67,6%). Al ingreso el 48% de los niños presentaba fiebre (media 38,2 °C). En el 63,75% de los casos el ingreso se produjo más allá del tercer día de inicio de la sintomatología (excluyendo rinorrea).

La media de estancias para los niños ingresados según el SCORE de gravedad del Hospital Sant Joan de Dèu fue: 4,3 días en SCORE LEVE (43%); 7,2 días en SCORE MODERADO (51%); y 10,1 días en SCORE GRAVE (6%).

Complicaciones relevantes: muerte (1 caso con patología neuromuscular de base), neumonía (9 pacientes), inestabilidad hemodinámica (5 casos, 2 por taquicardia paroxística supraventricular), SIADH severo (2 casos), ITU (1 caso). El 88,2% de los pacientes no presentaron ninguna complicación significativa.

Conclusiones

Prácticamente todos los ingresos se producen en pacientes menores de 6 meses.

El VRS continúa siendo el principal agente causante de bronquiolitis que precisa hospitalización, con un pico de incidencia en los meses invernales.

La duración del ingreso y las complicaciones en nuestro hospital son similares a los descritos en otros hospitales de Andalucía.

Planteamos la duda de la eficacia de considerar la proximidad temporal desde el inicio de la sintomatología como factor a tener en cuenta para decidir el ingreso hospitalario.

Se deben tener en cuenta complicaciones poco frecuentes pero graves asociadas al VRS.

Manejo diagnóstico-terapéutico de la bronquiolitis aguda en niños hospitalizados durante la campaña otoño-invernal 2009-2010.

Autor(es): C. Pérez Serralvo, E. García Soblechero, D. Mora Navarro, M.T. Ferrer Castillo, N. Guerrero Moreno, P. Díaz Moreno, C. Hermoso Torregrosa, C. González Fuentes.

Centros: Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva

Objetivos

Describir el manejo hospitalario diagnóstico-terapéutico de la bronquiolitis aguda.

Material y Métodos

Estudio descriptivo transversal prospectivo de las pruebas diagnósticas y medidas terapéuticas empleadas durante el ingreso de niños hospitalizados por

bronquiolitis aguda en el Hospital Juan Ramón Jiménez de Huelva desde Noviembre 2009 a Abril 2010.

Resultados

Se ingresaron 102 niños con bronquiolitis. 52,94% varones. Media de edad: 1 mes y 25 días de vida. 31% neonatos.

Pruebas diagnósticas: Se realizó test rápido de detección de Antígeno de VRS en todos los casos, resultando positivo en el 65%. Se solicitaron Radiografías de tórax en el 43,14% de los niños ingresados, encontrándose un 30% de ellas normales, otro 29% con imágenes de neumonía-infiltrado, un 25% con imágenes de atelectasia y un 9% con imágenes de atrapamiento aéreo. Se realizó hemograma a un 46,08% de los pacientes, y bioquímica al 44,11%. En el 32,35% de pacientes se practicó gasometría (se excluyen las realizadas en UCI). Se extrajo hemocultivo a 17 pacientes (16,67%), aislándose E. coli en uno de ellos. En 3 pacientes se realizó punción lumbar y en 4 pacientes coprocultivo, siendo todos los cultivos negativos. Se aisló E. coli en uno de los dos urocultivos realizados. Se realizaron 2 cultivos de broncoaspirado, aislándose E. coli en un caso y S. pneumoniae en el otro.

Tratamiento: El 49,02% de los pacientes precisó oxigenoterapia, con una mediana de 4 días de duración (*excluidos los ingresados en UCI*). Un total de 10 niños necesitaron CPAP, terminando 5 de ellos intubados. El 30,39% de los pacientes recibió antibióticos, siendo la amoxicilina el más empleado. Se realizó fisioterapia respiratoria en 11 pacientes. El 87,2% recibió tratamiento con beta-2, adrenalina o ambos. La distribución de fármacos empleados en el tratamiento fue la siguiente: beta-2 inhalados 64%, adrenalina nebulizada 46%, Suero hipertónico nebulizado 49%, bromuro de ipratropio 9,8%, corticoides 43,14%, descongestivos nasales y antitusígenos 14,71%. Resultó significativamente mayor el uso de beta-2 en lactantes con respecto a neonatos y de adrenalina y suero hipertónico en neonatos con respecto a lactantes. El uso de corticoides es significativamente mayor en pacientes con SCORE de gravedad más alto. En el 50% de los pacientes se produjo al menos un cambio de estrategia terapéutica durante su ingreso (*hecho menos frecuente en aquellos con SCORE leve de gravedad*), con una media de 1,8 cambios por niño en aquellos en los que se realiza al menos un cambio. En el 14,71% de los pacientes (*ninguno de ellos con SCORE leve*) se produjo durante su ingreso hospitalario un cambio terapéutico hacia una estrategia que anteriormente ya había sido considerada inefectiva por el mismo o por otro facultativo (*rango de repeticiones: 1-3*).

Conclusiones

Aunque se ha mejorado prescripción terapéutica con respecto a la descrita en estudios previos, aún se observan diferencias entre la práctica clínica habitual y las guías basadas en la evidencia científica.

Existe gran variabilidad en el manejo diagnóstico-terapéutico de bronquiolitis incluso dentro del mismo

servicio hospitalario, pareciendo necesario protocolizar las actuaciones.

A mayor gravedad del paciente, se disparan las medidas diagnóstico-terapéuticas de dudosa eficacia.

Malformaciones arteriovenosas pulmonares

Autor(es): N. Saldaña García, A. Molina Terán, A. Baena Gómez, J. Torres Borrego, M.J. Arroyo Marín.

Centros: Complejo Hospitalario Reina Sofía, Córdoba

Introducción

Las malformaciones arteriovenosas pulmonares son comunicaciones anormales entre una arteria aferente y una vena eferente sin territorio capilar entre ambas. Constituyen lesiones poco frecuentes y suponen un reto diagnóstico, pues en la mayoría de los casos son asintomáticas o debutan con clínica derivada de émbolos sépticos por infecciones a otro nivel que pasan el filtro pulmonar.

En más del 70% de los casos se relacionan con el **Síndrome de Rendu - Osler - Weber**.

Caso Clínico

Presentamos un caso clínico ocurrido en nuestro hospital.

Niña de 2 años previamente sana que ingresa en UCIP por shock séptico, iniciándose a su llegada antibioterapia empírica, soporte inotrópico y ventilatorio.

A los pocos días mejora desde el punto de vista hemodinámico e infeccioso, permitiendo la retirada de drogas vasoactivas, pero persiste la hipoxemia, con PO₂ de 70 - 80% que no se corrige con aportes de O₂ del 100%. Se sospecha neumonía/SDRA y shunt Derecha-Izquierda.

A la exploración la paciente presenta cianosis labial y datos de hipoxemia crónica como acropaquias y una poliglobulia basal de 18g/dL. Rehistoriando a los padres, referían episodios atenuados de cianosis labial y tercio distal de los dedos que asociaban al frío.

Se realizan los siguientes exámenes complementarios:

- Test de la hiperoxia que es negativo.
- **Estudio cardiológico con eco - burbuja:** que descarta el shunt intracardiaco.
- **Ecografía abdominal:** infarto esplénico global.
- Gammagrafía de perfusión pulmonar con macroagregados de albúmina, que cuantifica un cortocircuito D-I del 26.8 %, considerándose patológico >5%.
- **AngioTAC pulmonar:** áreas parcheadas de vidrio deslustrado en ambos campos pulmonares, zonas de consolidación pulmonar de distribución parcheada y periférica en relación con el proceso infeccioso o con una zona de infarto pulmonar. Ingurgitación de vasos con edema peribroncovascular.
- Arteriografía pulmonar: se observan en lóbulo

inferior izquierdo y llingula, múltiples y pequeñas fistulas arterio-venosas simples (*puede existir alguna completa también*), de alto flujo y con opacificación precoz de venas pulmonares. Se embolizan varias con espirales metálicas de 3 mm.

Se ha descartado la presencia de S. Rendu Osler Weber mediante estudio genético de los genes más frecuentes afectados en esta patología por lo que se confirma el diagnóstico de fistulas arteriovenosas pulmonares de origen congénito.

En el seguimiento posterior se ha realizado embolización en dos ocasiones más por agravamiento progresivo de la hipoxemia con repercusión clínica, con buena respuesta inicial.

Se ha instaurado tratamiento con agentes con propiedades de antiangiogénesis como propranolol y rapamicina sin mejoría apreciable.

Actualmente, descartada la cirugía por la disposición de las MAVP, se ha iniciado el estudio pretrasplante en la paciente, ante la aparición de nuevas fistulas y aumento progresivo de la hipoxemia crónica.

Isomerismo pulmonar: presentación de un caso

Autor(es): A.P. Jiménez Martín, C. De La Torre Morales, M.A. Baena Gómez, J.I. Garrido Pérez, J. Torres Borrego.

Centros: Complejo Hospitalario Reina Sofía, Córdoba

Introducción

El término isomerismo se refiere a alteración en la asimetría en la disposición de los órganos de la economía. En el isomerismo izquierdo completo existen dos aurículas largas y estrechas, dos pulmones bilobulados, bronquios por debajo de la arteria pulmonar, asociados a poliesplenia. Existe una forma de isomerismo incompleto en la que no hay afectación de todos los órganos.

Caso clínico

Niño de 2 años remitido a nuestra Unidad por presentar desde los cinco meses reagudizaciones respiratorias súbitas y graves con desaturación e importante trabajo respiratorio, que han precisado varios ingresos en UCIP, y que sólo mejoraban al utilizar soporte respiratorio con presión positiva en vía aérea.

Antecedentes personales: rasgos faciales dismórficos con estrabismo convergente ojo derecho, nefrectomía izquierda a los 4 meses por diagnóstico de displasia renal poliquistica. En radiografías de tórax presentaba imagen condensativa en lóbulo medio y lóbulo inferior derecho, lo que indujo a la sospecha de secuestro pulmonar y hernia de Morgagni, que posteriormente no se confirmaron por TC, diagnosticándose de isomerismo pulmonar izquierdo La FBC descartó compresión de la vía aérea, objetivando latido cardiaco en pars membranosa traqueal y bronquio principal derecho bifurcado en 2 bronquios lobares, en espejo con el bronquio izquierdo.

Se realizó laparoscopia, apreciándose un defecto

diafragmático para-medial derecho, dentro del cual se encontraba alojado lóbulo hepático accesorio, el cual se liberó durante el acto quirúrgico. Presentaba dos lóbulos hepáticos de morfología izquierda y poliesplenía. Tras la cirugía el estado del paciente es excelente, no precisando apoyo respiratorio ni medicamentos. No ha vuelto a requerir ingreso hospitalario.

Conclusiones

El isomerismo pulmonar es una entidad poco frecuente que se asocia a malposiciones de otros órganos que a su vez pueden influir en el aparato respiratorio. Ante una imagen radiológica diafragmática debe hacerse diagnóstico diferencial entre hernia, loculación, relajación o impronta producida por lóbulo hepático accesorio como en este caso.

Presentación de dos formas graves de tuberculosis en un mismo paciente: la importancia de la terapia directamente observada

Autor(es): R.M. García Ortega, J.C. Flores González, M.Á. Matamala Morillo, P. Rodríguez Campoy, L. García García, J. Dávila Corrales, J.J. Pérez Guerrero, A. Atienza Contreras.

Centros: Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Objetivo

Comunicar dos casos de tuberculosis de presentación extrapulmonar en una misma paciente. La tuberculosis es una enfermedad en aumento en los últimos años fundamentalmente por la inmigración procedente de países con una endemia elevada. Las formas de presentación extrapulmonares son menos frecuentes. Los dos aspectos más importantes para modificar su epidemiología son el adecuado régimen terapéutico y su cumplimiento.

Material y Métodos

Revisión de la historia clínica de un paciente con el diagnóstico al alta de meningitis y peritonitis tuberculosa.

Resultados

Niña de 2 años, de origen marroquí, con antecedentes de meningoencefalitis tuberculosa a los 16 meses que precisó la colocación de una válvula de derivación ventriculoperitoneal por hidrocefalia tetraventricular arreabsortiva, siendo dada de alta con buena evolución clínica y estando asintomática, tras recibir un mes de tetraterapia específica más corticoides, y para continuar tratamiento hasta completar 12 meses. Cultivo de LCR positivo a *M tuberculosis* sensible. Reingresa a los 10 meses del alta por presentar distensión abdominal de 1 mes de evolución, estando aún en tratamiento con Rifampicina e Isoniazida.

A la exploración presenta un buen estado general, destacando un abdomen muy distendido, con oleada ascítica y sin megalias. Hemograma, bioquímica y coagulación normales, salvo PCR de 6.50 mg/dl. En eco-

grafía abdominal, se objetiva abundante líquido ascítico libre en peritoneo, con imágenes de granulomas peritoneales, siendo diagnosticada de ascitis tuberculosa.

Se reinicia tratamiento con tetraterapia antituberculosa. Al mes del ingreso la niña ha mejorado notablemente, habiendo desaparecido la ascitis. Se da de alta siendo citada en Consultas Externas para realizar terapia directamente observada (TDO).

Discusión y conclusiones

La Academia Americana de Pediatría, la Sociedad Americana de Tórax y la OMS aconsejan la TDO, independientemente del régimen terapéutico elegido. Si bien, una revisión Cochrane no ha sido capaz de mostrar que mejore los resultados. Actualmente, en nuestro medio, no existe la suficiente infraestructura para llevar a cabo dicha estrategia.

Nuestro caso es una reactivación de la tuberculosis (con una *diseminación facilitada por la presencia de una derivación ventriculoperitoneal*), por falta de cumplimiento terapéutico. Creemos que en estos casos seleccionados está fundamentado el realizar el TDO, aunque en nuestra paciente nos encontramos con la particularidad de su origen marroquí, lo que dificulta su correcto seguimiento. Por último queremos destacar las 2 manifestaciones poco frecuentes de la TBC que se presentaron en esta niña.

Tuberculosis en nuestro medio. Papel de la inmigración

Autor(es): B. Relinque Macías, Z. Martínez De Los Ríos, P. Terol Barrera, J. Romero Cachaza, J. González Hachero.

Centros: H. Universitario Virgen de la Macarena, Sevilla

Introducción y objetivos

La TBC es un problema de salud a nivel mundial. En España se ha producido un aumento de la incidencia y de cepas resistentes a Isoniacida debido fundamentalmente a la infección VIH y a la inmigración. A este respecto presentamos 3 casos ilustrativos de esta situación.

Material y Métodos

Presentamos 3 pacientes en edad pediátrica de nacionalidad paraguaya, actualmente residentes en España, que conviven conjuntamente con sus respectivos padres, en un piso con deficientes condiciones higiénico-sociales. El primer caso es una niña de 2 años y medio que consulta en el servicio de urgencias por fiebre de 10 días de evolución, sin remisión tras ciclo de antibiótico, por sospecha de neumonía; se realizó Mantoux con induración de 14 mm, baciloscopia de muestra de jugo gástrico positiva y Rx de tórax con imagen de condensación parahiliar derecha; con el diagnóstico de enfermedad tuberculosa. El segundo caso es un lactante de 10 meses que acude por fiebre de 8 días de evolución; a su ingreso adjunta Mantoux con 10mm de induración con costra central, baciloscopia negativa y Rx de tórax sospechosa de enfermedad tuberculosa, el TC de

tórax confirma el diagnóstico. El tercer caso, es un niño de 4 años asintomático que ingresa para estudio por contacto con caso de TBC (*madre bacillífera*) y presentar Mantoux de 10mm de induración. Se realiza Rx de tórax con dudosa imagen de adenopatía y baciloscopia negativa, se solicita TC con diagnóstico de TBC latente.

Resultados

La evolución fue favorable en todos los casos, los dos primeros inician tratamiento con 4 fármacos (*Rifampicina-Isoniacida-Pirazinamida-Etambutol*), y en el tercer caso se realiza profilaxis secundaria con Isoniacida. Se estudian contactos hallándose como caso índice, una mujer de mediana edad, madre de uno de nuestros pacientes y conviviente en mismo domicilio, que presentaba baciloscopia positiva y Rx de tórax en la que se visualiza imagen compatible con caverna tuberculosa.

Comentarios

Ante esta situación se plantea la importancia de los estudios de contacto, sobre todo en inmigrantes procedentes de países de alta incidencia de enfermedad tuberculosa o en pacientes con precarias condiciones higiénico-sociales y situaciones de hacinamiento. Por ello, en la actualidad, está indicado realizar una prueba de la tuberculina a todo niño inmigrante procedente de zonas de alta endemia. Asimismo, existe una mayor tasa de cepas resistentes a Isoniacida en esta población, actualmente en España con el aumento de población inmigrante se encuentra un nivel de resistencia a Isoniacida en torno al 4,9%, por lo que todo paciente debe iniciar una pauta de cuatro fármacos. Se ha encontrado asociación estadísticamente significativa entre el riesgo de tuberculosis respiratoria y la tasa de inmigración, y distintos estudios realizados en España muestran un aumento del porcentaje de inmigrantes respecto al total de casos de tuberculosis en los últimos años. Independientemente de los factores que favorezcan la infección y desarrollo de la enfermedad, el diagnóstico y el aislamiento de los bacilos, la terapia adecuada, en ocasiones directamente observada, es la mejor herramienta para modificar la situación epidemiológica de la TBC.

Accidentes cerebrovasculares en pediatría. Nuestra experiencia en los últimos años

Autor(es): M. Aragón Ramírez, M. Ley Martos, M.J. Salado Reyes, M.T. Domínguez Coronel, J.C. Flores González, T. Aguirre Copano.

Centros: Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Introducción

Los accidentes cerebrovasculares representan una patología poco frecuente en pediatría, con una incidencia de 2-3/100.000/año. Constituye una de las diez primeras causas de mortalidad infantil, con una elevada morbilidad de hasta un 55% en algunas series. La clínica es la clave diagnóstica, siendo necesaria pruebas

de neuroimagen para su confirmación. El manejo terapéutico es controvertido aunque existen guías de práctica clínica para ello.

Objetivos

Describir las características epidemiológicas, etiológicas, clínicas, de neuroimagen, evolución, tratamiento, complicaciones y seguimiento de los niños ingresados por accidentes cerebrovasculares en los últimos cuatro años.

Material y Métodos

Estudio unicéntrico, retrospectivo y descriptivo. Revisión de todas las historias clínicas de los niños ingresados por accidentes cerebrovasculares en los últimos cuatro años. Se recogen los siguientes datos: sexo, edad, motivo de consulta, clínica, pruebas de neuroimagen, factores etológicos, tratamiento, complicaciones y secuelas.

Resultados

Edad media: 5 años. Mediana: 3 años. Sexo: Varón 86 % (6 casos), mujer: 14 % (1 caso). ACV isquémicos: 70 % (5 casos); con clínica: 2 hemiparesia, 2 parálisis facial, 1 debilidad de miembros superiores, 2 cefalea (1 con escotoma, 1 con tortícolis); con localización anatómica: 3 ACM, 2 PICA (1 ACP). ACV trombóticos: 30 % (2 casos); con clínica: 2 decaimiento, apatía, tendencia al sueño, cefalea; con localización anatómica: 2 senos venosos (1 vena yugular). Factores causales: Heterocigosis C677T MTHFR: 42 % (3 casos); probable Sd Antifosfolípido: 28 % (2 casos); coagulopatía de consumo: 42 % (3 casos: déficit Prot C, S, Antitrombina III; foramen oval permeable (1 caso); síndrome down, canal AV intervenido, I. mitral (1 caso); probable infección: serología dudosa B. Burgdorfer (1 caso). Tratamiento: Anticoagulación fase aguda: 86% (6 casos): 2 TSV y resto hasta descartar origen cardioembólico, disección arterial. Antiagregación: 14 % (1 caso). Secuelas: 1 caso marcha segador, 1 caso claudicación brazo izquierdo, sin limitación fuerza. Exitus: 1 caso por trombosis masiva recidivante.

Conclusiones

- Patología poco frecuente en pediatría aunque con elevada morbimortalidad.
- La clínica es la clave diagnóstica; muy importante el diagnóstico precoz.
- Guías práctica clínica para su manejo.
- En general, nuestra experiencia no difiere de la encontrada en la bibliografía.

Esclerosis tuberosa en el periodo neonatal: formas de presentación

Autor(es): A. Romero Urrutia, A. Romero Espinosa, M. Ruiz González, I. Roncero Sánchez-Cano, M. Rodríguez Benítez, M. Párraga Quiles, J. Pradas Chía, B. Jordano Moreno.

Centros: Complejo Hospitalario Reina Sofía, Córdoba

Introducción

La **Esclerosis Tuberosa (ET)** es una enfermedad neurocutánea caracterizada por la presencia de múlti-

ples tumoraciones de carácter benigno, localizadas en cerebro, corazón, piel y riñones. Al nacimiento no suelen estar presentes todos los rasgos. La incidencia es variable afectando a 1/6.000 ó 1/15.000 recién nacidos vivos. Aproximadamente el 65% de los casos aparece de forma esporádica, aunque existen casos de herencia autosómica dominante y posibilidad de diagnóstico prenatal para las familias con mutación conocida en el ADN. Los genes implicados son TSC1 (9q34) y TSC2 (16p13). El diagnóstico definitivo es clínico, y requiere el cumplimiento de criterios bien definidos. El pronóstico permanece incierto y viene determinado por la afectación neurológica.

Objetivos

Evaluar las formas de presentación clínica de ET y su incidencia en el período neonatal en nuestro medio.

Material y Métodos

Estudio retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de recién nacidos diagnosticados de ET durante los últimos 5 años en la Unidad de Neonatología del Hospital Reina Sofía de Córdoba.

Resultados

Durante este período se han diagnosticado 3 casos. Uno de ellos fue diagnosticado mediante ecografía prenatal a las 32 semanas de edad gestacional por la presencia de rabdomiomas intracardíacos, el segundo de-

butó a los 11 días de vida con arritmia cardíaca secundaria a la presencia de rabdomiomas cardíacos. El último se diagnosticó tras el hallazgo de imágenes sugestivas de tuberomas en ecografía cerebral realizada por prematuridad y el antecedente de hermano afecto. Las principales características epidemiológicas referentes a motivo de ingreso, antecedentes personales y familiares y pruebas de imagen se muestran en la **sig. Tabla II**

Conclusiones

- La incidencia en nuestro medio es similar a la encontrada en la literatura
- Destacar la importancia de la ultrasonografía en el diagnóstico pre- y postnatal de la ET por su valor para detectar lesiones intracardíacas y cerebrales antes y después del nacimiento. Las lesiones más características son los rabdomiomas cardíacos y a nivel cerebral tuberomas corticales y nódulos subependimarios.
- La presencia de rabdomiomas intracardíacos debe hacernos sospechar dicha patología por lo que se debe de realizar evaluación completa por neurología, oftalmología, dermatología y ecografía renal dada su marcada asociación.
- Afortunadamente los rabdomiomas cardíacos suelen presentar escasa sintomatología y buen pronóstico, evolucionando a regresión parcial o total. Precisando tratamiento invasivo únicamente

Tabla II. Datos epidemiológicos de pacientes con Esclerosis Tuberosa

Caso Clínico	Sexo	E.G (sem)	Motivo ingreso	AP	AF	Pruebas imagen	Estancia (días)
1	M	34	Distrés Inmediato al nacer	BR>48 h	Hermano 8 años con ET	-Rx.tórax -Ecografía abdominal -Ecografía cerebral -Ecocardiografía -RM craneal -Fondo ojo -EKG -E.Genético	13
2	V	38	Arritmia cardíaca detectada a los 11 días de vida	Cefalohematoma parietal derecho Traslado desde hospital de Asturias tras detectar arritmia y rabdomiomas	Madre con ET y astrocitoma subependimario intervenido. Portadora válvula AV.	Ídem	23
3	M	39	Rabdomiomas intracardíacos	Diagnóstico prenatal a 32 semanas de Rabdomiomas	Madre afecta ET	Ídem	8

aquellos cuyo tamaño tumoral genera compromiso hemodinámico.

Tortícolis y cervicalgia de larga evolución como debut de una luxación atloaxoidea no traumática. Caso clínico

Autor(es) : G.M. Quesada Trujillo, G. Gutiérrez Aguilar, M.C. Díaz Colom, P. Zamora Reed, S. Rodríguez López, M. Muñoz Cabeza, J. Ortíz Tardío.

Centros: Hospital General, Jerez de la Frontera

Introducción

La incidencia de la luxación rotatoria atloaxoidea es casi exclusiva de la infancia, pudiéndose encontrar también en la edad adulta. Puede estar causada por traumatismos de diferente intensidad, en el transcurso de procesos infecciosos de vías respiratorias altas (*Enfermedad de Grisel*) o en el contexto de enfermedades reumatológicas, si bien algunos casos no relacionan causa aparente. Se ha observado que el 25% de los pacientes afectados de artritis reumatoide presentan esta alteración y que un alto porcentaje de pacientes con enfermedades reumatológicas presentan alteraciones cervicales de diversa índole.

Caso Clínico

Acude derivada desde su centro de referencia a consulta de neuropediatría niña de 6 años de edad con cervicalgia acompañada de tortícolis de 4 meses de evolución con lateralización de la cabeza y la mirada hacia la derecha que no ha respondido a terapia con relajantes musculares y rehabilitación. No antecedentes traumáticos. Episodio similar hace un año que se resolvió espontáneamente. Refiere desde hace 3 días gonalgia bilateral con tumefacción articular. No antecedentes perinatales de interés, buen rendimiento escolar y correctamente vacunada.

Exploración física: Peso: 30.8 Kg. Talla: 115cm. Buen estado general, buena coloración de piel mucosas. Bien hidratada y perfundida. Signos meníngeos negativos. Tortícolis cervical con lateralización de la cabeza hacia la derecha, contractura muscular intensa paravertebral y dorsal del lado izquierdo. Auscultación cardiorrespiratoria: no soplos, buena ventilación bilateral. Abdomen blando, depresible, sin masas. Tumefacción de ambas rodillas sin calor ni rubor, con pefroteo rotuliano. Pulsos simétricos. **Exploración neurológica:** consciente, orientado, colaboradora, pares craneales normales, tono y fuerza adecuados, reflejos osteotendinosos simétricos. No temblor ni signos cerebelosos. Marcha normal.

Pruebas complementarias: Hemograma, bioquímica, perfil renal, hepático, lipídico y tiroideo: normales. Estudio de autoinmunidad: ANA: positivo con patrón homogéneo a título 1/640. Anti-DNA y ENAS negativos. **Serología:** Proteína C reactiva: 3.80 mg/dl. ASLO: 500 UI/ml. FR: 8.0 UI/ml. **RM craneal:** normal. **RM**

cervical: se evidencian signos de luxación rotatoria atloaxoidea, quedando desplazada apófisis odontoides posterior y adyacente a las masas lateral derecha del atlas, separada de la cara articular del arco posterior aproximadamente 9mm, lo que indica rotura del ligamento transversal del atlas. La faceta articular C1-C2, se encuentra desplazada. Estos hallazgos sugieren luxación rotatoria grado III. El cordón medular unión bulbo-medular presentan morfología y patrón de señal conservados, sin signos de mielopatía.

Comentarios

Tras conocerse el resultado de la RM cervical se derivó a la paciente al hospital de referencia para valoración y tratamiento ortopédico, siguiendo evolución favorable tras tracción craneal y colocación de corsé. La sospecha diagnóstica en esta paciente es de una artritis idiopática juvenil seronegativa.

Fenómeno oculo-mandibular de Marcus Gunn. A propósito de dos casos

Autor(es): M.P. Medina Gil, M. García Reymundo, I. Miranda Candón, A. Montero Salas, C.M. González Álvarez.

Centros: Hospital de Mérida, Badajoz

Introducción

El fenómeno de Marcus Gunn o fenómeno óculo-mandibular es una sincinesia que consiste en la elevación involuntaria del párpado, en la mayoría de las ocasiones ptósico, en relación con movimientos de apertura de la boca o desplazamiento lateral de la mandíbula. Constituye hasta un 5% de todos los casos de ptosis congénita y aunque el fenómeno se mantiene en la edad adulta, es más claro durante la infancia. Suele ser esporádico aunque existen casos familiares con modelo de herencia autosómica dominante incompleta con expresividad variable. Es más frecuente en el sexo femenino y en el lado izquierdo. La etiología exacta no está clara, se ha postulado que durante el periodo embrionario una rama de la división mandibular del quinto par craneal se mal dirige al músculo elevador de modo que éste recibe una inervación anómala por parte del V par craneal en lugar de por el III par. Así al contraer los músculos pterigoideos, inervados por este mismo nervio, se produce una elevación del párpado. Presentamos dos casos clínicos representativos de dicho fenómeno.

Casos clínicos

Caso 1: Niño de 3 años sin antecedentes de interés salvo episodios de hiperreactividad bronquial que han precisado broncodilatadores y en alguna ocasión corticoide oral, que presenta ptosis leve del párpado derecho con elevación del mismo a la apertura mandibular desde la lactancia, siendo más evidente con la masticación. Antecedentes familiares: la madre también presenta dicho fenómeno. Una hermana de 5 meses sana. La exploración oftalmológica en el momento del

diagnóstico fue normal. Recientemente presenta estrabismo divergente alternante.

Caso 2: Lactante de 4 meses, de sexo femenino con antecedentes de reflujo gastroesofágico leve tratado con domperidona que presenta ptosis palpebral derecha desde el nacimiento con elevación del párpado ptósico de forma evidente durante la succión. Antecedentes familiares: hermano 4 años con reflujo gastroesofágico en tratamiento médico, padres sanos. A la exploración física se aprecia ptosis palpebral derecha con movimientos oculares y reflejo pupilar conservado.

Conclusión/Discusión

Nuestros casos muestran la clínica esperable en este tipo de pacientes. El fenómeno de Marcus Gunn es una entidad benigna, siendo la exploración suficiente para el diagnóstico sin requerir pruebas complementarias para su confirmación. No obstante la electromiografía puede ser de utilidad para demostrar la sincinesia. El parpadeo mandibular suele hacerse menos evidente en la edad adulta, para ello los pacientes pueden aprender a evitar las sincinesias con movimientos mandibulares cada vez menores de modo que éste acabe siendo casi imperceptible. La sincinesia en sí no representa un problema funcional, sin embargo, su frecuente asociación a ptosis del párpado afecto, aunque habitualmente sólo produce alteraciones estéticas, puede interferir en la visión y ser causa de ambliopía. En los casos en que el parpadeo o la ptosis representan un problema funcional y/o cosmético el tratamiento será quirúrgico.

Talla baja en niña CIR con neurofibromatosis

Autor(es): G. Membrillo Lucena, M. Núñez Estévez, P. Méndez Pérez, R. Muñoz Núñez, P. Asensio González, I. Ceballos Rodríguez, J.J. Tejado Balsera, F.J. Arroyo Díez, J. De Sande Álvarez.

Centros: Hospital Materno-Infantil de Badajoz

Introducción

La Neurofibromatosis es la más frecuente de las famomatosis, presentando una incidencia de 1/3000 personas. Es bien conocida la asociación de la misma a talla baja y lesiones del SNC (como hamartoma, gliomas y astrocitomas).

Debido a que los niños con Neurofibromatosis tienen un riesgo mayor de tumores, ha existido cierta preocupación sobre el tratamiento con GH recombinante en dichos pacientes.

Presentamos el caso de una paciente con lesión del SNC, en la que a pesar del tratamiento con Gh, no se ha producido progresión de la lesión, sino que ha involucionado espontáneamente.

Motivo de consulta: Niña de un año y 812 meses que consulta por talla baja. **Antecedentes familiares:** Madre con neurofibromatosis tipo I. Talla madre:

154cm. Menarquia a los 15 años. Padre: sano. Talla 166cm. Talla diana: 153.5cm. **Antecedentes personales:** Cesárea por preeclampsia materna a las 37+3 semanas. Peso al nacimiento: 2000gr (-2,2DS). Talla al nacimiento 44cm (-2,28DS). Controlándose desde el nacimiento por neurofibromatosis tipo I y diagnosticada en 2007 de hamartoma en globus pálido derecho sin cambios en control posterior en Abril de 2009.

Seguimiento en Consultas Externas de Endocrinología desde los 2 años de vida. A los 6 años y 9 meses, al llevar una velocidad de crecimiento baja y un pronóstico de talla adulta inferior a la talla diana se decide iniciar estudio para petición de GH. Fenotipo normal. Presenta varias manchas café con leche. Resto sin hallazgos patológicos de interés. Peso: 15'800KG. Talla 102'6cm, -3,92DS. Velocidad de crecimiento: 3'46cm/año (-4'3 DS para edad ósea). Predicción de talla adulta: 140'1cm.

Exámenes complementarios: Hemograma, bioquímica, hormonas tiroideas y Ac anticeliaquia normales, Niveles de IGF-1: 138ng/ml (64-345 ng/ml). IGF-BP3: 4'57ug/ml (1'8-7'1ug/ml). Edad ósea igual a edad cronológica. **Evolución:** En Agosto de 2009 se aprueba inicio de tratamiento con GH a dosis de 0'5 mg/24h (0'03mg/Kg/día) subcutánea. **Primer seguimiento tras inicio del tratamiento:** Talla 114,4cm, -2.8DE, Velocidad de crecimiento 7,1cm/año (+2DE), predicción de talla adulta: 144,8cm. Última revisión (9/11/11): Talla 123.2cm (-2,26 DS), Velocidad de crecimiento 6,7 cm/año (+2'3 DE). **Pronóstico de talla adulta:** 149cm.

En dos años en tratamiento ha mejorado el pronóstico de talla adulta en 9cm. En seguimiento por Neurocirugía: RM (10/8/10): no se evidencian lesiones hamartomatosas, con hipoplasia de adenohipófisis.

Conclusiones

- La causa de la presencia de talla baja en pacientes con neurofibromatosis no es bien conocida, existiendo numerosas hipótesis al respecto.
- Por otro lado, se precisan más estudios para esclarecer la causa de la asociación de dichos pacientes con desarrollo de lesiones en el SNC, y las repercusiones de las mismas en el tratamiento y evolución del crecimiento.

Esclerosis múltiple: una entidad que debemos sospechar

Autor(es): M. Llampén López, V. Granados Prieto, E. Arce Portillo.

Centros: H.U. Virgen del Rocío, Sevilla

Objetivo

La esclerosis múltiple de inicio en la edad pediátrica comprende el 5% de los casos de esta entidad. Dado que el inicio de tratamiento con fármacos modificadores de la enfermedad influye en el pronóstico, es importante su diagnóstico precoz.

Material y Métodos

Revisión de la historia clínica de una paciente con esclerosis múltiple seguida en la consulta de Neurología Pediátrica.

Resultados

Niña de 12 años, con antecedentes de asma que acude a Urgencias por cuadro de una semana de evolución de parestesias en hemicara izquierda y cefalea. En los últimos 2 días aparece visión borrosa, inestabilidad en la marcha y lesiones herpéticas en labio. Los hallazgos en la exploración neurológica incluyen estado de conciencia normal, hipoestesia en hemicara izquierda y miembro inferior izquierdo, disinergia, alteración de la marcha con aumento de la base de sustentación y desplazamiento izquierdo. Ingresa con sospecha de encefalitis herpética. La analítica general y el TC fueron normales. En la RM se encuentra afectación focal, difusa, bilateral y asimétrica, predominantemente derecha, de la sustancia blanca cerebral y protuberancial, con captación de contraste, que orientaron a un primer episodio desmielinizante. En LCR se encontró escasa celularidad (6 mononucleares) y bandas oligoclonales. Con estos hallazgos se hace el diagnóstico de síndrome clínicamente aislado y se indica tratamiento con metilprednisolona 20 mg/k/d durante 5 días, seguido de una pauta oral descendente durante 3 semanas. Tras suspender tratamiento reaparecen parestesias en hemicara y hemicuerpo izquierdos. Se pauta nuevo ciclo de corticoides a 30mg/k/d y se vigila evolución. A los 6 meses presenta nuevo brote de parestesias en diferente localización con buena respuesta a los corticoides. Se realiza el diagnóstico de esclerosis múltiple.

Discusión

Este caso ilustra las características típicas de la esclerosis múltiple en pediatría, siendo los síntomas motores, sensitivos y visuales los más frecuentes en dicho orden. Sin embargo estos síntomas también se pueden presentar en otras enfermedades del sistema nervioso central y es importante incluirla dentro del diagnóstico diferencial, como en nuestro caso. Los factores asociados con alto riesgo de esclerosis múltiple son: edad mayor de 10 años, neuritis óptica, no alteración de la conciencia, no infección precipitante, criterios de Barkhof en RM, bandas oligoclonales en LCR, todos ellos presentes en esta niña. El tratamiento modificador de la enfermedad se inicia una vez que se diagnostica la enfermedad con criterios de diseminación temporal y espacial, actualmente no hay estudios para determinar la severidad de la enfermedad que nos permitan seleccionar pacientes para inicio precoz de tratamiento.

Conclusión

La esclerosis múltiple es una enfermedad rara en pediatría, con características clínicas similares a otras entidades más comunes, por lo que su diagnóstico requiere una alta sospecha.

Disfagia orofaríngea en la edad pediátrica en la unidad de foniatría del Hospital Virgen Macarena

Autor(es): L. Lerida Benítez, P. Díaz Borrego, A. Jiménez Sarmiento, F. Arguelles Martín, M. García Martín, C. Rivero De La Rosa.

Centros: H.U. Virgen Macarena, Sevilla

Introducción

La disfagia orofaríngea es un síntoma a veces secundario a alteraciones estructurales que dificultan la progresión del bolo alimenticio desde la boca hacia el esófago, pero sin embargo con frecuencia se relaciona con un trastorno funcional de la motilidad orofaríngea en relación con enfermedades neurológicas y el envejecimiento^{1,2}. A pesar de ser una entidad prevalente en ancianos, se presenta también en la población infantil.

El objetivo que nos planteamos con este estudio es analizar los datos clínicos y manejo multidisciplinar realizado en la población pediátrica diagnosticada de disfagia orofaríngea en la Unidad de Foniatría del Hospital Universitario Virgen Macarena.

Material y Métodos

Presentamos un estudio analítico observacional retrospectivo de los pacientes atendidos por disfagia orofaríngea en edad pediátrica. Para ello revisamos las historias clínicas de los niños que fueron atendidos en nuestra unidad por dificultades deglutorias durante el año 2009 hasta junio de 2010.

Resultados

Seleccionamos a 25 pacientes de un total de 26 en edades comprendidas entre 1 y 12 años con predominio del sexo femenino. Como antecedente personal de interés, más de la mitad presentó sufrimiento fetal.

El rango de tiempo en la adquisición de la marcha se estimó entre menos de 1 año y un total de 33 meses y la adquisición del lenguaje entre menos de 1 año y 24 meses con mucha variabilidad personal. Los trastornos del lenguaje, hallados fueron: retraso simple del lenguaje (RSL), trastorno específico del lenguaje (TEL). Trastorno generalizado del desarrollo (TGD) y retraso mental se presentaron en cualquiera de estas modalidades en 14 pacientes, siendo el RSL el más frecuente con un 32 %.

Las patologías concomitantes se distribuyeron en las siguientes proporciones: 4% de patología endocrina, 12 % patología respiratoria, 4% patología cardíaca, 64% patología neurológica incluyendo maduración, el 8% presentaban hipoacusia congénita, el 16% patología ortopédica, 4% patología dermatológica y 4% patología tumoral.

Conclusiones

- Existe relación significativa entre disfagia orofaríngea y antecedentes de sufrimiento fetal o con patología neurológica

- La deglución atípica se relaciona con la presencia de tensión muscular facial y con la interposición lingual
- Los trastornos de deglución en niño constituyen una entidad de difícil abordaje. Frecuentemente pasan desapercibidos

Polimicrogiria y macrocefalia: una asociación infrecuente trastornos de la migración neuronal: polimicrogiria

Autor(es): C. Duque, G. Calderón López, G. Hernández Ruíz, A. Losada Martínez.

Centros: H. U. Virgen del Rocío, Sevilla

Introducción

La polimicrogiria es una malformación de la organización cortical consistente en la presencia de numerosas circunvoluciones muy pequeñas separadas por gran cantidad de surcos poco profundos. Según la extensión se clasifica en la generalizada y la focal o multifocal. El cuadro clínico es variable dependiendo de la extensión pero en general se caracteriza por retraso psicomotor y epilepsia. La forma generalizada es infrecuente y se asocia generalmente a microcefalia, hipotonía, S. de West de mala evolución y retraso psicomotor severo. La focal es más frecuente y, en el caso de estar restringida a una única área de la corteza, el déficit puede ser leve. Se ha considerado que la principal causa es un trastorno circulatorio intrauterino. Otras causas son las infecciones intrauterinas, principalmente por citomegalovirus y de origen genético estando asociada síndromes como lisencefalia tipo II de Fukuyama, Síndrome de Meckel-Grüber, incontinenia pigmenti, enfermedad de Zellweger y adrenoleucodistrofia neonatal. Presentamos un caso de polimicrogiria generalizada asociada a macrocefalia contrariamente a la forma de manifestación más habitual con microcefalia.

Caso clínico

Recién nacido de sexo femenino de 1 hora de vida que ingresa para estudio por diagnóstico prenatal de ventriculomegalia leve. **Antecedentes familiares:** padre sano, madre hipotiroidismo y hermana con diabetes mellitus tipo 1. **Antecedentes obstétricos:** tercera gestación controlada cursada con anemia. Serología materna negativa (*rubeola inmune*). Cesárea electiva a la 39 semanas de gestación. Presentación cefálica. Líquido amniótico claro. Amniorraxis intraparto. Apgar 10/10. A la exploración se objetiva buen estado general, leve hipotonía axial con buena motilidad espontánea, llanto débil. Reflejos neonatales primarios normales, reflejos rotulianos algo exaltados. Macrocefalia (40cm) con fontanela anterior amplia normotensa con diástasis de suturas craneales sagital y metópica. Se realizó TC craneal al nacimiento que evidenció un aumento moderado de los atrios ventriculares con tendencia a la colpocefalia. No dilatación del resto del sistema ventricular. Ante la ausencia de ventriculomegalia significativa que justificara la macrocefalia se realizó an-

giorresonancia cerebral poniéndose de manifiesto una alteración en el patrón de girificación habitual con afectación bihemisférica difusa y simétrica, especialmente llamativo en regiones temporales perisilvianas y extensible tanto a regiones frontoparietales como occipitales de ambos hemisferios. En la superficie cortical aparecen múltiples pequeños giros dando una apariencia festoneada con irregularidad de la interfase entre sustancia blanca y gris cortical. Durante su estancia hospitalaria permaneció con leve hipotonía axial y sin completar tomas de alimentación por tetina. El perímetro craneal se mantuvo estable.

Conclusiones

Destacar la amplia variabilidad de expresión clínica y radiológica posible en éstas alteraciones. 2.-Resaltar la necesidad de avanzar en el estudio de éstos trastornos que nos permitan una aproximación etiológica.

Penfigoide ampolloso en lactante de 4 meses tras vacunación

Autor(es): M. Muñoz Cabeza, J.L. Cuevas Cervera, J. Rubio Santiago, P. Zamora Reed, S. Rodríguez López, P. Riande González, J. Ortiz Tardío.

Centros: Hospital General, Jerez de la Frontera

Introducción

El **penfigoide ampolloso (PA)** es una enfermedad autoinmunitaria adquirida que se caracteriza por la producción de autoanticuerpos IgG contra los antígenos del PA de 230 y 180 KD, que se encuentran en los hemidesmosomas de la membrana basal epidérmica. Es una enfermedad extremadamente infrecuente en niños (*50-100 casos publicados en la literatura*). En algunos casos, se ha relacionado con la ingesta de fármacos y la administración de determinadas vacunas. En general, el curso clínico de esta entidad es favorable y sin recaídas. El diagnóstico de penfigoide ampolloso infantil se realiza sobre la base de los 4 criterios de Németh (*propuestos en 1991*): **a)** edad menor o igual a 18 años; **b)** clínica con ampollas a tensión con afectación variable de mucosas; **c)** ampolla subepidérmica con eosinofilia en la histopatología, y **d)** inmunofluorescencia directa con depósitos lineales de IgG y/o C3, o una inmunofluorescencia indirecta positiva con anticuerpos IgG antimembrana basal.

Caso Clínico

Lactante de 4 meses, con buen desarrollo pondo-estatural y sin antecedentes de interés, que tras 24 horas de la segunda dosis vacunal (*DTPa-HiB-VPI-MCC*) presenta exantema de carácter micropapuloso, que se inicia en manos y, posteriormente, y en muy escasa cantidad, se extiende al tronco. No presenta fiebre ni afectación del estado general. A las 48 horas aparecen lesiones vesiculosas en palmas y plantas, algunas de ellas de mayor tamaño con aspecto de flictenas a tensión y costras amarillentas. El resto de la explora-

ción no muestra alteraciones. **Pruebas complementarias:** Hemograma: normal, con discreta eosinofilia. Bioquímica: normal, reactantes de fase aguda negativos. Hemocultivo y serología viral negativos. Cultivo del exudado de la lesión: negativo. Biopsia de piel: en estudio de inmunofluorescencia directa se observa un depósito lineal en la zona basal para C3 e IgG, no observándose depósitos para IgA ni IgM. Alteración histológica consistente en ligera acantosis con elongación de los puentes interpapilares y edema e inflamación de la dermis papilar con presencia de algunos eosinófilos. Lesiones compatibles con enfermedad ampollosa autoinmune tipo penfigoide. **Evolución:** Favorable tras tratamiento con corticoides vía oral, con resolución de las lesiones en una semana y sin nuevas recaídas.

Comentarios

Destacamos de nuestro caso:

- 1.- La rareza de la entidad, por su escasa frecuencia en población infantil.
- 2.- La posible asociación de las lesiones tras la vacunación, fenómeno ya descrito tanto con esta vacuna como con otras (VHB, antigripal).
- 3.- La localización de las lesiones en palmas y plantas, típica en los lactantes a diferencia de la población adulta.
- 4.- La necesidad de biopsia de la lesión e inmunofluorescencia para establecer el diagnóstico diferencial con otras enfermedades ampollasas.
- 5.- El curso clínico favorable, como es habitual en estos casos.

Úlceras genitales en pediatría, a propósito de un caso

Autor(es): B. Jordano Moreno, I.F. Guerrero Lucena, J. Gómez Vázquez, A. Burón Romero, L. Roldán Molleja.

Centros: Complejo Hospitalario Reina Sofía, Córdoba

Introducción

Las úlceras genitales agudas son una patología poco frecuente en la edad pediátrica. Estas lesiones pueden ser la expresión tanto de una enfermedad infecciosa como de una sistémica, por lo que adquiere gran importancia realizar un buen diagnóstico diferencial.

Caso clínico

Anamnesis: niña de 11 años procedente de hospital de referencia derivada por presentar: **síndrome febril** (39 °C) de 4 días de evolución, tos, odinofagia, aftas orales y genitales dolorosas junto con disuria. El diagnóstico de sospecha en su hospital de origen fue de enfermedad de Behçet. Antecedentes Personales y Familiares (*Alergia a amoxicilina clavulánico*). No vacunada. Madre con hipotiroidismo y posible Artritis Reumatoide.

Exploración Física: AEG, bien hidratada y perfundida. Exantema maculo-papular generalizado, adenopatías laterocervicales, odinofagia e inyección conjuntival. Presentaba úlceras genitales en sacabocados, con fondo fibrino-purulento en labios menores y

vagina, junto con máculas blanquecinas puntiformes en mucosa yugal compatibles con Manchas de Koplik (*hallazgo patognomónico de Sarampión*). **Pruebas complementarias:** monocitosis, PCR: 30 mg/L, AST/ALT: 109/93 U/L. Serología, exudado faríngeo y orina (*analizado en laboratorio de referencia*) confirma diagnóstico de Sarampión. Puesto que las úlceras genitales no son propias del Sarampión fue necesario realizar un diagnóstico diferencial de las mismas. Estudio microbiológico (*VHS, HIV, Brucella, CMV, Chlamydia*): negativo. Serología VEB: Ig G y M positivos. Hojas de interconsulta a Oftalmología, Dermatología y Reumatología descartaron enfermedades de tipo sistémico tales como Behçet por no cumplir criterios diagnósticos mínimos y ser el estudio de autoinmunidad negativo. Dermatología llegó al diagnóstico de Úlceras Agudas de la Adolescencia o de Lipschütz, y la serología confirmó el VEB como agente etiológico.

Comentarios

Las úlceras de Lipschütz se dan en niñas prepúberes sin inicio de las relaciones sexuales. Se desconoce su etiología (*Posible asociación a VEB, CMV, Salmonella*). Producen un cuadro sistémico con gran afectación del estado general. El mecanismo etiopatogénico por el cual se producen lesiones a nivel genital no está esclarecido aunque existen teorías (*linfocitos B circulantes, autoinoculación, inmunocomplejos*). El aspecto de las úlceras puede variar desde fibrinosas hasta profundas. El examen histopatológico de las mismas no resulta rentable debido a la inespecificidad de los resultados. El tratamiento de dichas lesiones es meramente tópico a base de corticoides, antibióticos y anestésicos. Estudios realizados no han reportado beneficio en el uso de aciclovir en este tipo de lesión frente al uso de placebo. En casos complicados puede necesitar el uso de tratamiento sistémico. **Es importante hacer diagnóstico diferencial con otras patologías tales como: enfermedad de Behçet, enfermedad de Cröhn, úlceras por VHS entre otras.**

Conclusiones

Importancia del diagnóstico diferencial ante úlceras genitales; Mononucleosis como causa de úlceras genitales agudas de la infancia; la presencia de úlceras de Lipschütz no implica contacto sexual ni es necesario realizar biopsia de la lesión.

Terapia de rescate en la enfermedad de kawasaki refractaria: utilidad del infliximab

Autor(es): R.M. García Ortega, M. Rodríguez González, J.C. Flores González, P. Rodríguez Campoy, M.Á. Matamala Morillo, M. Aragón Ramírez, M.T. Domínguez Coronel.

Centros: Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Objetivos

Presentar el caso de un niño diagnosticado de enfermedad de **Kawasaki**, que requirió terapia con infliximab

mab por ser refractario al tratamiento convencional, y abciximab por desarrollar un aneurisma coronario de gran tamaño.

El tratamiento convencional de la enfermedad de Kawasaki con IGIV y AAS consigue una respuesta favorable en la mayoría de los casos, disminuyendo significativamente el riesgo de afectación coronaria. En los pacientes que no responden a esta terapia, no está protocolizado el tratamiento a seguir.

Material y Métodos

Revisión de la historia clínica de un paciente pediátrico con diagnóstico de enfermedad de Kawasaki refractaria.

Resultados

Presentamos el caso de un niño de 7 años, sin antecedentes de interés, que ingresa en su hospital de origen por cuadro de 48 horas de fiebre alta, artralgiás y exantema generalizado, presentando a la exploración edema en pies y manos, labios fisurados, lengua aframbuesada y aftas en paladar, sin objetivarse adenopatías ni inyección conjuntival.

A las 48 horas de ingreso, cumple criterios de Kawasaki (*persiste fiebre, inicia descamación en dedos de manos y aparece inyección conjuntival no purulenta*), iniciándose tratamiento con IGIV a 2 gr/kg. En ecocardiografía se objetivan ectasia de la coronaria izquierda, sin imágenes aneurismáticas. Se administra una 2ª dosis de IGIV, y posteriormente metilprednisolona a 30 mg/kg por persistencia de la fiebre. En controles analíticos destaca trombocitosis, anemia leucocitosis con neutrofilia, hipoalbuminemia y aumento de reactantes de fase aguda. Se mantiene afebril pero a las 48 horas comienza con fiebre elevada, afectación del estado general, distensión abdominal, edemas periorbitarios, hepatomegalia, ascitis moderada y derrame pleural izquierdo. Dada la mala evolución se traslada a UCIP. En Rx tórax presenta cardiomegalia, con ECG normal. Se le realiza ecocardiografía, objetivándose derrame pericárdico ligero (7.5 mm Ø), dilatación ligera de cavidades izquierdas, con buena función ventricular, IT ligera, IM moderada; patrón coronario normal, con ACD normal y dilatación del sistema coronario izquierdo destacando aneurisma ADA (7-7.5 mm Ø). Recibe tratamiento con furosemida, enalapril, AAS, HBPM y metilprednisolona. Tras esto desaparece la fiebre y los signos de carditis, pero a los pocos días, reaparece la fiebre. Se decide administrar una dosis de Infliximab, produciéndose desaparición de la fiebre, mejorando el estado general y disminuyendo los reactantes de fase aguda. En la ecocardiografía al alta ha desaparecido la dilatación de cavidades, IT y derrame pericárdico, presenta IM en regresión y aneurisma ACDA de 6-6.5 mm Ø. Dada la evidencia científica en el uso de abciximab para promover el remodelamiento vascular a largo plazo en aneurismas coronarios de gran tamaño se decide administrarlo. El paciente es dado de alta en tratamiento con AAS y HBPM.

Discusión y Conclusiones

Aunque no existe mucha experiencia en el uso del infliximab, puede usarse de forma segura y eficaz en los casos de enfermedad de Kawasaki refractario. El Abciximab parece promover el remodelamiento vascular, disminuyendo el tamaño de los aneurismas coronarios secundarios a enfermedad de Kawasaki a largo plazo.

Cojera en la infancia: amplia variedad de posibilidades diagnósticas

Autor(es): V. Granados Prieto, M.D.M. Pardo Celdran, I. Gutiérrez Carrasco.

Centros: H.U. Virgen del Rocío, Sevilla

Objetivos

Se presenta un caso para plantear el diagnóstico diferencial de las patologías más relevantes causantes de cojera en la edad infantil. Destacar la importancia de la anamnesis, exploración física y radiología simple.

El granuloma eosinófilo se engloba en las Histiocitosis tipo I. Se trata de una enfermedad mono o polioestótica sin afectación extraesquelética. Suele aparecer en las tres primeras décadas de la vida y muy frecuentemente afecta al cráneo. Provoca dolor y tumefacción local. Se debe realizar un estudio de todo el esqueleto por el riesgo de formas polioestóticas. El diagnóstico es anatomopatológico, siendo muy útiles los estudios inmunohistoquímicos. El tratamiento puede ir desde la observación (*un alto porcentaje tienen curación espontánea*) al curetaje e injerto óseo, radioterapia e inyección de corticoides, quimioterapia y corticoides sistémicos.

Caso Clínico

Mujer de cinco años con cojera y dolor en tercio distal de muslo derecho de un mes y medio de evolución, predominantemente nocturno. No ha presentado rubor, calor, inflamación ni fiebre. No antecedente traumático. **Exploración física:** normal. **Pruebas complementarias:** Radiografía de miembros inferiores comparadas: imagen con disminución de la densidad y reacción osteogénica periférica en parte proximal de fémur derecho. Hemograma, bioquímica, PCR y frotis de sangre periférica normales. En el seguimiento se completa estudio mediante marcadores tumorales (normales), TAC de miembro inferior derecho (*lesión lítica, márgenes bien definidos, bordes no esclerosos*), gammagrafía ósea de rastreo de cuerpo completo (aumento de actividad osteoblástica en la lesión), RMN (*lesión ósea ocupante de espacio, erosión del endostio, reacción perióstica en capas*) y biopsia de la zona afectada que aporta el **diagnóstico definitivo:** Granuloma eosinófilo, expresión S100 y CD1a. No ha recibido tratamiento por tratarse de una lesión asintomática.

Discusión

La cojera en la edad infantil es un motivo de consulta frecuente y no se debe menospreciar. Entre las

causas más frecuentes de cojera destacan los traumatismos y la sinovitis transitoria de cadera. Para llegar a un correcto diagnóstico es necesario tener en cuenta la edad del paciente, duración y curso, si provoca dolor y de qué tipo, localización, síntomas asociados y antecedentes personales. En nuestro caso, por la edad de la paciente podría tratarse de una sinovitis transitoria de caderas, traumatismo oculto, enfermedad de Perthes, etc. Por el curso deberíamos pensar en una infección, neoplasia, inflamación o causa mecánica. La localización monoarticular y el dolor más frecuentemente nocturno son sospechosos de malignidad. La exploración física en este caso no orientó al diagnóstico pero hizo menos probables otros diagnósticos. Los datos radiológicos fueron claves: **podría tratarse de un quiste óseo, osteoma osteoide, histiocitosis e incluso de una fractura antigua.**

Conclusiones

La cojera en la infancia abarca numerosas posibilidades diagnósticas y no debe pasar desapercibida. Los síntomas de alarma son fiebre, predominio nocturno, evolución progresiva o atípica y síntomas constitucionales. En los niños hay que tener en cuenta que la localización del dolor puede ser referida. La radiología simple es el primer paso en las pruebas de valoración de la mayoría de los trastornos musculoesqueléticos.

Medida del grosor de las capas íntima y media de la carótida en niños sin factores de riesgo cardiovascular.

Autor(es): A. Arguelles Arias, L. Quero Acosta, F. Arguelles Martín.

Centros: Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

Introducción

Estudios necropsicos han puesto de manifiesto la existencia de lesiones iniciales de arterioesclerosis en la infancia.

El endotelio vascular es un órgano endocrino dinámico que regula el tono vascular, la homeostasis local y el proceso inflamatorio. La lesión de este endotelio vascular es subclínica en pacientes con factores de riesgo cardiovascular y el aumento del grosor de las capas íntima y media de la carótida así como el aumento de masa del ventrículo izquierdo se han encontrado en la fase precoz de la arterioesclerosis.

Objetivo

Conocer las medidas del grosor de las capas íntima y media de la carótida en niños sin factores de riesgo cardiovascular para disponer de valores normales para comparar con los obtenidos en pacientes con factores de riesgo cardiovascular (*diabetes, obesidad, hipertensión, etc*)

Material y Métodos

Se han incluido en estudio 160 niños asintomáticos,

100 niños y 60 niñas de edad comprendida entre 6 y 14 años. Sin factores de riesgo cardiovascular.

En todos se ha hecho toma de presión arterial. Perfil lipídico, glucemia basal, y hematimetría. La anomalía en algunos de estos parámetros o del IMC por encima de p95 fueron motivos de exclusión. También se ha hecho estudio de la composición corporal mediante bioimpedancia multifrecuencia.

Mediante ultrasonografía usando sonda lineal de 7.5 MHz se ha medido el grosor de las capas íntima y media de ambas carótidas a nivel de la bifurcación haciendo tres mediciones en cada lado y tomando el valor de la media. Según la técnica descrita por Wikstrand. Todos los niños han sido evaluados por el mismo explorador.

Resultados

El valor medio del grosor de la carótida fue de 0.49 mm. Con una desviación standart de +/- 0.098 mm.

En ninguno de los niños estudiados se han detectado placas de ateroma y no hubo diferencias entre sexos.

Sólo la práctica de deporte, el contenido de grasa corporal y la edad se han relacionado con el grosor medido en un modelo de regresión lineal que incluye edad, sexo, historia familiar de enfermedad cardiovascular, IMC y niveles de lípidos en sangre.

Conclusiones

- El GIMCA está correlacionado en forma positiva con la edad, en niños mayores de 6 años.
- En niños prepuberales no existe diferencia estadísticamente significativa entre niños y niñas para este parámetro.
- El valor de GIMCA está correlacionado con parámetros antropométricos que dependen de la edad, como peso, altura, IMC, etc.
- En niños sanos no existe correlación lineal entre GIMCA y niveles plasmáticos de colesterol, triglicéridos, c-HDL y c-LDL.

Intoxicación por drogas de abuso en lactantes

Autor(es): B. Relinque Macías, J. Picchi, J. García, M. Carbonero, J. Hachero.

Centros: Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

Introducción y Objetivos

El cannabis es una de las drogas psicoestimulantes más consumida en la actualidad. Sin embargo, son pocos los casos pediátricos referidos en la literatura especializada de ingesta accidental de esta sustancia y aun menos los que se presentan con estado comatoso; por ello consideramos de interés la siguiente comunicación acerca de dos casos de intoxicación por cannabis y a propósito de las mismas exponer el manejo de la intoxicación por drogas de abuso en lactantes.

Material y Métodos

Nuestro primer caso presenta una niña de 13 meses que consulta por episodio agudo de hipotonía generalizada sin reacción a estímulos, palidez cutánea y mirada fija, sin antecedentes de interés. *Se plantean los siguientes diagnósticos diferenciales: infección del SNC, traumatismo craneoencefálico, alteraciones metabólicas, crisis convulsiva o intoxicación.* Se solicitan análisis básicos de laboratorio, TC craneal, ecografía abdominal, EEG y punción lumbar. Ante la negativa de los resultados obtenidos se realiza test de tóxicos en orina con resultado positivo a cannabis por lo que se envían muestras al Instituto Nacional de Toxicología que confirman el diagnóstico de intoxicación por cannabis con un valor de THC de 169,2 ng/ml. El segundo caso expone un lactante de 11 meses que acude por alteración del estado de consciencia con hipotonía e hiporreactividad a estímulos de inicio agudo tras consumo de cannabis. Dado los antecedentes, además de las pruebas complementarias básicas se solicita test de tóxicos en orina con resultado positivo a cannabis que se confirma por el Instituto Nacional de Toxicología con valores de THC de 173,1 ng/ml.

Resultados

La evolución fue favorable con recuperación completa del nivel de consciencia en 24 horas, se aplicó tratamiento con lavado gástrico y carbón activado en el segundo caso, ya que en el primero habían transcurrido más de 3 horas de la ingesta. Una vez se confirma la intoxicación por cannabis, se realiza anamnesis dirigida a conocer el consumo familiar de esta sustancia, ambas familias niegan el consumo activo refiriendo intoxicación accidental. Dada la dudosa veracidad de los testimonios se realiza interconsulta a trabajo social y se emite parte judicial.

Comentarios

En los lactantes y niños pequeños, la intoxicación accidental por cannabis debe considerarse en niños previamente sanos que presentan síntomas neurológicos de inicio agudo y etiología desconocida, sobre todo cuando en el entorno familiar se sospecha el consumo. Es importante realizar una anamnesis minuciosa dirigida a conocer dicho consumo, así como realizar pruebas complementarias que descarten otra patología. Ante la sospecha, se realizarán test de detección rápida de tóxicos en orina y se recogerán muestras de orina y sangre para ser enviadas al Instituto Nacional de Toxicología, donde se confirmará el diagnóstico mediante técnicas más sensibles y específicas. Cuando se confirma una exposición a sustancias de abuso en un niño es recomendable contactar con los servicios sociales de referencia y obtener muestras de los adultos y de otros niños que conviven en el domicilio. Este tipo de intoxicación puede representar una negligencia en el cuidado parental, por lo que se debería poner en conocimiento judicial.

Toxoplasmosis congénita: importancia de un diagnóstico y tratamiento prenatal precoz

Autor(es): V. Granados, M. Llampen López, M.D. Falcon Neyra

Centros: Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

Objetivos

En esta revisión se pretende destacar la importancia del diagnóstico prenatal de Toxoplasmosis congénita, para realizar tratamiento precoz en lactantes y seguimiento durante la edad escolar.

La toxoplasmosis congénita tiene una incidencia de un caso por cada 10³-104 recién nacidos vivos al año. La dificultad en el diagnóstico serológico materno radica en la prevalencia elevada de anticuerpos contra el toxoplasma. El diagnóstico en los primeros meses de vida continua siendo un reto para el pediatra. La presencia de IgM positiva es específica pero su sensibilidad es baja. La seroconversión IgG es lenta y no permite establecer un diagnóstico cierto hasta los 6-9 meses.

Casos Clínicos

Se han recogido dos casos clínicos de toxoplasmosis congénita:

1º.- Varón de 11 años de edad con madre diagnosticada en la 11ª semana de gestación de toxoplasmosis, recibió tratamiento durante la gestación con espiramicina. Hidrocefalia fetal. Al nacimiento presentaba coriorretinitis, microftalmia, calcificaciones periventriculares e hidrocefalia con colocación de válvula ventriculoperitoneal desde el segundo mes de vida. Recibió tratamiento durante los doce primeros meses de vida con pirimetamina y sulfadiazina oral. A los once años presenta episodio de visión borrosa de dos días de evolución. Es diagnosticado de panuveitis y reactivación de toxoplasmosis. Inicia tratamiento tópico (*dexametasona* y *colirio ciclopléjico*) y sistémico (*pirimetamina*, *sulfadiazina*, *ácido fólico* y *prednisona*). La evolución oftalmológica ha sido satisfactoria: a los seis días del inicio de tratamiento persiste vitritis pero no se aprecian focos de coriorretinitis. En controles sucesivos no se ha objetivado actividad inflamatoria y se han reducido dosis de corticoides tópicos y ciclopléjico.

2º.- Varón de dos años de vida, madre con cuadro febril durante la gestación, serología negativa. Al tercer mes de vida comienza con estrabismo y nistagmus, diagnosticándose de coriorretinitis por toxoplasma en fase cicatricial y TAC craneal normal. Inicia tratamiento durante seis semanas con pirimetamina, sulfadiazina y ácido fólico. En su evolución los títulos de IgG han sido 1/4096 a 1/512.

Discusión

La gestante diagnosticada de infección por toxoplasma debe recibir tratamiento durante la gestación. Sin embargo no hay consenso sobre la terapia a administrar: se defiende el uso de espiramicina en monote-

rapia y por otro lado la combinación de pirimetamina y sulfadiacina.

El recién nacido infectado aunque esté asintomático debe recibir tratamiento precoz con tres fármacos: sulfadiacina, pirimetamina y ácido fólico.

Resultados

Se deben promover las medidas profilácticas contra la toxoplasmosis. El tratamiento de la gestante infectada por *Toxoplasma* disminuye la incidencia de infección congénita y el riesgo de secuelas neurológicas y de muerte postnatal, aunque no hay evidencia de que disminuya el riesgo de coriorretinitis. Es necesario el desarrollo de pruebas con mayor sensibilidad para la detección precoz del toxoplasma congénito.

Citomegalovirus congénito tras seroconversión materna a toxoplasma

Autor(es): J. Remedios Muro⁽¹⁾, Y. Castaño Muñoz⁽²⁾, M. J. García García⁽¹⁾, P. García Cuesta⁽¹⁾, C. Tort⁽¹⁾, R. Hernández Martín⁽¹⁾, A. López Lafuente⁽¹⁾, F. Romero Sala⁽¹⁾.

Centros: (1) Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres, (2) Hospital Campo Arañuelo, Navalmoral de la Mata.

Introducción

El Síndrome Torch engloba microorganismos patógenos (*toxoplasmosis*, *rubéola*, *citomegalovirus*, *herpes simple*, *sífilis*, *parvovirus B19* y *VIH*) que causan infección del feto y recién nacido con clínica similar. La transmisión se produce a través de la placenta, canal del parto y lactancia. La toxoplasmosis congénita se origina a partir de la primoinfección gestacional. Sólo el estudio serológico pone de manifiesto la infección aguda en la madre. El diagnóstico neonatal es difícil y las indicaciones de tratamiento controvertidas. **El citomegalovirus (CMV)** es la causa más frecuente de infección congénita en países desarrollados y su diagnóstico en el recién nacido se realiza mediante la identificación del virus en orina, positividad de IgM o PCR en sangre.

Caso Clínico

Cesárea a las 37 + 6/7 semanas por retraso de crecimiento desde la semana 14. Peso recién nacido: 2120g (<P10), Talla recién nacido: 46cm (P10-25), Perímetro cefálico 31cm (P10). Ingresa en Neonatología para estudio por seroconversión materna a toxoplasma desde la semana 6ª (IgG negativa) a la 8ª (IgG, IgM e IgA positivas, avidéz de IgG baja). Confirmado en controles posteriores. Resto de las serologías gestacionales negativas. Tratamiento materno con espiramicina. El paciente presenta afectación del sistema nervioso central con crisis convulsivas y calcificaciones periventriculares y ventriculomegalia (*Rx cráneo*, *Ecografía* y *TAC*). Estudio oftalmológico normal. No hay afectación de las series sanguíneas, de la coagulación ni de la función hepática. LCR con hiperproteíorraquia. IgG de toxoplasma positiva, IgM negativa. PCR específica a toxoplasma en sangre negativa. PCR a CMV

en sangre negativa. Serología de herpes negativa. Tratamiento de toxoplasmosis congénita con sulfadiacina, pirimetamina y ácido fólico (*seroconversión materna confirmada, recién nacido sintomático*). Neutropenia severa sin repercusión clínica como efecto secundario de los fármacos. Requiere cambio a espiramicina y administración de factor estimulador de granulocitos. Seguimiento serológico de toxoplasmosis periódico. IgM siempre negativa. A los 4 meses IgG negativa lo que descarta el diagnóstico. Se reinicia estudio completo: IgG e IgM en sangre positivos a CMV. CMV en orina positivo. Tratamiento con Ganciclovir. **Evolución:** síndrome de West, parálisis cerebral infantil. Ausencia de afectación auditiva. **Diagnóstico definitivo:** Infección congénita por citomegalovirus. Descartada toxoplasmosis congénita.

Conclusiones

El síndrome de TORCH corresponde a un conjunto de signos y síntomas que presenta el recién nacido afectado de una infección congénita. El estudio serológico gestacional de nuestro caso y la clínica del recién nacido establecía el diagnóstico de toxoplasmosis congénita e indicaba su tratamiento. La evolución clínica y analítica obligó al replanteamiento etiológico. Los recién nacidos con datos de infección congénita requieren estudio de todas las etiologías posibles (TORCH).

Trastornos del ciclo de la urea (TCU). A propósito de un caso de déficit de ornitín-transcarbamilasa (OTC) de presentación neonatal

Autor(es): A.J. González Martínez, V. Granados Prieto, M.D.M. Pardo Celdrán, A.I. Garrido Ocaña, A. Losada Martínez.

Centros: Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

Introducción

El ciclo de la urea es una ruta metabólica constituida por 6 reacciones enzimáticas cuyo objetivo es eliminar el exceso de nitrógeno procedente de la ingesta proteica (*tóxico y no almacenable*) mediante la formación de urea (*no tóxica e hidrosoluble*).

En los **TCU** existe un bloqueo metabólico ocasionado por déficit enzimático o de aminoácidos esenciales; originando un acúmulo de amonio en el organismo, tóxico fundamentalmente para el cerebro, causando edema agudo citotóxico.

Caso Clínico

Ingresa neonato con 48 horas de vida por cuadro de distrés respiratorio. **Antecedentes perinatales:** madre 32 años, grupo sanguíneo A+, sin patologías de interés. Serología TORCHES negativa. Frotis vaginal SGB positivo con profilaxis correcta intraparto. Producto único de primera gestación de 41 semanas. Parto inducido, eutócico. Amniorraxis líquido claro 10 horas anteparto. Apgar 9/10/10. No precisó reanimación.

Exploración al ingreso: polipnea y tiraje subcostal leves con quejido intermitente. Auscultación cardiorrespiratoria normal. Llanto quejumbroso y temblor distal. Fontanela normotensa, motilidad espontánea, respuesta a estímulos, tono, y reflejos neonatales primarios y rotulianos normales. Resto de la exploración normal.

En el diagnóstico diferencial inicial incluimos patología cardiorespiratoria, infecciosa y metabólica. **Solicitamos:** hemograma (normal), bioquímica (hipoproteïnemia y descenso de urea, GPT 67mU/ml, resto normal), PCR (normal), gasometría (alcalosis respiratoria), hemocultivo (negativo), radiografía tórax (sin hallazgos), amoniemia (553micromol/L, alcanzando máximo 1334micromol/L).

Ante tal hiperamoniemia se inician medidas de depuración (*hemofiltración y quelantes del amonio: benzoato, fenilbutirato*) y se suspende el aporte proteico durante 48 horas. Rápidamente se instaura estado clínico de coma neurológico con hipotonía generalizada, desconexión del medio, reflejos arcaicos ausentes, y respiración ineficaz; precisando intubación orotraqueal y conexión a ventilación mecánica. Secundariamente aparece síndrome convulsivo. Se realiza RMN encontrando edema con afectación extensa y hematoma intraparenquimatoso occipital derecho. Se completa estudio con tándem-masas y ácidos orgánicos en orina siendo compatible con déficit de ornitina-transcarbamilasa (*citrulina baja y eliminación urinaria de ácido orótico*).

Posteriormente se normalizan las cifras de amonio y se inicia progresivamente aporte proteico hasta alcanzar máximo tolerado por el paciente (0.9 g/kg/día) según controles bioquímicos de amonio, glutamina y carnitina. Neurológicamente, mejoría progresiva con inicio de respiraciones espontáneas permitiendo extubación tras 7 días. La hipotonía va convirtiéndose en axial con hipertonia de miembros. RMP exaltados. Instauración progresiva de reflejos arcaicos. Mayor conexión con el medio. Actividad espontánea disminuida aunque reactivo a estímulos. Se inicia alimentación enteral con mezcla de FI y fórmula libre de proteínas. Pendiente estudio genético para gen OTC en sangre materna y neonato.

Conclusiones

- Gran variabilidad clínica según grado de déficit enzimático y nivel de bloqueo (cuanto más próximo en el ciclo de la urea, CPS: carbomilfosfato-sintetasa y OTC; más severa y refractaria la hiperamoniemia), lo que origina 2 formas de debut: aguda clásica neonatal descrita en el caso clínico, y crónica tardía insidiosa, probablemente infradiagnosticada.
- Requiere tratamiento urgente del coma, supresión del aporte proteico y eliminación del amonio acumulado (*diálisis y quelantes*). La amoniemia al ingreso constituye el único factor de pronóstico neurológico.
- Mantener dieta hipoproteica con control estricto de por vida, con posibles descompensaciones ante procesos intercurrentes. Suplementar con nutrientes deficitarios: arginina/citrulina, carnitina, hierro y zinc.

Malformación de la vena de galeno con presentación durante el periodo neonatal. Gran desafío terapéutico

Autor(es): C. Duque Sánchez⁽¹⁾, G. Calderón López⁽¹⁾, Y. Pérez De Eulate⁽²⁾, A. Losada Martínez⁽²⁾, A. González García²

Centros: (1) Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, (2) Hospital Costa del Sol, Marbella.

Introducción

La malformación de la vena de Galeno es una entidad infrecuente que consiste en la dilatación aneurismática de dicha vena. **Esta malformación se alimenta de vasos arteriales como son:** arterias coroideas posterior y anterior, así como de las arterias cerebrales anterior, media y posterior. La vena prosencefálica de Markowski es una estructura venosa transitoria que participa en el drenaje venoso desde el plexo coroideo hacia la vena de galeno y que desaparece hacia la 11ª semana, siendo reemplazada por venas cerebrales internas. Esta malformación se puede presentar neuropatológicamente como lesión isquémica cerebral, hemorrágica o como masa intracraneal. El diagnóstico se realiza mediante resonancia magnética craneal y angiografía cerebral. El pronóstico El tratamiento neuroquirúrgico es dificultoso y consiste en la embolización de la malformación.

Caso clínico

Recién nacido de sexo masculino de 9 días de vida que ingresa procedente de traslado externo por malformación vascular cerebral e insuficiencia cardíaca secundaria. **Antecedentes familiares:** padres sanos procedentes de Marruecos. **Antecedentes obstétricos:** primera gestación no controlada con serología materna desconocida. Parto de inicio espontáneo, eutócico y a término. Apgar 6/7. Precisa maniobras de reanimación neonatal. A la exploración objetiva presenta regular estado general, intubado y conectado a ventilación mecánica, coloración pálida. Escasa motilidad espontánea y escasa respuesta a estímulos. Se realizó RM craneal que evidenció **malformación arteriovenosa (MAV)** de la vena de Galeno de tipo coroideo y con vena prosencefálica media y atrofia del territorio de arteria cerebral media y arteria cerebral posterior izquierda. Necrosis cortical de hemisferio izquierdo. Hidrocefalia. Estos hallazgos se confirman mediante arteriografía cerebral. La MAV produce un fenómeno de robo arterial. Se realiza intervención quirúrgica las 2 semanas de vida realizando embolización de la malformación con implantación de espirales de platino y Onix. La intervención y postoperatorio transcurren sin incidencias. Al mes de vida se realiza nueva sesión de embolización. En la arteriografía realizada se evidencia una inversión del flujo en senos longitudinales, así como estenosis carotídea y de ambas venas yugulares. En el postoperatorio inmediato presenta cuadro convulsivo atribuido a hemorragia intracraneal sin confirmación radiológica. Insuficiencia cardíaca secundaria que precisó tratamiento

con inotrópicos y diuréticos hasta la primera embolización, posteriormente se mantuvo estable sin necesidad de fármacos vasoactivos. Al alta hospitalaria presenta leve hipertensión de miembro inferior derecho, reflejos osteotendinosos exaltados de forma generalizada y leve hipotonía axial. Sostén cefálico intermitente. Fijación de la mirada e inicia persecución ocular. Succión eficaz. Reflejo de moro y grasping palmoplantar presentes.

Conclusiones

Se estima que hasta en un 40-60% tienen una presentación en el periodo neonatal. 2.- La clínica más característica es de insuficiencia cardíaca congestiva, soplo craneal continuo y pulsos carotídeos saltones con pulsos periféricos prominentes. **Otras manifestaciones pueden ser:** hidrocefalia, hemorragia subaracnoidea o hemorragia intraventricular, crisis convulsivas, etc...

Malformación aneurismática de la vena de galeno como causa de insuficiencia cardíaca neonatal

Autor(es): M.Á. Matamala Morillo, P. Rodríguez Campoy, C. Flores González, L. García García, J. Dávila Corrales, J.J. Pérez Guerrero.

Centros: Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Objetivo

Comunicar el caso de una insuficiencia cardíaca de etiología no cardiogénica por fístula arterio-venosa.

De las malformaciones arteriovenosas en pediatría solo un 1% son fístulas sistémicas que afecten al sistema nervioso central. De ellas, un 33% implican a la vena de galeno.

La malformación de la vena de galeno, que en condiciones normales es central y media en el cerebro y recoge el drenaje venoso de las estructuras profundas del SNC, surge por un defecto en la regresión programada de la vena prosencefálica de Malkowsky entre la 6^o-10^o semana.

Material y Métodos

Revisión de la historia clínica de un neonato con diagnóstico al alta de insuficiencia cardíaca secundaria a malformación arterio-venosa de la vena de galeno.

Resultados

Presentamos un caso clínico de un neonato de 48 horas de vida, nacido a término fruto de gestación no controlada que nos remiten con sospecha de cardiopatía cianósica al haber realizado varios episodios de cianosis con desaturación severa. Presenta una exploración física normal, no cianosis, no soplos y no precisa oxígeno. Destaca un soplo en fontanela mayor.

En la radiografía de tórax no hay cardiomegalia pero se aprecia aumento marcado de la trama vascular. En la ecocardiografía no hay alteraciones estructurales y

buena contractilidad. Se aprecian signos de hiperflujo hacia el ventrículo derecho desde cava superior y robo desde territorio arterial a través de troncos supraórticos. La ecografía transfontanelar muestra imagen sacular detrás del tercer ventrículo con flujo en su interior. La angiorresonancia cerebral confirma la sospecha diagnóstica y muestra una malformación arteriovenosa de la vena de galeno tipo coroidal.

Clínicamente, a los cinco días de vida comienza a manifestar signos de insuficiencia cardíaca por lo que se instaura tratamiento con furosemida e IECA presentando una buena respuesta y permitiendo su derivación a centro de referencia para su intervención quirúrgica

Discusión y Conclusión

- Las fístulas arteriovenosas sistémicas son poco frecuentes y pueden manifestarse de forma muy variable por lo que la orientación inicial en ocasiones ofrece dificultades. Destacar la importancia de auscultar la fontanela de los recién nacidos con clínica de insuficiencia cardíaca.
- En neonatos estas manifestaciones pueden ser muy inespecíficas y las consecuencias de un diagnóstico tardío fatales.
- El tratamiento actual para todos los tipos y edades es la embolización endovascular. El pronóstico sin el tratamiento quirúrgico es pésimo, con series de casos con hasta el 100% de mortalidad.
- Debemos insistir en la importancia de un diagnóstico adecuado y precoz para la evolución satisfactoria de estos pacientes.

Tratamientos de los hemangiomas infantiles subglóticos. Evolución en los últimos años

Autor(es): I. Delgado Pecellín, E. Ramírez Quintanilla, C. Remón García, M. Llampen López, P. Méndez, J.P. González Valencia.

Centros: Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

Objetivos

Hemangiomas subglóticos infantiles (HIS) constituyen una causa rara de obstrucción de la vía aérea. Característicamente comienza a crecer a los 1-2 meses de edad causando estridor bifásico y dificultad respiratoria. El diagnóstico requiere alto grado de sospecha y su visualización mediante **fibrobroncoscopia (FBC)**. Existe varias opciones terapéuticas para su manejo, tales como traqueotomía, láser, corticoides sistémicos o intralesionales y en los últimos años propranolol. El objetivo es analizar el número de pacientes con HIS atendidos en nuestro hospital en los últimos 5 años, la clínica, hallazgos fibrobroncoscópicos y tratamientos aplicados.

Material y Métodos

Revisión de historias clínicas de pacientes diagnosticados de HIS en nuestro hospital en los últimos 5 años.

Datos recogidos: edad, asociación con otros hemangiomas, hallazgos fibrobroncoscópicos y tratamientos realizados.

Resultados

Primer caso: lactante de 1 mes de edad, que presentaba desde las primeras semanas de vida estridor bifásico y dificultad respiratoria creciente. **Exploración física:** destacaba la presencia de hemangiomas a nivel occipital (2x3 cm) y en espalda (1x1.5 cm) y estridor bifásico con mayor componente inspiratorio. La FBC evidenció una tumoración rojiza subglótica que estenosaba la luz traqueal un 60-70%. Ante el diagnóstico de HIS se inicia tratamiento con interferón 2 α (IFN-2 α) subcutáneo y prednisolona (2 mg/Kg/día). Al mes de inicio del tratamiento, tras resolución clínica y mejoría parcial de los hallazgos fibrobroncoscópicos se suspendió tratamiento con IFN-2 α y se prolongó el tratamiento con corticoides orales hasta completar 4 meses. Con 7 meses de edad, tras comprobar resolución broncoscópica del HIS se procedió a la retirada de los corticoides sistémicos.

Segundo caso: lactante de 2 meses que desde el mes de vida presenta estridor bifásico y dificultad respiratoria. **Exploración física:** destacaba la presencia de hemangiomas en labio inferior, punta de lengua, región sublingual y submandibular. En la FBC se evidencia una tumoración subglótica rojiza que estenosa el 90% de la luz traqueal. Inició tratamiento con IFN-2 α subcutáneo y prednisolona (2 mg/Kg/día). A los 3 meses de edad, tras observar mejoría clínica se inicia descenso corticoide que se suspende definitivamente a los 15 meses de edad. Con 16 meses, tras permanecer asintomático y observarse resolución del HIS se decide retirada del IFN-2 α . Actualmente permanece asintomática y ha recibido láser para el tratamiento de las lesiones faciales.

Tercer caso: Lactante de 3 meses de edad que consulta por laringitis de repetición moderadas-severas. Exploración física: estridor inspiratorio sin relación con la postura. La FBC mostró la presencia de una tumoración subglótica rojiza que estenosaba la luz traqueal un 80-90%. Inició tratamiento con propranolol (1mg/Kg/d) previa realización de ecocardiografía y electrocardiograma. Una vez comprobada la tolerancia de dicho fármaco se subió propranolol a 3 mg/Kg/día. Actualmente, la lactante tiene 9 meses, permanece con el mismo tratamiento y asintomática desde las primeras 24 h.

Conclusiones

HIS deben considerarse en el diagnóstico diferencial de lactantes con estridor bifásico. La FBC constituye la técnica diagnóstica de elección. El tratamiento con propranolol durante la fase proliferativa puede constituir una buena opción terapéutica y una alternativa al tratamiento con corticoides sistémicos e IFN-2 α .

Revisión de atresia esofágica en los últimos 5 años. Nuestra experiencia

Autor(es): M. Losada Machuca⁽¹⁾, A.B. García Romero⁽¹⁾, Y. Aparicio Jiménez⁽¹⁾, A. Alonso⁽²⁾, S. Lubian⁽²⁾, T. Aguirre Copano⁽³⁾.

Centros: (1)Puerto Real, (2)Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, (3)Puerta del Mar.

Objetivos

Análisis retrospectivo descriptivo de pacientes diagnosticados de Atresia de Esófago en el Hospital Universitario de Puerta de Mar desde Enero de 2007 a Septiembre de 2011. Revisión de la morbimortalidad.

Materiales y Métodos

Se revisan un total de 11 historias clínicas de pacientes diagnosticados de Atresia Esofágica en los último 5 años.

La Atresia esofágica en una anomalía congénita del desarrollo caracterizada por una discontinuidad anatómica de la luz del esófago. Prevalencia de 1:3000-4500 RN vivos.

Resultados

Se incluyen un total de 9 pacientes. 55,5% varones y 44,5% hembras. Horas de vida al diagnóstico con mediana de 24 horas. En cuanto a las anomalías y comorbilidades asociadas nos encontramos un 44,4% de anomalías cardíacas, 22,2% genitourinarias y 11,1% musculoesqueléticas. El 100% de nuestros pacientes presentaban **Fístula Traqueoesofágica asociada**. Según la clasificación anatómica de Gross nos encontramos con 77,8% de tipo C y 22,25 de tipo B. Para finalizar la complicaciones que nos encontramos en el postoperatorio inmediato son 55,5% respiratorias, 11,1% fuga de anastomosis, 11,1% digestivas y 11,1% estenosis precoz. Un fallecimiento por complicaciones respiratorias con 88.9% de supervivencia.

Conclusiones

La atresia esofágica es una anomalía común y que por lo tanto debemos pensar en ella. Ante la sospecha de Atresia de sófago siempre debemos descartar anomalías asociadas. El diagnóstico debe realizarse de forma precoz. En los últimos años se ha producido un descenso muy importante en la morbomortalidad.

Un caso clínico de hernia de morgagni

Autor(es): M.M. Peña Galera, J. García Panal, J.L. Gomar Morillo, D.M. Espinosa López, R. Montiel Crespo, M.C. Gutiérrez Moro.

Centros: Hospital La Línea

Introducción

Presentamos un caso clínico de **Hernia de Morgagni** como hallazgo casual en un niño de diez meses.

Paciente varón de diez meses derivado a urgencias desde su centro de salud por episodios repetidos de hiperreactividad bronquial con tos, mucosidad nasal y dificultad respiratoria progresiva que no mejora con el

tratamiento convencional. En la exploración presenta buen estado general, curva ponderal normal. A.R: tiraje sub e intercostal y sibilancias espiratorias diseminadas en ambos campos pulmonares. Palpación abdominal normal. El resto de la exploración por órganos y aparatos es normal.

Exámenes complementarios: leucocitosis leve, sin alteración de la fórmula y las otras dos series hemáticas normales. Bioquímica dentro de parámetros normales, con PCR normal. Antígeno del neumococo en orina negativo, hemocultivo negativo y VRS positivo. Radiografía de tórax: pequeña densificación en zona paracardíaca derecha. El paciente es dado de alta con los diagnósticos de bronquiolitis VRS positiva y neumonía basal derecha, de posible etiología vírica.

Reingresa dos meses más tarde por presentar cuadros repetidos de sibilancias con tos y mucosidad nasal con dificultad respiratoria progresiva que no mejora con el tratamiento convencional y fiebre de veinticuatro horas de evolución, decaimiento leve y rechazo parcial del alimento. En la radiografía de tórax se observa asa de intestino dispuesta en mediastino anterior, compatible con probable hernia de Morgagni.

La Hernia de Morgagni es una anomalía congénita del diafragma por un defecto anteromedial del mismo entre sus inserciones costal y external. Existen cuatro tipos de hernias diafragmáticas congénitas: hernia de hiato, hernia paraesofágica, hernia de Morgagni-Larrey y hernia de Bochdalek. Son un hallazgo infrecuente con una incidencia estimada de 3,3 por cada 10.000 nacimientos y las de Morgagni representan menos de un 2-4% de los casos. Presentan una elevada incidencia de anomalías congénitas asociadas (28%), defectos del tubo neural, cardiovasculares, rotaciones intestinales anómalas, pectum excavatum y alteraciones cromosómicas como trisomías 13, 18 y 21. *El contenido encontrado en el interior del saco herniario puede ser variado: colon, epiplón, hígado, estómago, bazo, intestino delgado entre otros.* Clínicamente, a menudo cursa de forma asintomática y en un tercio de los casos puede ocasionar síntomas inespecíficos, respiratorios o digestivos.

El diagnóstico, suele ser un hallazgo casual de la radiografía de tórax en pacientes asintomáticos. El tratamiento es quirúrgico cuando ocasiona clínica. El abordaje clásico es por laparotomía y más raramente por toracotomía, y en los últimos años por vía laparoscópica o toracoscópica.

Hemangioma hepático sintomático en período neonatal

Autor(es): M. Milla Núñez, I. Díaz Flores, A.I. Garrido, C. Duque Sánchez, A. Pérez Sánchez, A. Losada Martínez.

Centros: Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

Introducción

Los hemangiomas son los tumores más frecuentes en la infancia. Las malformaciones vasculares hepáticas en neonatos son poco frecuentes, se diagnostican como hallazgo por otra causa y dependiendo del tamaño de la lesión y del comportamiento, pueden ser un reto diagnóstico y terapéutico. Las manifestaciones clínicas varían desde masas con ninguna o poca repercusión clínica hasta grandes cortocircuitos con gran repercusión hemodinámica.

Caso Clínico

Ingresa neonato en período neonatal por diagnóstico prenatal de cardiomegalia. A lo largo de los primeros días de vida mantiene hipertensión pulmonar primaria sintomática que requiere tratamiento con vasodilatadores pulmonares y vasodilatadores sistémicos y diuréticos. Tras la mejoría ecocardiográfica de la hipertensión pulmonar con retirada paulatina del tratamiento, se agudizan los signos de insuficiencia cardíaca y desarrolla hipertensión arterial. Al iniciar el estudio para descartar causa renal, se evidencia en la ecografía abdominal masa tumoral vascular con cortocircuitos izquierda-derecha que justifican la clínica de la paciente.

Se inicia tratamiento con corticoides según el protocolo de la **SEOP** junto con propranolol, con mejoría evidente de la paciente, permitiendo la reducción paulatina del tratamiento corticoideo.

Conclusiones

Es importante el replanteamiento de los diagnósticos diferenciales de los pacientes ante clínica persistente a pesar de la mejoría con respecto al diagnóstico inicial. En este caso, la clínica persistente de insuficiencia cardíaca en principio justificada por la hipertensión pulmonar suprasistémica, estaba causada por cortocircuito extracardiaco hepático que provocaba la sobrecarga de volumen y la insuficiencia cardíaca del paciente.

Aunque aún no se ha establecido dentro del protocolo de tratamiento de la SEOP el uso sistemático del propranolol como tratamiento de elección del hemangioma hepático infantil, la experiencia con el paciente referido ha sido satisfactoria en cuanto a la remisión de la sintomatología y el ahorro de la terapia esteroidea.