

# Resúmenes

## CV Reunión de la Spaoyex

Badajoz, 7 de mayo 2016

### **Enfermedad de Crohn fistulizante perianal y adalimumab**

**Autor(es):** R. Plácido Paías <sup>(1)</sup>, A.M. Márquez Armenteros <sup>(2)</sup>

**Centros:** <sup>(1)</sup>Hospital de Mérida, <sup>(2)</sup>Unidad de Digestivo Infantil. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz

**Introducción:** Las lesiones perianales son una complicación común de la enfermedad de Crohn (EC) pediátrica que presentan a menudo un curso severo, agresivo y con mala respuesta al tratamiento convencional, por lo que puede conllevar un empeoramiento de la calidad de vida de los pacientes, problemas psicológicos y sociales.

Algunos autores, tras el diagnóstico de las fístulas perianales, prefieren una intervención quirúrgica, pero la recurrencia es frecuente si no se combina con terapia médica.

El tratamiento médico de la EC perianal (ECP) pediátrica con antibióticos (metronidazol y ciprofloxacino), inmunomoduladores (azatioprina, AZA), y la nutrición enteral exclusiva de forma aislada no suele ser suficiente.

La terapia biológica con anti-TNF alfa presenta resultados muy positivos, principalmente de forma combinada con terapia convencional. Adalimumab (ADA) es un anticuerpo monoclonal anti-TNF IgG1 humano aprobado como tratamiento de inducción y mantenimiento de la respuesta clínica en EC activa no controlada con corticosteroides, inmunosupresores o ambos.

**Resumen del caso:** Niño de 9 años que presenta un absceso perianal, con ausencia de respuesta a antibioterapia oral y que recibe tratamiento quirúrgico en tres ocasiones. Ante la evolución tórpida del absceso perianal se decide realizar colonoscopia para descartar enfermedad inflamatoria intestinal. Las biopsias colónicas fueron compatibles con EC, por lo que se instaura tratamiento oral con AZA. La evolución de la ECP no varió ostensiblemente. En colonoscopia a los 6 meses se confirma proctocolitis granulomatosa, asociándose ADA (80 mg en la semana 0, 80 mg en la semana 2 y, posteriormente, 40 mg cada 2 semanas SC) y antibiótico (ciprofloxacino oral) durante 12 semanas. La evolución fue favorable, encontrándose actualmente con remisión analítica y clínica.

**Comentarios:** El uso de anti-TNF alfa (infliximab y ada-

limumab) ha cambiado el enfoque terapéutico de la EC en la última década.

Destacamos nuestro caso, por la presentación atípica de la EC con abscesos perianales de repetición, con una evolución tórpida e ineficacia del tratamiento convencional. La buena respuesta clínica a la asociación de ADA y ciprofloxacino nos hace plantear dicha fórmula como una alternativa terapéutica eficaz en las formas graves y refractarias de EP, a fin de instaurarla lo más precozmente posible.

### **Linfohistiocitosis hemofagocítica secundaria a leishmaniasis visceral**

**Autor(es):** R. Marqués Rodríguez, M. Calderón Romero, L. Castro Gonzalez

**Centros:** Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

**Introducción:** La leishmaniasis visceral es una zoonosis endémica en el mediterráneo, producida en nuestro medio por *Leishmania infantum* y transmitida por la picadura del artrópodo "Phlebotomus".

Los síntomas, subagudos, se caracterizan por fiebre prolongada, hepatoesplenomegalia, palidez mucocutánea y citopenias. Una de las complicaciones poco frecuentes, aunque especialmente difícil de diagnosticar debido al solapamiento clínico, es la linfohistiocitosis hemofagocítica (HLH).

A continuación mostramos un caso clínico que manifiesta esta pericia diagnóstica.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de un varón de un año que acude por fiebre de 11 días de evolución sin sintomatología clínica acompañante. El examen físico fue anodino salvo hematoma tibial, adenopatías inguinales y abdomen distendido.

La analítica mostró pancitopenia (Hb 7,5 g/dl, plaquetas  $38 \times 10^9/L$  y leucocitos 3700/L), con inicio de cefepime empírico. Tras revelar ecográficamente hepatoesplenomegalia, a pesar de realizar aspirado de MO con dishemopoyesis generalizada sin evidencia de amastigotes ni hemofagocitosis, se inicia tratamiento empírico con anfotericina B. Ante un nuevo control con ferritina >6000, TG 450 mg/dl y DD 19912, se añade corticoterapia inmunomoduladora, con mejoría clínico-analítica. Retrospectivamente se obtiene resultado positivo PCR *Leishmania* en MO.

**Discusión:** La linfohistiocitosis hemofagocítica (HLH) es un síndrome caracterizado por una activación incontralada de linfocitos T y macrófagos que causan hemofagocitosis, disfunción hepática y coagulopatía. El diagnóstico se basa en criterios clínicos, analíticos y morfológicos.

La superposición de características clínicas (fiebre, anorexia, adenopatías, hepatoesplenomegalia) y analíticas (pancitopenia) entre la Leishmaniasis visceral y HLH hace difícil el diagnóstico diferencial.

Además se han descrito un aumento de falsos negativos en los estudios diagnósticos convencionales en aspirado de M.O (observación del parásito en microscopía óptica y cultivo) en pacientes con HLH asociado. Esto junto con la ausencia frecuente de evidencia de hemofagocitosis en M.O en fases iniciales, hace que sea muy importante una buena sospecha clínica, y realza el creciente valor de las técnicas moleculares (PCR de Leishmania en M.O) para el diagnóstico, las cuáles se han mostrado más sensibles.

Por otra parte, es importante la sospecha de esta complicación asociada, y tener en cuenta los matices analíticos (hipofibrinogenemia, hipertriglicemia, hiperferritinemia, coagulopatía) que deben de hacer considerarla.

### **Anemia hemolítica por anticuerpos calientes.**

**Autor(es):** J. García Vázquez, R. Plácido Paías, A. Montero Salas, M. Portillo Márquez, M. Perez Vera, A. Vilela Serrano, M. García Reymundo, M.J. González Carracedo, V. Vaquerizo Vaquerizo

**Centros:** Hospital de Mérida, Mérida

**Introducción:** Las anemias hemolíticas autoinmunes (AHA) son entidades raras en pediatría (0,2/1.000.000). Producidas por anticuerpos que provocan lisis eritrocitaria.

Existen 3 tipos: por anticuerpos calientes (AHAI-C), fríos o hemoglobinuria paroxística fría. Pueden ser primarias o idiopáticas (la mayoría), o secundarias (infecciones virales, Mycoplasma pneumoniae, inmunodeficiencias, síndromes linfoproliferativos o tumores).

**Caso clínico:** Niño de 4 años con vómitos incoercibles desde hace 24 horas, sin fiebre ni otra sintomatología. Niega la ingesta de fármacos. No antecedentes personales ni familiares de interés.

En la exploración física destaca taquicardia (140 lpm), deshidratación leve, ictericia mucocutánea y soplo cardíaco.

Analíticas:

- Hemoglobina 8,2 g/dl, reticulocitos 12,91%. Haptoglobina <6,7mg/dL. Bilirrubina total 7,04 mg/dL a expensas de bilirrubina indirecta y LDH 547 U/L. Función hepatorenal, hormonas tiroideas, ANA, FR, coagulación y orina normales.

- Serologías víricas y Mycoplasma negativos.

- Frotis sanguíneo: Anisopoiquilocitosis y esferocitos.

- Coombs directo: Positivo (título 1/32).

- Complemento C3 y C4 normales.

- Citometría: 1,8% de células CD3+ con receptor TCR-ab, negativas para CD4 y CD8. No reordenamiento del gen TCR-gamma ni TCR-beta.

- Ecografía abdominal: Riñones en herradura y adenopatías mesentéricas.

Ante la sospecha de AHAI-C, iniciamos tratamiento con metilprednisolona e inmunoglobulinas. El cuarto día

de ingreso presenta un descenso máximo de hemoglobina hasta niveles de 4,3 g/dL con aumento progresivo hasta el alta el noveno día (Hb 6,5 mg/dL), continuando tratamiento ambulatorio con prednisolona y ácido fólico.

**Discusión:** La anemia hemolítica autoinmune por anticuerpos calientes es la forma más común de AIHA en niños, generalmente autolimitada y secundaria a autoanticuerpos IgG, que actúan a 37 °C, con hemólisis extravascular esplénica. El diagnóstico se establece por un test de Coombs positivo a IgG1 (con o sin positividad C3) a 37°C, junto con alteraciones analíticas de hemólisis.

El tratamiento es la inmunosupresión con corticosteroides y gammaglobulinas intravenosas.

En casos refractarios se recurre a rituximab (anti-CD20), plasmaféresis, y/o excepcionalmente, esplenectomía. Las transfusiones deben evitarse salvo ausencia de respuesta terapéutica o inestabilidad hemodinámica.

### **Eructus supragástricos: a propósito de un caso.**

**Autor(es):** María Moreno Ortega, Esther Pérez Borrego, José Carlos Salazar Quero, Sebastián Roldán Pérez, María José Moya Jiménez, María Isabel García Ruiz Santa Quiteria.

**Centro:** Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

**Centros:** HUVR

**Introducción:** Los eructos consisten en la expulsión oral de bolos de gas procedentes del tracto gastrointestinal superior, que permite aliviar la acumulación intraesofágica de gas. En los supragástricos, el aire es traído rápidamente hacia el esófago sin alcanzar el estómago ni tener su origen en él. Suele tratarse de un fenómeno fisiológico, pero un difícil control de los mismos puede generar un importante problema.

**Caso:** Presentamos una paciente de 12 años trasladada a nuestro centro hospitalario por presentar, tras síndrome emético de varios días de duración, cuadro de eructos continuos e incoercibles de 2 meses de evolución de progresión creciente, que se acompañan de pirosis y ocasionalmente, de vómitos. Su difícil control le ocasiona gran limitación de la actividad diaria.

Aporta, realizados en su hospital de origen: hemograma, bioquímica, perfil tiroideo, IgA ATG, IgA total, metabolismo del hierro; tránsito esofagogastroduodenal, endoscopia digestiva alta con biopsias esofágicas, antral y duodenal: sin alteraciones. Ha realizado tratamiento con: omeprazol, anti-H2, procinéticos, antiácidos, diazepam, haloperidol, clorazepato dipotásico y antiflatulentos, sin evidenciar mejoría.

Durante el ingreso, se constata disminución de los síntomas con la distracción e interrupción del cuadro durante el sueño y mientras habla, así como intensificación en relación con estrés.

Se amplía estudio, solicitándose: TC craneal, test de hidrógeno espirado a lactosa y fructosa y gammagrafía de vaciamiento gástrico, sin alteraciones; e impedanciometría, observándose en estas imágenes compatibles con eructos supragástricos (Imágenes 1,2). Ante el diagnóstico, se decide abordaje mediante terapia conductual y rehabilitación logopedagógica.

**Conclusión:** El diagnóstico de los eructos supragástricos se debe sospechar en pacientes con eructos repetitivos que disminuyen con la distracción y cesan durante el sueño y el habla. No es infrecuente su asociación con

pirosis, dolor abdominal/torácico, disfagia o sensación de distensión. La prueba diagnóstica de referencia es la impedanciometría, cuyo patrón típico consiste en un aumento de impedancia que comienza a nivel del canal proximal y progresa hacia el más distal, regresando al estado basal desde el distal al proximal. El tratamiento se basa en terapia conductual y logopedagógica. Los fármacos no suelen estar indicados, salvo en casos seleccionados, en los que el baclofeno podría ser útil.

### Malformaciones anorrectales, a propósito de tres casos.

**Autor(es):** R. Plácido Paías, E. Piñán López, I. Sáez Díez, M. Portillo Márquez, M. García Reymundo, J. García Vázquez, V. Vaquerizo Vaquerizo, M.J. González Carracedo

**Centros:** Hospital de Mérida, Mérida

**Introducción:** Las malformaciones anorrectales (MAR) se producen por alteración del desarrollo embrionario de la región colorrectal y/o órganos urogenitales. Ocurren entre la 4ª y 8ª semana de gestación. La incidencia es de 1: 5000 y la etiología multifactorial, incluyendo factores genéticos y medioambientales.

Para un pronóstico y tratamiento adecuados es imprescindible la búsqueda de malformaciones asociadas (gastrointestinales, genitourinarias, cardiovasculares y SNC) presentes en 20-80%.

esófago ocurre entre 8-10% , más frecuente en prematuros. La atresia esofágica con fistula esófago-traqueal (tipo III) es la más común.

La técnica quirúrgica de elección para la reconstrucción de las MAR es la anorrectoplastia sagital posterior.

El pronóstico funcional y la continencia futura dependen del tipo de MAR, aspecto perineal, integridad de la columna sacra y de la técnica quirúrgica (colostomía o corrección perineal primaria).

### Nuestra experiencia en el tratamiento con everolimus en el complejo esclerosis tuberosa.

**Autor(es):** M.D.C. Prieto Zazo, E. Gil Poch, L. Galán Bueno, V.P. Silvero Enríquez, C. Cáceres Marzal, M.D. Sardina González, E. Galán Gómez

**Centros:** Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz

**Introducción:** La esclerosis tuberosa, también denominada Complejo Esclerosis Tuberosa (CET), es una enfermedad multisistémica, autosómica dominante, incluida dentro de los síndromes neurocutáneos. En más del 85% de los casos se encuentran mutaciones en los genes TCS1 (hamartina) o TCS2 (tuberina), involucrados en la regulación de la proliferación y diferenciación celular a través de la vía mTOR (mammalian target of rapamycine). Sus mutaciones dan lugar a la hiperactivación de esta vía, que resulta en una cascada de señalización que puede conducir a alteraciones en numerosos procesos celulares, incluyendo el crecimiento, proliferación y supervivencia celular.

Las manifestaciones clínicas que aparecen con mayor frecuencia son, las neurológicas, cutáneas, renales, neuroconductuales, oculares, cardíacas, pulmonares y óseas, siendo las neurológicas las que condicionan una mayor morbimortalidad, y el sustrato histológico son las lesiones displásicas del SNC, los nódulos subependimarios y los astrocitomas de células gigantes (SEGAs).

Hasta hace unos años las únicas opciones disponibles para algunas de las manifestaciones neurológicas como los nódulos subependimarios y los SEGAs eran quirúrgicas. Recientemente disponemos de otras terapias farmacológicas, como los inhibidores de la vía mTOR, como una alternativa menos agresiva.

**Casos Clínicos:** presentamos 4 pacientes pediátricos diagnosticados de CET y que reciben tratamiento con everolimus. El criterio de inclusión para iniciar el tratamiento fue la presencia de SEGAs. La edad de inicio del tratamiento osciló entre 9 meses y 13 años, con una duración del mismo hasta el momento actual

variando entre 10 meses y 4 años. En 3 pacientes se ha obtenido una disminución del tamaño del SEGAs, y en uno ha permanecido estable. El tratamiento ha sido bien tolerado, tan solo se han apreciado aftas orales en 3 e hipercolesterolemia en 1 paciente. Hemos apreciado también

Caso	Sexo	EG	Nº fetos	Exploración al nacimiento	Pruebas de imagen	Diagnóstico
1	V	38	1	-Sialorrea -Ausencia de orificio anal genitales masculinos normales, testes en bolsas y rafe normal.	-RX toraco-abdominal: atresia esofágica con fistula pulmonar y atresia anal	MAR alta y atresia esofágica tipo III
2	M	37	2º/2 FIV	-Ausencia de orificio anal. Genitales femeninos, salida de meconio por ángulo inferior de labios mayores	-Radiografía tóraco-abdominal: dilatación de asas intestinales y cámara gástrica; distribución anómala de aire en región nélvica. en la	Atresia anal con fistula enterovaginal.
3	M	35	2º/2 FIV	-Orificio anal anterior perineal/fistula retrovulvar -Genitales femeninos -Sialorrea. Dificultad para el avance de la sonda nasogástrica hacia el estómago	localización teórica de la ampolla rectal. -RX toracoabdominal: sonda enrollada en tercio superior de esófago. Aire intestinal con buena distribución, no se aprecia aire distal. -Ecocardiografía: CIV muscular pequeña con flujo bidireccional. Ductus y foramen oval permeables. -Ecografía abdominal v cerebral: normales.	MAR alta, atresia esofágica tipo III y CIV muscular

**Conclusión:** La clasificación de las MAR es fundamental para restaurar la anatomía y función normal del intestino, así como la búsqueda precoz de las anomalías asociadas, que pueden ser potencialmente mortales o tener un mayor impacto en la supervivencia. La coincidencia con atresia del



mejoría de las lesiones cutáneas, epilepsia y manifestaciones neuroconductuales.

**Conclusiones:** El reconocimiento de la relación entre la genética y la vía metabólica mTOR ha esclarecido la patogenia de la enfermedad. Existen además evidencias de la implicación de esta vía en otras manifestaciones como la epilepsia, el autismo y otros trastornos neuroconductuales, y por tanto es esperable que los inhibidores de la vía mTOR modifiquen el curso evolutivo de la enfermedad.

### **Lactante de 11 meses con incapacidad repentina para mantener la sedestación.**

**Autor(es):** M. López Marcos, L. Castro González, M.I. García Ruiz Santa Quiteria, M. Moreno Ortega, M. Alcantarilla Acevedo, M. Fernández Elías

**Centros:** Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

**Introducción:** La espondilodiscitis es una enfermedad poco frecuente, que aparece la mayoría de las veces en menores de 5 años y es causada por *S. aureus*. Aunque suele tener un comienzo insidioso, debemos pensar en ella ante irritabilidad o rechazo de la sedestación y la deambulación.

**Caso:** Lactante de 11 meses que es traída a Urgencias por presentar desde hace 16 días incapacidad para mantener la sedestación y la bipedestación, de instauración brusca, sin relación con traumatismo o infección previa. Afebril en todo momento. Sin antecedentes de interés, gestación a término: presentación pelviana (ecografía de caderas normal). Diagnosticada de posible sinovitis transitoria de cadera. Se decide ingreso para estudio por coxalgia.

Exploración con la niña en decúbito supino sin hallazgos de interés, sin alteraciones en el examen neurológico, con reflejos osteotendinosos presentes. Arcos de movimiento conservados en todas las articulaciones, sin dolor a la movilización ni signos de inflamación local, presentando movimientos espontáneos de miembros inferiores. Al sentar a la paciente, aparece marcada irritabilidad, mostrándose inestable y sin capacidad para mantener el sostén cefálico, con tendencia a la flexión cervical y aparente dolor a nivel de cadera izquierda puesto que evita su apoyo. Incapacidad para mantener la bipedestación.

Pruebas complementarias:

Análítica al ingreso sin hallazgos de interés (fórmula leucocitaria y reactantes de fase aguda normales). Hemocultivo negativo.

Radiografía y ecografía de caderas sin hallazgos patológicos.

TC craneal: ventriculomegalia izquierda. Valorada por neurocirugía, no la relaciona con la patología actual.

Gammagrafía con Tc99: normal.

Dada la sospecha de espondilodiscitis a pesar de la negatividad de las pruebas complementarias, se comienza antibioterapia intravenosa con cefuroxima a la espera de realizar RMN.

Finalmente, en la resonancia se objetivan signos de espondilodiscitis a nivel lumbosacro. La paciente completó el ciclo de antibioterapia presentando mejoría progresiva, sin secuelas en la actualidad.

**Conclusión:** La espondilodiscitis es una entidad poco frecuente y de clínica insidiosa, por lo que hay que tener un alto índice de sospecha. El germen más frecuentemente involucrado es *S. aureus* aunque los hemocultivos son frecuentemente estériles. La radiografía al inicio suele ser normal, siendo la RMN la prueba más específica para su diagnóstico.

### **Enfermedad celíaca de inicio precoz y debut atípico.**

**Autor(es):** M. Alcantarilla Acevedo <sup>(1)</sup>, F. Violadé Guerrero <sup>(1)</sup>, M.V. García Gil <sup>(1)</sup>, M. Serrano Jiménez <sup>(1)</sup>, B. Espín Jaime <sup>(1)</sup>, C. Coronel Rodríguez <sup>(2)</sup>

**Centros:** <sup>(1)</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, <sup>(2)</sup>Centro de Salud Amante Laffón, Sevilla.

**Introducción:** Se define la enfermedad celíaca (EC) como una afección multisistémica desencadenada por el consumo de gluten y otras prolaminas relacionadas en individuos genéticamente predispuestos. Representa la enteropatía crónica más frecuente en España.

Puede presentarse en cualquier época de la vida, siendo más frecuente en niños pero excepcional en menores de 12 meses. Se han descrito afecciones relacionadas con la ingesta de gluten que deben ser diferenciadas de la EC: la alergia, la intolerancia y la sensibilidad al gluten inmunomediada.

**Caso clínico:** Lactante de 8 meses que consulta a su pediatra de atención primaria por estancamiento ponderal.

A los 15 días de haber introducido el gluten en su dieta (inicio a los 6 meses y medio de vida) presenta vómitos tras la ingesta de cereales con gluten, rechazo de las tomas y estancamiento ponderoestatural.

Ante la sospecha de alergia al gluten se retira éste de la dieta, desapareciendo la sintomatología y reproduciéndose la clínica con la reintroducción del mismo.

En las pruebas complementarias realizadas desde atención primaria destacan:

- Anticuerpos antigliadina IgA positivos (54 UI/ml).
- HLA DQ2 DQ8 positivo.
- IgA total: normal

Derivamos al paciente al servicio de gastroenterología de su hospital de referencia para completar estudio:

- EDA: Dos lesiones circulares con fibrina blanquecina en bulbo.

- Anatomía Patológica: atrofia severa de vellosidades, hiperplasia de criptas y linfocitos intraepiteliales en rango patológico. Grado IIIC de Marsh.

Tras inicio de dieta sin gluten la paciente presenta mayor apetencia por las tomas, ganancia ponderal y desaparición de la clínica digestiva que presentaba.

### **Conclusiones:**

- A pesar de presentar un debut clínico más compatible con un cuadro de alergia al gluten, las lesiones histológicas tipo Marsh IIIC son concluyentes para EC.

- Destacar el papel del pediatra de atención primaria en el diagnóstico precoz de afecciones como la EC, garantizando una mejora en la calidad de vida de los pacientes y una reducción de la morbimortalidad.

– Es preciso conocer los distintos patrones de presentación de la EC, además de realizar un correcto diagnóstico diferencial con otras entidades cada vez más habituales: la alergia, la intolerancia y la sensibilidad al gluten inmunomediada.

### **Intolerancia a la fructosa, una entidad poco conocida que va en aumento.**

**Autor(es):** M.I. García Ruiz-Santa Quiteria, Á. Cárdeno Morales, C. Sánchez González, J.C. Salazar Quero, M. Moreno Ortega, M. López Marcos

**Centros:** Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

**Introducción:** El consumo de fructosa en niños está aumentado debido a mayor uso en alimentos. Intolerancia a fructosa y su relación con clínica digestiva está mal definida.

**Objetivos:** Conocer número de curvas de fructosa realizadas en dos últimos años. Estudiar síntomas que presentan, valorar si dieta sin fructosa los mejora. Establecer si intolerancia a fructosa se asocia a otras intolerancias. Determinar qué otros exámenes complementarios se realizan.

**Material y método:** Estudio retrospectivo de menores de 14 años seguidos en Digestivo infantil a los que se realiza test de hidrógeno espirado a fructosa, Junio 2013-Mayo 2015.

**Resultados:** 1744 test de hidrógeno espirado a diferentes hidratos de carbono, 227 curvas de fructosa (13% del total). Edad media 7,1 años, 53% hombres-47% mujeres. Clínica más frecuente dolor abdominal 21%; dolor abdominal-diarrea 13%; dolor abdominal-diarreadistensión 8%; diarrea 11%; dolor abdominal-distensión 7%; diarrea-distensión 4%. 30% diagnosticados de intolerancia a la fructosa y 13% de sobrecrecimiento bacteriano. Edad media de intolerantes a la fructosa 7,1 años (DE 3,6), varones 48%-mujeres 52%. Clínica que presentaban: 29% dolor abdominal; 22% dolor abdominal-diarrea; 15% dolor abdominal-diarrea-distensión abdominal; 19% diarrea; 15% diarrea-distensión abdominal. Dieta baja en fructosa posteriormente 95% (66 pacientes). En 36% y 44% los síntomas desaparecieron total o parcialmente respectivamente, 11% sin mejoría. Duración de dieta: 66% superior a 12 meses, 27% entre 6-12 meses. 96% tenían otros exámenes complementarios 98% analítica; 50% pruebas radiológicas; 39% endoscopia. A 202 de los 227 se les realizó curva de lactosa, que se confirmó en un 30%, presentado conjuntamente intolerancia a fructosa un 48%.

**Conclusiones:** Dolor abdominal, asociado o no a diarrea, suele ser causa principal para solicitar curva de fructosa y clínica más frecuente entre los que presentan intolerancia. El diagnóstico de intolerancia a fructosa se hace dentro de un estudio más amplio de las causas de la clínica mediante otros exámenes complementarios. Tras su diagnóstico, la realización de dieta baja en fructosa propicia algún grado de mejoría en gran parte de ellos (80%). Hasta en la mitad de los pacientes en los que existe intolerancia a la fructosa existe conjuntamente intolerancia a la lactosa.

### **Síndrome de Pfapa una patología a tener en cuenta.**

**Autor(es):** C. Jiménez De Los Santos<sup>(1)</sup>, M.J. Gallego Alcaide<sup>(1)</sup>, J.L. Moreno Salgado<sup>(1)</sup>, N. Rivera Sánchez<sup>(1)</sup>, M.I. Morera Sanz<sup>(2)</sup>

**Centros:** <sup>(1)</sup>Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva, <sup>(2)</sup>Centro de Salud Adoratrices, Huelva

**Introducción:** El síndrome de PFAPA es una enfermedad autoinflamatoria que cursa con episodios de fiebre periódica de 3-6 días de duración, con periodos asintomáticos entre los mismos, sin etiología infecciosa, neoplásica o autoinmune. Los síntomas acompañantes más frecuentes son: síntomas constitucionales, faringoamigdalitis, aftas bucales y adenopatías cervicales, que además prestan nombre al síndrome y constituyen los criterios diagnósticos (PFAPA: Periodic Fever, Aftous stomatitis, Pharyngitis, cervical Adenopathy). Entre las pruebas complementarias destacan alteraciones analíticas inespecíficas (leucocitosis y elevación de reactantes de fase aguda) y estudios microbiológicos negativos. Además el diagnóstico se ve apoyado por la espectacular respuesta clínica al tratamiento con esteroides orales.

**Caso clínico:** Paciente que entre el año y los 4 años de vida presentaba episodios de fiebre recurrente (1-2 al mes) acompañados en la mayoría de los casos por faringoamigdalitis. Entre las pruebas complementarias realizadas destacan 3 cultivos de exudado faringoamigdalares negativos. Presentaba buena respuesta a tratamiento con prednisona oral y ausencia de respuesta a antibioterapia. Se excluyeron otras causas de fiebre periódica, pudiendo confirmarse el diagnóstico de síndrome de PFAPA.

#### **Conclusiones:**

– Ante pacientes que acuden de manera periódica a nuestra consulta con fiebre, debemos considerar la existencia de enfermedades menos frecuentes como este síndrome y otras enfermedades autoinflamatorias.

– El diagnóstico precoz evita pruebas complementarias y tratamientos inadecuados.

– El tratamiento adecuado mejora la calidad de vida de estos pacientes, aunque hay que destacar que el pronóstico es favorable, sin afectar al desarrollo pondero-estatural y autolimitándose en la mayoría de los casos antes de llegar a la edad adulta.

### **Infección respiratoria aguda... y algo más.**

**Autor(es):** L. Galán Bueno<sup>(1)</sup>, V. Moreno Carbonell<sup>(2)</sup>, M.D.C. Prieto Zazo<sup>(1)</sup>, V.P. Silvero Enríquez<sup>(1)</sup>, Y. García García<sup>(1)</sup>, T. Fernández Martínez<sup>(3)</sup>, M. Segura González<sup>(1)</sup>, J.M. Vagace<sup>(1)</sup>, M. Delgado Cardoso<sup>(1)</sup>

**Centros:** <sup>(1)</sup>Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz, <sup>(2)</sup>Hospital de Mérida, Mérida, <sup>(3)</sup>Badajoz

**Resumen:** Presentamos el caso de un niño de 3 años, natural de la República Dominicana, que ingresa por cuadro de tos y fiebre de hasta 40°C de 7 días de evolución, con empeoramiento evolutivo a pesar de tratamiento antibiótico empírico. No tiene antecedentes personales de interés, y la última vez que viajó a su país de origen fue 3 meses antes. En la familia varios miembros por rama materna presentan anemia sin filiar.

A su ingreso satura al 100%, tiene aceptable estado

general, palidez marcada y tiraje subcostal e intercostal leves. En la AP destaca hipoventilación en base derecha con crepitantes. Abdomen con esplenomegalia palpable a 1 cm de reborde costal.

Al ingreso se realiza radiografía de tórax en la que destaca condensación en base pulmonar derecha, sin derrame. En el hemograma llama la atención un valor de hemoglobina de 8,5 g/dl con un volumen corpuscular medio normal, el valor de leucocitos y plaquetas es normal. En la bioquímica sanguínea destaca una PCR de 91,7 mg/l y una LDH de 1.217 UI/L.

Ante el cuadro respiratorio y los hallazgos analíticos se inicia estudio microbiológico y al mismo tiempo estudio orientado de anemia normocítica.

La evolución inicial es tórpida, con empeoramiento clínico y persistencia de la fiebre varios días. Se mantiene tratamiento con Cefotaxima intravenosa 10 días y Azitromicina 5 días, precisando oxigenoterapia de alto flujo. Tras completar un estudio minucioso se llega al diagnóstico de Síndrome Torácico agudo por infección por *Mycoplasma pneumoniae* en paciente con Enfermedad de Células Falciformes (ECF) en homocigosis (HbF 26%, HbS 70%).

La ECF es una enfermedad genética autosómica recesiva, caracterizada por la presencia de hemoglobina falciforme (HbS) en los eritrocitos, que condiciona un estado de hemólisis crónica y fenómenos vasooclusivos, de gravedad variable en función de parámetros con el % de Hb fetal (HbF), que en este paciente supuso un efecto protector. Sin embargo, esta anemia puede empeorar por complicaciones como el síndrome torácico agudo, de etiología muy diversa, siendo la infecciosa la más frecuente en niños. En este trabajo se discuten las principales complicaciones torácicas en estos pacientes.

### **Colonización de leche materna como origen de sepsis neonatal tardía por *Streptococcus agalactiae*.**

**Autor(es):** M.I. Calderón Romero, M.I. García Ruiz-Santa Quiteria, A. Ortiz Álvarez, C. Alcaide Álvarez

**Centros:** Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

**Introducción:** La sepsis neonatal tardía (SNT) es aquella que se produce a partir del séptimo día de vida, siendo el *Streptococcus agalactiae* (SGB) uno de los principales gérmenes implicados. Las recomendaciones para la prevención de su transmisión vertical no han modificado la incidencia de SNT debido a infecciones horizontales, siendo la lactancia materna (LM) un posible origen. A continuación, describimos un caso de SNT con aislamiento de SGB en LM.

**Caso clínico:** Neonato con historia obstétrica de frotis rectovaginal positivo para SGB con profilaxis antibiótica (PAI) completa, amniorraxis diez días anteparto y parto vaginal a las 30+3 semanas.

A los 11 días de vida presenta empeoramiento clínico, elevación de reactantes de fase aguda y hemocultivo positivo para SGB, recibe tratamiento dirigido con penicilina G durante 10 días presentando negativización del cultivo a los 5 días. Como estudio del foco de infección se realiza cultivo de leche materna que resulta positivo para SGB con mismo antibiograma que el paciente, se suspende

lactancia materna hasta negativización de cultivos y se inicia tratamiento materno con fenoximetilpenicilina durante 10 días pese a la ausencia de signos de mastitis.

A los 25 días de vida presenta nuevo empeoramiento clínico con hemocultivo nuevamente positivo para SGB. En el estudio del origen de esta segunda sepsis, el cultivo de LM es negativo y el cultivo del frotis faríngeo del paciente resulta positivo para portador de SGB. El paciente realiza tratamiento erradicador con ampicilina durante 20 días, a las 48h de finalizar el ciclo antibiótico se realiza control del frotis faríngeo siendo ya negativo. Durante este tiempo, el paciente recibió LM extraída, sin succión directa hasta ser descartado el estado de portador.

**Discusión:** Este caso encuadraría dentro de la hipótesis de proceso circular. Inicia con la colonización faríngea del neonato en el canal del parto, para posteriormente ser este quien transmita el germen a la LM mediante la presión negativa de la succión. Esto unido a la inmadurez del sistema inmune de los pretérmino y la limitada eficacia de la PAI para reducir el estado de portador, habría contribuido a la recurrencia de SNT por SGB en nuestro paciente.

### **Fallo de medro y episodio de aparente amenaza a la vida (ALTE) en lactante de un mes y medio sin antecedentes de interés.**

**Autor(es):** L. Castro González, M. López Marcos, R. Marques Rodríguez, M.Á. Álvarez Domínguez, M.I. Calderón Romero

**Centros:** Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

**Anamnesis:** Lactante de un mes y medio derivada de su hospital de referencia por una historia de rechazo de las tomas, fallo de medro y un ALTE que necesitó estímulos para cesar.

**Antecedentes personales:** Embarazo controlado y sin incidentes. Somatometría al nacimiento normal. Cesárea urgente por registro cardiotocográfico no tranquilizador, uso de anestesia general, APGAR al nacimiento 7/10/10. No precisó ingreso.

**Caso clínico:** En la exploración al ingreso presentaba un aceptable estado general, palidez mucocutánea, adecuada respuesta a estímulos. Reflejos arcaicos presentes y normales. Auscultación cardiopulmonar sin ruidos patológicos. Resto de la exploración dentro de la normalidad.

Se prescribe monitorización continua de la paciente y se continúa el estudio diagnóstico de un ALTE que asocia un fallo de medro.

Todas las pruebas complementarias resultaron dentro de la normalidad, salvo el electrocardiograma, en el que se apreció predominio del eje derecho.

Tras una semana de ingreso la paciente no había experimentado ganancia ponderal y había tenido un nuevo episodio consistente en desaturación, cianosis peribucal y bradicardia posterior mientras realizaba una toma, por lo que se decidió ampliar el estudio.

Se realizó una ecocardiografía en la que se vieron cumplidos criterios de una hipertensión pulmonar primaria severa suprasistémica, asociando una hipertrofia del ventrículo derecho y una insuficiencia tricuspídea leve, sin otra cardiopatía.



A nivel digestivo se halló un reflujo gastroesofágico en valores significativos tras un estudio de motilidad intestinal y una pHmetría.

La paciente posteriormente fue sometida a un cateterismo diagnóstico y terapéutico que confirmó el diagnóstico.

Tras este diagnóstico, y en pruebas complementarias posteriores, se halló en la paciente una deficiencia del ácido lipoico asociada a esta patología.

**Conclusiones:** La vigilancia estrecha de la curva ponderal de los niños desde atención primaria es de especial interés en los recién nacidos, aunque estén aparentemente sanos, pues la mayoría de las patologías silentes al nacimiento se expresan así.

Hay que tener especial atención en aquellos casos que asocien un episodio de ALTE, aunque a priori no cumpla criterios de riesgo.

En este caso, la asociación de ambos fue lo que condujo a la realización de pruebas complementarias ulteriores, que ayudaron al diagnóstico.

### **Déficit de proteínas de surfactante como causa de distrés respiratorio y fallo de medro en lactante.**

**Autor(es):** R. Marqués Rodríguez, M. Calderón Romero, L. Castro Gonzalez

**Centros:** Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

**Introducción:** Las enfermedades pulmonares intersticiales (EPI) en la infancia son una patología poco frecuente formada por un grupo heterogéneo de enfermedades, entre ellas el déficit de proteínas del surfactante.

Suelen debutar en el primer año de vida con un inicio sutil (aunque también en neonatos de forma severa) y se deben sospechar ante un cuadro de dificultad respiratoria progresiva, hipoxemia y radiografía de tórax/TACAR con patrón vidrio deslustrado. El diagnóstico definitivo suele requerir biopsia pulmonar y/o estudio genético.

**Caso clínico:** Lactante de 2 meses con fallo de medro y dificultad respiratoria leve (tiraje subcostal y polipnea). Presenta hipoxemia y acidosis metabólica compensada. Imagen: Rx tórax normal; TACAR: vidrio deslustrado e imágenes pseudonodulares. Biopsia: alteraciones inflamatorias con patrón tipo EPI no específica. Se inicia tratamiento con bolus de corticoterapia, y el estudio genético posterior revela mutación heterocigota del gen SFTPC. La evolución es tórpida a pesar de añadir inmunosupresión con hidroxcloroquina y azatioprina, con empeoramiento radiológico y clínico, siendo candidata a los 2 años de trasplante pulmonar.

**Discusión:** Existen tres subtipos de déficit de proteínas del surfactante pulmonar: B, ABC3A y C. En esta última, el daño alveolo-intersticial se debe al acúmulo de material proteináceo por un plegamiento anómalo de la proproteína C, y un déficit de proteína madura C. Esta proteína es importante para la absorción de los fosfolípidos secretados y es codificada por el gen SFTPC (cromosoma 8, transmisión autosómica dominante).

La forma de presentación puede ser muy variada en edad y severidad. Es más frecuente en lactantes, en los

que aparece dificultad respiratoria progresiva, retraso pondoestatural y crepitantes auscultatorios. Existe alteraciones funcionales de tipo restrictivo e hipoxemia y en TACAR un patrón difuso en vidrio esmerilado. La anatomía patológica suele ser no específica con alveolitis, hiperplasia del epitelio alveolar y fibrosis en fases avanzadas. El diagnóstico definitivo requiere estudio genético.

El tratamiento se basa en bolus de corticoterapia y hidroxcloroquina, y el pronóstico varía desde mejoría si predomina inflamación celular en la histología, hasta necesidad de trasplante pulmonar si evoluciona hacia fibrosis.

### **Rigidez de nuca y fiebre: Diagnóstico diferencial.**

**Autor(es):** J.L. Moreno Salgado, C. Jiménez De Los Santos, M.J. Gallego Alcaide, B. Jiménez Cespo

**Centros:** Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva

**Introducción:** Presentamos el caso clínico de un paciente de 4 años de edad que acude a Urgencias por fiebre de hasta 38,5°C y disminución del nivel de conciencia de unas 12 horas de evolución. Como único antecedente patológico destaca cuadro autolimitado de vómitos en los 3 días previos.

En la exploración física destacan regular estado general con tendencia al sueño, puntuación en escala de Glasgow de 11-12 puntos, rigidez de nuca marcada, equimosis palpebral superior izquierda con cierto componente edematoso, ojeras, mínimo aleteo nasal intermitente y signos clínicos compatibles con deshidratación leve.

Tras la estabilización inicial se realizan hemograma (hemoglobina 8,4 g/dL sin otras alteraciones), bioquímica sanguínea general (PCR 0,5mg/dL, PCT 0,2 ng/mL), coagulación, TC craneal y punción lumbar para citobioquímica y estudio microbiológico (líquido acelular de aspecto claro, proteínas 12.5 mg/dL, glucosa 61 mg/dL), aportando resultados inespecíficos poco sugerentes de cuadro de infección meningea, por lo que realizamos diagnóstico diferencial más amplio que incluya procesos neoplásicos.

Tras ello, volvemos a reexplorar al paciente, observando aleteo nasal y cierta polipnea, más evidentes que a su llegada a urgencias, por lo que ampliamos el estudio con radiografía de tórax, constituyendo la prueba complementaria clave para el diagnóstico, observándose masa mediastínica posterosuperior derecha, con desplazamiento contralateral de la tráquea, que tras su biopsia se filia como neuroblastoma con extensión metastásica a médula ósea, base del cráneo y ala del esfenoides.

**Conclusión:** aunque la sospecha de meningitis aguda constituye la primera opción diagnóstica ante un cuadro de alteración del nivel de conciencia, fiebre y signos de meningismo, ésta no es la única opción diagnóstica, siendo necesario tener en cuenta otros diagnósticos menos frecuentes que puedan producir rigidez de nuca, como es el caso del neuroblastoma del tórax superior que produce síndrome compresivo cervical y rigidez de nuca por este motivo.

### **Haplotipos HLA en una población pediátrica con diabetes mellitus tipo 1.**

**Autor(es):** L. Camacho Lozano, A.B. López Mármo, D. Trasierra Molina, C. De La Torre Morales, J. Gomez Vazquez, R. Cañete Estrada

**Centros:** Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

**Introducción:** La diabetes mellitus tipo 1 se ha asociado con las variantes alélicas del Complejo Mayor de Histocompatibilidad, en la región HLA ubicada en el brazo corto del cromosoma 6 humano (HLA-DR3 y HLA-DR4).

**Material y Métodos:** Estudio descriptivo, longitudinal, prospectivo de determinación de genética HLA en los pacientes que debutaron con diabetes mellitus tipo 1 desde enero de 2012 hasta la actualidad.

**Resultados:** Se obtuvo un total de 141 pacientes, el 48,2% (68 pacientes) eran varones y el 51,77% (73 pacientes) mujeres. La media y mediana de edad al diagnóstico fue de 5,8 años. Los pacientes que presentaron HLA de riesgo asociado a diabetes fueron el 87,24%: DR4 DQB1\*0302 14,9% (21 pacientes); DR4 DQA1\*0301 4,3% (6 pacientes); DR3 DQB1\*0201 28,37% (40 pacientes) y DR4 DQA1\*0301 junto con DR3 DQB1\*0201 en el 39,72% (56 pacientes). En el 12,8% (18 pacientes) se obtuvo otro tipo de HLA no asociado a riesgo de DM tipo 1.

**Conclusiones:** Aproximadamente 90 % de los pacientes con DM 1 presentan HLA DR3-DR4 ó ambos. El locus HLA-DQ muestra marcadores de riesgo fuertemente asociados a la DM tipo 1.

El riesgo elevado de DM tipo 1 en sujetos con determinados alelos HLA clase II, no se desarrolla en la mayoría de las personas que heredan estos alelos cuya herencia es poligénica.

### **Diferentes formas de presentación de hiperplasia suprarrenal congénita en una misma familia.**

**Autor(es):** L. Camacho Lozano, A.B. López Mármo, R. Castañeda Mendieta, A. Burón Romero, R. Cañete Estrada.

**Centros:** Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

**Introducción:** La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es un trastorno hereditario autosómico recesivo que afecta a la esteroidogénesis del cortisol. Existen 7 formas clínicas en función del déficit enzimático responsable.

Se puede distinguir formas clásicas o graves, de diagnóstico neonatal, y formas no clásicas en las que las manifestaciones pueden aparecer en la infancia-adolescencia, en la etapa adulta o pasar desapercibidas (formas crípticas).

**Caso clínico:** Recién nacido de 27 días que ingresa con sospecha de insuficiencia suprarrenal congénita.

Antecedentes familiares padres y hermano de 9 años viven sanos. Antecedentes personales sin interés clínico. Cuatro días antes del ingreso comenzó con un cuadro de vómitos, estreñimiento y deshidratación.

A la exploración física impresiona de gravedad, con aspecto desnutrido y deshidratación del 8% sin signos de shock. El resto de la exploración física fue normal.

En los análisis al ingreso se constata: Na 107 mE-

q/L, K 7,7 mEq/l, y acidosis metabólica. El estudio hormonal mostró ACTH 188.5 ng/L (9-52), cortisol 2 µg/dL (6-30), 17-OH Progesterona > 28 µg/L (>20), androstendiona 8.5 ng/mL (0.1-3.1) testosterona 0.28 µg/L (<0.3), DHEA-S0.08 µg/mL (0.9-1.8), Renina 117.6 mU/l (5-56), Aldosterona 188.3 pg/mL (10-160) .

Ante la sospecha de HSC grave con pérdida de sal se rehidrató y se inició tratamiento con hidrocortisona y fludrocortisona.

En análisis genético molecular del gen de la esteroide 21-hidroxilasa informó de la mutación 655 G en el intrón 2 en homocigosis. Esta mutación se asocia a formas clásicas de la enfermedad.

El estudio genético familiar mostró que el padre y la madre eran portadores heterocigotos de la mutación 655 G en el intrón 2 y además compartían otra mutación de Val128Leu. Su hermano resultó homocigoto, para la mutación Val281Leu forma no clásica.

**Conclusiones:** Se presenta el caso de una familia en la que los progenitores son portadores de una doble mutación de una forma clásica y otra no clásica en heterocigosis, y uno de los hijos hereda la mutación grave y otro la leve, ambos en homocigosis.

Destacar que el diagnóstico de la HSC se basa en el estudio molecular, que debe extenderse a los padres y hermanos a fin de hacer un consejo genético.

### **Diabetes insípida central como déficit hormonal aislado secundaria a traumatismo craneoencefálico grave.**

**Autor(es):** M.C. Vicho González, M. Fuentes Guerrero, I. Tinoco Martín, R. Espejo Moreno, B. De La Vega Castro, M. Nuñez Estevez, M. Delgado Cardoso, J. Arroyo Díaz

**Centros:** Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz.

**Introducción:** La diabetes insípida (DI) es una entidad caracterizada por la incapacidad, total o parcial, para concentrar la orina, debido generalmente a defecto de la producción o liberación de vasopresina.

La DI central es la forma más frecuente en la infancia siendo secundaria a malformaciones, neoplasias hipotálamohipofisarias, infecciones, enfermedades inflamatorias, autoinmunes o a traumatismo en la región hipotalámica.

Presentamos el caso de un niño de 7 años diagnosticado de DI central postraumática en tratamiento con desmopresina liofilizada oral.

**Caso clínico:** Niño de 7 años que sufre un traumatismo craneal grave, al caer encima una rueda grande de tractor. En la TC craneal se aprecia: fracturas de la base del cráneo, peñasco, etmoides, esfenoideas, bóveda craneal, temporal y parietal derechos, de la órbita izquierda y de la rama izquierda inferior del maxilar junto con edema de lóbulo frontal derecho, múltiples focos de sangrado intraparenquimatosos, hematoma subdural, neumoencefalo y hematoma de tejidos blandos. A las 24 horas tras el mismo inicia diuresis excesiva con sodio plasmático: 155mmol/l, sodio en orina: 20mmol/l, osmolaridad sérica: 313mOsm/kg y osmolaridad urinaria 307mOsm/kg.



Ante la sospecha de DI central se inicia tratamiento con desmopresina intravenosa. Evolución favorable durante su estancia con diuresis alrededor de 2 ml/kg/h y natriemias normales, en tratamiento con 60 mcg/24 horas de desmopresina liofilizada oral. Persiste al alta parálisis del III par craneal izquierdo con afectación parasimpática y del VI par craneal, hemiparesia derecha y parálisis facial derecha.

A los 6 meses del traumatismo se realiza estudio de función del eje hipofisario siendo normal. En la resonancia magnética craneal se observa: leve disminución del tamaño de la glándula hipofisaria y área central con ausencia de realce tras administración de contraste.

Tras 4 años de seguimiento continúa con 60 mcg/24 horas de desmopresina liofilizada manteniendo diuresis, controles analíticos y velocidad de crecimiento normales.

**Conclusión:** La DI es una entidad infrecuente en pediatría. Siendo rara la aparición de la misma de forma secundaria a traumatismo craneal y más como déficit hormonal aislado.

Ante la sospecha de la misma debe de iniciarse tratamiento empírico sin esperara a pruebas de confirmación y descartarse otros déficit de hormonas hipotálamo-hipofisarias asociada.

### **Revisión retrospectiva de las complicaciones de fallo medular en una serie de casos: Nuestra experiencia en 12 años de seguimiento.**

**Autor(es):** M.C. Vicho González, I. Tinoco Martín, M. Fuentes Guerrero, R. Espejo Moreno, V.P. Silvero Enriquez, B. Rodríguez Jimenez, M.M. Casero Gonzalez, L. Moreno Tejero, M.D. De La Maya Retamar, J.M. Vagace Valero

**Centros:** Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Bajajoz

**Introducción:** El fallo medular (FM) se caracteriza por la desaparición de los precursores hematopoyéticos en médula ósea (MO), dando lugar a la disminución de las tres series celulares sanguíneas.

Las complicaciones dependen de la severidad, del tratamiento y los efectos secundarios del mismo.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo, longitudinal y descriptivo mediante revisión de historias clínicas de las complicaciones presentadas en los pacientes con FM desde enero de 2003 hasta diciembre de 2015.

**Resultados:** Se diagnosticaron 10 pacientes: 5 niños y 5 niñas con mediana de edad al diagnóstico de 71 meses (rango: 2-171 meses). Tres pacientes presentaban fallo medular adquirido (FMA), tres Anemia de Fanconi (AF), un FM severo post-hepatitis, una trombocitopenia amegacariocítica, un Síndrome de Shwachman Diamond (SD) y un Síndrome de Blackfan Diamond.

El 87,5% sufrieron infecciones víricas (dos virus influenza A, dos virus de epstein barr, dos virus varicela zoster y un adenovirus). El 62,5% padecieron infecciones bacterianas (tres Escherichia Coli, dos Streptococcus Pneumoniae, tres Salmonella enteritidis y dos Pseudomona Aeruginosa).

Un 25% presentaron Aspergilosis pulmonar invasiva

(un caso con FMA que preciso resección del lóbulo pulmonar afecto previo trasplante de MO).

El 80% presentaron episodios hemorrágicos precisando transfusiones de plaquetas. Una niña con FMA presentó shock hemorrágico por hemoperitoneo debido a rotura de peliosis hepática secundario a tratamiento androgénico.

Otras complicaciones debidas a la terapia son: una enfermedad injerto-contr huésped cutáneo en una niña con

FMA y una insuficiencia renal aguda un niño con FM post-hepatitis secundario al tratamiento inmunosupresor. Un paciente con SD desarrolló una púrpura trombopénica autoinmune con respuesta a inmunoglobulina sérica intravenosa.

Dos AF de raza gitana y otra niña con FMA, que rechazaron el trasplante de médula ósea (TMO), fallecieron por neumonía bacteriana, hemorragia subaracnoidea y aspergilosis invasiva respectivamente. Una defunción secundaria a hepatitis fulminante por adenovirus en paciente con FM post-hepatitis tras TMO.

**Conclusiones:** El FM es una enfermedad con fenotipo cambiante siendo fundamental el diagnostico y tratamiento precoz de las complicaciones para mejorar la supervivencia.

Las complicaciones infecciosas fueron las más frecuentes, seguidas de las hemorrágicas, especialmente en los FM congénitos y en los que no recibieron TMO.

### **Neuropatía hereditaria con parálisis a la presión (Neuropatía tomacular). Una enfermedad infrecuente. Presentación de un caso.**

**Autor(es):** M.J. Gallego Alcaide, N. Guerrero Moreno, M.A. Delgado Rioja, J.L. Moreno Salgado, N.R. Rivera Sánchez, C. Jiménez De Los Santos

**Centros:** Complejo Hospitalario Universitario de Huelva. Hospital Juan Ramón Jiménez

**Introducción:** La neuropatía hereditaria con parálisis sensible a la presión (NHPP) o neuropatía tomacular es poco frecuente; caracterizada por tendencia a desarrollar neuropatías sensitivomotoras recurrentes relacionadas con compresión o traumatismos mínimos. De herencia autosómica dominante, la mayoría presentandelección de la región 17p11.2 del gen PMP22. Debuta normalmente en la adolescencia o el periodo de adulto joven, afectándose los nervios que transcurren por lugares anatómicos más vulnerables.

**Caso clínico:** Niño de 12 años que ingresa por anestesia en cara anterior y externa del miembro inferior derecho de 4 días de evolución, que comenzó mientras jugaba, parestesias y dificultad a la deambulación. Entre los antecedentes destacabafractura de fémur derecho a los 2 años, sin referir cuadros infecciosos recientes. Presentó cuadro similar hace 5 meses que resolvió en 24 horas espontáneamente. Exploración: pies cavos, dedos en garra, ROT débiles en MID, con RCP flexor bilateral. Falta de sensibilidad en miembro inferior derecho en cara externa y anterior, entoda la extremidad, sin alteración en cara interna. Miembro izquierdo con sensibilidad y ROT normales. Fuerza 5/5. Barré de piernas y manos normal. Marcha

inestable. Las analíticas fueron normales, así como la RM de columna lumbosacra. En estudio neurofisiológico: velocidad de conducción nerviosa sensitiva ausente en el sural derecho, disminución de la velocidad y amplitud en el sural izquierdo, mediano, cubital y radial derechos, y conducción motora enlentecida de todos los músculos estudiados, ausencia de respuesta en el tibial y perineal derechos; las ondas F retrasadas. Estos hallazgos junto con la clínica del paciente son compatibles con NHPP. Actualmente el paciente presenta clínica intermitente, continuando seguimiento en consultas. El estudio genético está pendiente de resultado.

**Conclusiones:** Se trata de una entidad infrecuente y de difícil diagnóstico que en ocasiones puede simular otras neuropatías más prevalentes, como una neuropatía compresiva. A pesar de la herencia dominante, hasta el 40% son casos aislados.

Debe sospecharse ante neuropatías periféricas sin factor causal aparente. La recuperación clínica es habitual, siendo características las recurrencias. El diagnóstico se obtiene con EMG, debiendo confirmarse con genética y biopsia neural, incluyendo otros miembros de la familia.

### **Trombocitopenia neonatal. ¿En qué pensamos?**

**Autor(es):** M. Segura González, M.C. Ortiz Barquero, T. Fernández Martínez, M.M. Casero González, B. De La Vega Castro, B. Rodríguez Jiménez, E.M. Fernández Calderón, F. Cabezas Segurado

**Centros:** Hospital Materno Infantil

**Introducción:** Definimos como trombocitopenia un recuento de plaquetas inferior a  $150 \times 10^9/L$  a cualquier edad gestacional. Con una incidencia de aproximadamente 1/3 de los recién nacidos ingresados, suele ser leve y autolimitada en los primeros días de vida. En ocasiones acompaña entidades de mayor trascendencia.

Su presentación precoz (<72h) o tardía (>72h) nos ayudará a orientar su etiología, cobrando especial importancia los antecedentes pre y perinatales del paciente.

**Caso clínico:** Recién nacido a término de 41 semanas de edad gestacional que presenta en una analítica de control a las 6 horas de vida, una cifra de 44.000 plaquetas/L. en sangre periférica.

Antecedentes personales: Serologías maternas negativas, inmune a VHB y Rubeola. Hipotiroidismo materno en tratamiento con levotiroxina; plaquetopenia materna en tratamiento con prednisona.

Antecedentes perinatales: Parto eutócico, Apgar 9/10, sin antecedentes de sufrimiento fetal ni asfisia.

Evolución: Ingresó en unidad de neonatología para tratamiento con gammaglobulina y corticoides, transfusión de hemoderivados y medidas de soporte.

Clínica sin signos evidentes de sangrado.

Ecografías transfontanelar y abdominal sin hallazgos patológicos.

Al tercer día de vida inicia tinte icterico, febrícula, mal relleno capilar y decaimiento.

Se instaura antibioterapia empírica previa recogida de cultivos.

Hemocultivo y antibiograma revelan bacteriemia por E. Coli resistente.

Evolutiva mejoría clínica progresiva y normalización del número de plaquetas.

#### **Conclusiones:**

- La trombocitopenia suele ser leve y autolimitada no requiriendo tratamiento.

- Es imprescindible recabar correctamente los antecedentes prenatales, perinatales y del postparto inmediato del paciente, para orientar la etiología.

- Posible tratamiento con inmunoglobulina humana, transfusión de hemoderivados y medidas de contención.

- Tener siempre en cuenta la etiología infecciosa como posible causa de trombopenia.

### **Exploración del recién nacido: Eritrodermia.**

**Autor(es):** E. Gil Poch, M.D.C. Prieto Zazo, V.P. Silvero Enríquez, L. Galán Bueno, T. Fernández Martínez, E.M. Fernández Calderón, M.C. Ortiz Barquero, E. Agulla Rodiño

**Centros:** Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz

**Introducción:** La eritrodermia es una enfermedad grave de la piel, que afecta a más de un 90% de ésta. Puede aparecer como inicio o complicación de enfermedades cutáneas o sistémicas (infecciones, inmunodeficiencias, ictiosis o epidermolisis, enfermedades metabólicas y nutricionales, o por fármacos). En niños la causa más frecuente son las enfermedades eccematosas.

La eritrodermia siempre constituye una amenaza para el desarrollo del niño, incluso puede ser una causa de fallecimiento, ya que el paciente está expuesto a deshidratación, hipernatremia, malabsorción, fiebre e infecciones.

Es fundamental establecer un diagnóstico preciso en cada paciente, para realizar un tratamiento precoz y optimizado en cada caso.

Recién nacido varón, pretérmino tardío. Cosanguinidad entre ambos padres sin otros antecedentes.

En la exploración inicial, se observa la piel de aspecto rojizo, brillante y exudativo, afectando a toda la superficie corporal. No se observan vesículas ni descamación. Resto de exploración normal, salvo luxación de cadera. Ingresó en la UCI Neonatales, iniciando medias de soporte general y nutricional.

Durante las primeras horas de su ingreso, se inicia antibioterapia profiláctica para infecciones cutáneas y sistémicas, previa recogida de frotis periféricos y hemocultivo. Posteriormente varios ciclos de antibioterapia por colonización y sepsis por Klebsiella, Proteus y Staphilococco.

Para evitar las pérdidas excesivas, por alteración de la piel, se mantiene en incubadora con humedad del 50%, y se apotan el 150% de sus necesidades basales, considerando pérdidas insensibles de un 100%. A pesar de ello, pierde el 15% de su peso en las primeras 12 horas, y aparece deshidratación hipernatémica.

Progresivamente presenta estancamiento ponderal, por hipermetabolismo, que se recupera parcialmente con alimentación hipercalórica.

La piel torna gruesa con descamación laminar. Valorado por Dermatología, tras biopsia cutánea es diagnóstico de eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollosa.

Las ictiosis son un amplio grupo de enfermedades de la piel que se caracterizan por un estado descamativo persistente. Algunas pueden reflejar una patología exclusivamente cutánea o un cuadro multisistémico severo.

Aunque el tratamiento etiológico es fundamental, debe prestarse atención al manejo del balance hidroelectrolítico en las primeras horas, cuidados de la temperatura y profilaxis antibiótica al ser las causas más frecuentes de morbimortalidad en el periodo neonatal.

### **Lo que la Dacriocistitis esconde.**

**Autor(es):** T. Fernández Martínez, O. Torrado Sierra, A.M. Grande Tejada, M. Segura Gonzalez, B. De La Vega Castro, B. Rodríguez Jimenez, V.P. Silvero Enriquez, E. Gil Poch

**Centros:** Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Bajajoz

**Resumen:** Las tumoraciones palpebrales son motivo de consulta en aproximadamente el 5% de los lactantes antes del mes de vida.

En la mayoría encontramos una obstrucción del conducto lacrimonasal que evoluciona favorablemente, siendo solo una parte de ellos los que se sobreinfectan dando lugar a conjuntivitis, dacriocistitis o celulitis que requieren antibioterapia e incluso cirugía en algunos casos.

Esta patología, por su frecuencia, hace que en ocasiones pasemos por alto otras que afectan a la órbita como son los quistes dermoides.

Lactante de 7 meses, sin antecedentes de interés, que presenta dacriocistitis agudas de repetición, drenándose en dos ocasiones y siendo tratada con Terramicina en pomada y Amoxicilina-Clavulánico vía oral durante 7 días.

A pesar de esto, persiste tumoración en epicantus de ojo izquierdo con eritema, secreciones y dolor a la palpación.

Dada la mala evolución ingresa para antibioterapia intravenosa empírica con Amoxicilina-Clavulánico que tras resultado de cultivo positivo para estreptococo viridans se sustituye por Cefotaxima y Clindamicina según antibiograma.

Ante sospecha de alteración de vía lagrimal se solicita RMN que informa de una lesión de márgenes definidos, sin afectación intracraneal, redondeada e hiperintensa, en contacto con el margen externo de órbita izquierda y trayecto fistuloso con afectación de partes blandas, hallazgos compatibles con quiste epidermoide fistulizado.

Se decide cirugía para extirpación completa.

- Los quistes dermoides constituyen aproximadamente el 5% de las masas orbitarias y la mayoría de estos son superficiales y aparecen como inflamación o tumoración en párpado o ceja.

- El motivo de consulta suele ser la misma tumoración y ptosis, desplazando y comprimiendo o no el globo ocular, con síntomas visuales habitualmente sutiles lo que favorece el diagnóstico tardío.

- Para el diagnóstico es necesario una prueba de ima-

gen y confirmación diagnóstica por anatomía patológica.

- El retraso diagnóstico o exéresis incompleta de estas lesiones pueden causar inflamación grave y permanente deterioro funcional.

### **Patrón serológico atípico de Hepatitis B.**

**Autor(es):** J. García Vázquez, M. Portillo Márquez, R. Plácido Paías, A. Montero Salas, M.J. Garrido Cañadas, M. Pérez Vera, M. García Reymundo, M.J. González Carracedo, V. Vaquerizo Vaquerizo

**Centros:** Hospital de Mérida, Mérida

**Introducción:** Los patrones serológicos del VHB atípicos pueden causar problemas de diagnóstico, por lo que debemos conocerlos.

**Caso:** Lactante de 8 meses, natural de Rumanía, sin vacunar según la madre. Asintomática y con exploración física normal, que acude a consulta de Pediatría de Atención Primaria.

En estudio analítico rutinario se detecta serologías frente al VHB con HBsAg +, Ac Anti-HBs 56.41 mUI/ml, Ac Anti-HBc -, HBeAg -. Transaminasas normales, resto de analítica sin alteraciones relevantes para el caso.

Antes de continuar estudio, recabamos más información sobre el estado vacunal, descubriendo que su enfermera de Atención Primaria, la había vacunado de VHB el día previo a la extracción.

Por ello decidimos repetir serología en unas semanas, con el siguiente resultado, HBsAg -, Ac Anti-HBs >1000 mUI/ml, Ac Anti-HBc -.

**Discusión:** Los resultados de pruebas serológicas deben siempre interpretarse dentro de un contexto clínico. La coexistencia de HBsAg y Ac Anti-HBs positivos no es frecuente y nos plantea diversas dudas diagnósticas: VHB mutante en el gen S, hepatitis crónica activa y persistente, reactivación VHB en inmunodeprimidos o portador asintomático.

La vacuna frente al VHB induce una antigenemia HBsAg transitoria (que permite ser detectada gracias a la gran sensibilidad de las técnicas actuales) generalmente de uno a siete días tras la vacunación, aunque en neonatos se han constatado períodos de hasta veintiún días. Si esta situación coexiste con una inmunidad previa daría explicación al caso.

La repetición de serología permitiría comprobar la desaparición del HbsAg. En otros casos de duda habría que determinar la carga viral, para conocer el grado de actividad del virus.

Los resultados de nuestro caso serían compatibles con la situación de un individuo vacunado, con una elevación transitoria de HbsAg, secundaria a revacunación reciente.



## **Diabetes mellitus tipo 2. Casuística de seis pacientes en nuestro centro.**

**Autor(es):** N. Rivera Sánchez, C. Jimenez De Los Santos, M.J. Gallego Alcaide, J.L. Moreno Salgado, B. Jiménez Crespo, M. Díaz Suárez, M. Mier Palacios

**Centros:** Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva

**Introducción:** La diabetes MODY se define como un tipo de diabetes no cetósica, con inicio en edad joven (< 25 años), con una transmisión autosómica dominante, no dependiente de insulina, al menos en los primeros 5 años después del diagnóstico, y que comporta, principalmente, defectos en la secreción de la célula pancreática. Su prevalencia se sitúa entre el 1-5 % del conjunto de diabetes tipo 2, y hasta un 10 % de las diabetes tipo 1.

La Diabetes Mody tipo 2 se produce por una mutación del gen de la gluconinasa (responsable de la fosforilación de la glucosa para transformarla en glucosa-6-fosfato) localizado en el cromosoma 7q; se produce por un defecto primario en páncreas e hígado y suele diagnosticarse durante la primera infancia (4-7 años) manifestándose como

una intolerancia a la glucosa poco grave; se produce una disminución de la sensibilidad de la célula a la glucosa, que se traduce en un incremento del umbral de respuesta, de forma que se necesitan concentraciones más elevadas de glucosa para estimular la secreción de insulina.

El diagnóstico se realiza de forma habitual por hiperglucemia en situación basal, progresando muy lentamente y la mayoría no requieren tratamiento con insulina.

### **Casos clínicos:**

Presentación de 6 casos clínicos en seguimiento en nuestras consultas. Analizaremos la forma y edad de presentación al debut, agregación familiar, evolución y pruebas complementarias, tratamiento y complicaciones principales con una cohorte dinámica en seguimiento durante 7 años.

### **Conclusiones:**

- La importancia del diagnóstico temprano y reconocimiento de síntomas de alarma para prevención precoz de complicaciones.
- La importante agregación familiar debe ponernos en alerta ante glucemias aisladas alteradas.
- Conocer del buen pronóstico de este tipo de diabetes y la no necesidad de insulina, presentando buen control con recomendaciones dietéticas y ejercicio.

## **Ascitis quillosa (AQ) en la infancia. Revisión de tres casos.**

**Autor(es):** M.I. Calderón Romero, A.M. González López, R. Marques Rodríguez, L.A. Castro González

**Centros:** Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

**Resumen:** La AQ representa una forma infrecuente de ascitis, siendo las anomalías linfáticas congénitas su principal etiología, y dentro de estas la Linfangiectasia Intestinal Primaria (LIP). Presentamos tres casos seguidos en nuestro hospital con diagnóstico de AQ tras paracentesis diagnóstica con más de 200 mg/dl de triglicéridos.

Caso 1: Debut en periodo neonatal en forma de ascitis,

edemas e hidrocele. Linfogammagrafía con enlentecimiento en la eliminación del trazador y biopsia duodenal con linfangiectasia intestinal extensa. Tratamiento con dieta hipograsa rica en triglicéridos de cadena media (MCT) y posterior derivación peritoneovenosa. Como complicaciones surgidas hasta los 14 años de edad presenta: disfunción valvular, rotura de catéter, obstrucción del catéter y trombosis de la vena cava superior con desarrollo de pericarditis constrictiva.

Caso 2: Debut en periodo de lactante, ascitis junto a hernia inguinal. Linfogammagrafía con acúmulo de trazador en hemiabdomen inferior derecho, laparotomía exploradora muestra salida de linfa en polo inferior de riñón derecho sin conseguir ligadura, biopsia duodenal con pliegues blanquecinos y engrosados sin linfangiectasia y aumento en heces de alfa 1 antitripsina (A1AT). Preciso durante las primeras semanas nutrición parenteral, ocluido y derivación peritoneal, posterior inicio de alimentación hipograsa rica en MCT e implante de derivación peritoneovenosa. Como complicaciones presentadas hasta los 6 años: desnutrición moderada, colonización del catéter por salmonella con desarrollo de peritonitis complicada por salmonella.

Caso 3. Debut en periodo prenatal como ascitis fetal a las 32 semanas. Se descartó anemia hemolítica, cardiopatía, hepatopatía, cromosomopatía, metabolopatía e infección congénita, encontrando presencia de quilo en la paracentesis efectuada. Se realiza biopsia duodenal que muestra atrofia parcial de vellosidades sin linfangiectasia.

Enteropatía pierde proteínas (EPP) con A1AT fecal aumentada. Control inicial con diuréticos y nutrición enteral rica en MCT, actualmente sólo precisa dieta hipograsa. A los 2 años de edad no ha presentado incidentes de interés.

Conclusiones: La causa etiológica no siempre resulta fácil de demostrar debido a la afectación parcheada de la LIP, encontrando otros signos como es la EPP que van a favor de esta. La AQ se acompaña de una importante morbilidad debido a afectación nutricional e inmunitaria y más acentuada en portadores de derivación peritoneovenosa.

## **Más allá de la atresia de esófago.**

**Autor(es):** V.P. Silvero Enríquez, M.M. Casero González, R. Espejo Moreno, M.C. Vicho González, L. Galán Bueno, T. Fernández Martínez, M. Segura González, B. De La Vega Castro, E.M. Fernández Calderón, F. Cabezas Segurado

**Centros:** Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

**Resumen:** La atresia de esófago (AE) constituye una anomalía congénita del aparato digestivo que afecta a 1 de cada 3500 RNV; suponiendo su asociación con fístula tráqueo-esofágica (TE) un 84% de los casos. La AE se produce por un defecto en la división lateral del intestino primitivo que daría lugar a la tráquea y al esófago. Como en toda malformación congénita, será necesario realizar una minuciosa historia con atención a los antecedentes familiares y gestacionales, así como una concienzuda exploración que nos permita detectar otras alteraciones asociadas subsidiarias de tratamiento precoz.

**Caso Clínico:** Producto de 7º gestación (G7-A2-V5) de padres sanos, sin antecedentes. En controles ecográficos de semanas 28, 31 y 34 se observa polihidramnios

y cámara gástrica pequeña, que establecen la sospecha diagnóstica prenatal de AE; asas intestinales dilatadas y riñón izquierdo pequeño. Serologías maternas negativas, niegan consumo de tóxicos ni medicación. ITU en 2º trimestre tratada correctamente. Parto a término.

Al nacimiento, se confirma el diagnóstico con una RX toracoabdominal en la que se observa SNG describiendo bucle sin progresar en bolsón esofágico a nivel D5. A su ingreso se objetiva que asocia ano imperforado, criptorquidia izquierda y arteria umbilical única. En la RX se aprecia también displasia en dos vértebras, a nivel de L4 y S2.

La coexistencia de fístula TE con malformaciones anorrectal y vertebral, permite realizar el diagnóstico clínico de asociación VACTERL. Realizada valoración por Genética, que no evidencia fenotipo peculiar. Valoración por Cardiología, sin patología estructural. Ecografía abdominal sin otros hallazgos.

Se interviene el 1º ddv realizándose cierre de fístula TE mediante toracotomía y colostomía de descarga; con evolución favorable postoperatoria, consiguiéndose tolerancia y tránsito.

Una asociación malformativa está constituida por dos o más anomalías no relacionadas patogenéticamente que se asocian más frecuentemente de lo esperado por azar. Un ejemplo clásico es la asociación VACTERL, descrita por la sumación de anomalías vertebrales, atresia anal, defectos cardíacos, fístula TE, defectos renales o en extremidades. La aparición en un RN de alguna de estas alteraciones, debe ponernos bajo sospecha y descartar anomalías asociadas a esta entidad, para poder instaurar las medidas necesarias que eviten sus secuelas.

### Una simple caída.

**Autor(es):** M.D.C. Prieto Zazo <sup>(1)</sup>, V. Villar Galván <sup>(2)</sup>, L. Galán Bueno <sup>(1)</sup>, E. Gil Poch <sup>(1)</sup>, Y. García García <sup>(1)</sup>, M.M. Casero González <sup>(1)</sup>, R. Espejo Moreno <sup>(1)</sup>, B. Rodríguez Jiménez <sup>(1)</sup>

**Centros:** <sup>(1)</sup>Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz, <sup>(2)</sup>Centro de Salud, Atención Primaria, Jerez de los Caballeros

**Introducción:** El traumatismo craneoencefálico es un motivo de consulta frecuente en Pediatría cuyas causas están muy influidas por la edad. Aunque la mayoría son cuadros leves (60-80%) supone la primera causa de mortalidad infantil con importante morbilidad que viene determinado por el riesgo de producir daño intracraneal. La presencia de déficit neurológico es el dato que más se asocia a lesión intracraneal y en menor medida la pérdida de conocimiento o la convulsión (aparece en el 3-10% de los leves).

**Caso clínico:** Presentamos el caso de una paciente de 11 meses sin antecedentes de interés, que mientras jugaba en el sillón a una altura aproximada de 50 centímetros, sufre caída accidental golpeándose contra la tarima del brasero a nivel craneal en región parietotemporal derecha sin clínica neurológica inmediata y sin signos externos de traumatismo. A las 3 horas la presenta somnolencia, escasa respuesta a estímulos por lo que acude a su centro de Salud para valoración que decide su traslado hospitalario.

En hospital está consciente con Glasgow de 8-9 puntos, anisocoria por dilatación de la pupila derecha, bradi-

cardia de 60-70 lpm y fontanela anterior tensa. Se realiza TAC craneal urgente que muestra hematoma epidural temporoparietal derecho con importante efecto masa sobre el tronco del encéfalo y desplazamiento de la línea media, sin línea de fractura asociada. Se decide ante los signos de herniación cerebral intervención quirúrgica urgente para la evacuación del hematoma epidural.

La evolución postoperatoria es favorable con alta a los 9 días. Únicamente presenta en el tercer día postoperatorio crisis convulsiva de morfología parcial que se controla con tratamiento antiepiléptico.

**Conclusiones:** La importancia de la observación clínica ante un traumatismo craneal queda reflejada en este caso clínico, incluso ante cuadros aparentemente leves, de baja energía y sin signos externos de traumatismo, pueden suponer riesgo de lesiones intracraneales que requerirán una actitud más agresiva. Las indicaciones de pruebas de imagen están bien determinadas pero hay que conocer que hasta un 50% de los traumatismos craneales con lesión intracraneal tienen una radiografía craneal normal.

El mejor tratamiento de los traumatismos craneales siempre es la prevención.

### Fiebre y signos meníngeos... ¿Meningitis?.

**Autor(es):** V.P. Silvero Enríquez, M.D.C. Prieto Zazo, E. Gil Poch, M.M. Casero González, Y. García García, M.D.L.Á. Expósito Expósito, B. Rodríguez Jiménez, M. Fuentes Guerrero, I. Ordóñez Medina, M. Delgado Cardoso

**Centros:** Hospital Materno Infantil

**Resumen:** Presentamos el caso de un paciente de 7 años, correctamente inmunizado incluyendo antineumocócica sin otros antecedentes; que consulta por fiebre de 40.4°C de 24 horas de evolución, vómitos y cefalea continua frontal.

A la exploración se objetivan constantes normales a excepción de taquicardia por pico febril. Presenta aceptable estado general, irregular estado de hidratación (mucosa oral pastosa), decaimiento, sin exantemas ni petequias. ACP normal. Abdomen normal. Orofaringe hiperémica. Glasgow 15. Se comprueba positividad para signo del trípode, Kernig y Brudzinsky.

El hemograma revela 29.500 leucocitos/mm<sup>3</sup> con neutrofilia marcada (26.500/mm<sup>3</sup>), serie roja y plaquetaria normales. Bioquímica con hiponatremia, transaminasas normales y PCR 162.7 mg/L. Orina normal. En la radiografía de tórax se observa un aumento de densidad de morfología redondeada, bien delimitada sobre LSD, con broncograma, compatible con neumonía redonda. Se completa estudio con PL, extrayéndose LCR claro con citoquímica normal, normoglucorraquia y proteinorraquia. Mantoux 0 mm a las 72h.

Se instaura antibioterapia con cefotaxima a la que se asocia vancomicina hasta obtener resultado negativo de hemocultivo y LCR. Serologías contra Chlamydia pneumoniae y Mycoplasma pneumoniae negativas. Febril las primeras 24 h de hospitalización, iniciando auscultación de soplo tubárico en vértice derecho, que se resuelve al alta. Se objetiva descenso de leucocitosis y PCR. Los signos meníngeos van disminuyendo en intensidad hasta su desaparición.

La neumonía redonda es una presentación radiológica típica de la edad pediátrica (hasta un 90% en < 5 años). Se postula que su incidencia es mayor en niños por la falta de desarrollo de los poros de Kohn y canales de Lambert, que permiten la ventilación colateral alveolar entre subsegmentos, que propician los patrones lobares en adultos, mientras que en niños limitan la expansión de la infección alveolar. Los procesos neumónicos en lóbulos superiores pueden cursar con meningismo, y deben formar parte de nuestro diagnóstico diferencial, especialmente cuando cursan con importante elevación de reactantes de fase aguda y afectación del estado general; sin olvidar que sospechar que los signos meníngeos de un paciente puedan explicarse por una neumonía del lóbulo superior, no excluye la indicación de obtener un LCR que descarte una infección bacteriana grave en SNC.

### **Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel: Importancia del diagnóstico molecular ante la sospecha clínica.**

**Autor(es):** I. Bravo Candela, M.C. Vícho González, P. Mendez Perez, J. Saenz Hurtado, E. Galán Gómez

**Centros:** Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz

**Introducción:** El Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel (SSGB) es un trastorno recesivo ligado al X caracterizado por hipercrecimiento, rasgos craneofaciales dismórficos, y visceromegalia. Pueden presentar anomalías esqueléticas, cardíacas, renales, gastrointestinales y del SNC, con inteligencia variable.

Existen dos subtipos: el SSGB1 cuyo origen está en las alteraciones del gen GPC3 y GPC4 y el SSGB2, forma letal, con origen en la región Xp22.

Presentamos los casos de dos hermanos diagnosticados mediante técnica de arrays-CGH de SSGB1.

**Caso clínico 1:** Varón de 23 años seguido en la unidad de genética por rasgos dismórficos y retraso mental.

En su evolución destaca: estenosis pulmonar leve (1 mes), hipoacusia (2 años), estereotipias variables, diagnóstico de TEA y tetraparesia espástica (14 años).

**Exploración:** peso y talla normales, perímetro craneal >2DS. Macrocefalia, dolicocefalia, facies alargada, sutura metópica prominente, raíz nasal ancha, encías hiperplásicas y mentón prominente. Miembro superior: falanges ensanchadas y laxitud articular.

Se solicita arrays-CGH detectándose una delección de 105,6kb en el cromosoma Xq26.2 descrita como CNV patogénica asociada al SSGB1.

**Caso clínico 2:** Varón de 16 años seguido en neuro-pediatría por retraso en el lenguaje. Derivado a la unidad de genética por rasgos dismórficos, hipercrecimiento y retraso del lenguaje.

**Exploración:** peso, talla y perímetro craneal >P97. Normocefalia, facies ancha, sinofridia, filtro corto, labio superior evertido y pabellones auriculares presentan implantación baja.

Ante el diagnóstico del hermano se solicita arrays-CGH presentando delección de 110 kb en el cromosoma Xq26.2 asociada al SSGB1, y una delección de 84Kb en Xp21.1(de-

lección de exones 24 a 34 del gen de la Distrofina)

Dados los hallazgos se realiza arrays-CGH en la madre detectándose delección de 110kb en un cromosoma Xq26.2 y una delección de 84Kb a nivel de Xp21.1(delección de exones 24 a 34 del gen de la Distrofina)

**Conclusión:** El SSGB presenta gran variabilidad fenotípica suponiendo una dificultad para el diagnóstico correcto.

Uno de los 2 hermanos presenta un fenómeno de recombinación meiótica de los cromosomas X de la madre.

Con los Array-CGH realizamos un barrido del genoma hallando mutaciones que pueden correlacionarse con enfermedades que expliquen los hallazgos, siendo útiles en diagnósticos difíciles y sospecha de origen genético.

### **¿Es la diabetes infantil sinónimo de diabetes tipo 1?**

**Autor(es):** M. García Domínguez <sup>(1)</sup>, A.M. Gonzalez Lopez <sup>(1)</sup>, R. Chulian Cruz <sup>(2)</sup>, E.J. García García <sup>(2)</sup>

**Centros:** <sup>(1)</sup>Centro de Prevención y Rehabilitación FREMAP, Sevilla, <sup>(2)</sup>Centro de trabajo

**Resumen:** Solemos usar como sinónimos diabetes tipo 1 y diabetes infantil, pero no todas las diabetes de la infancia son tipo 1. En el caso de la diabetes tipo 2, en la que los grupos de riesgo están muy bien definidos, la labor de prevención, diagnóstico precoz, tratamiento y seguimiento es posible por el pediatra de atención primaria.

**Caso presentado:** Mujer de 11 años, con AP de síndrome de Prader-Willi diagnosticado a los 6 años de edad, sin seguimiento médico en los últimos años, que consulta en su centro de salud por poliuria y polidipsia crecientes de 8 semanas de evolución, asociadas los días previos a vómitos, anorexia y mal aliento.

**Exploración:** Deshidratación moderada, obesidad central y retrocervical, acantosis pigmentaria en cuello y axilas, lesiones de rascado y foliculitis en extremidades, no desarrollo puberal, axilarquia ni pubarquia, genu valgo, peso 56'5 kg, talla 141 cm (Percentil 7), IMC 28'3 kg/cm<sup>2</sup> (+2'7 DE), perímetro abdominal 97 cm (+5'06 DE), TA 120/70 mmHg.

Se realiza glucemia capilar con resultado de 497 mg/dl y tira de orina con glucosuria y cetonuria intensas.

Estudios complementarios: Hb glicada 9,9%, péptido C 6,6 ng/ml, Ac pancreáticos anti-GAD, IA2, ICA, antitiroideos y antitransglutaminasa negativos, colesterol total 181 mg/dl, HDL 34 mg/dl, LDL 81 mg/dl, TG 332 mg/dl, GOT 157, GPT 201.

### **Conclusiones:**

– Destacar la importancia del diagnóstico precoz, tratamiento y seguimiento de niños obesos con síndrome metabólico para evitar el desarrollo secundario de diabetes tipo 2.

– Indagar en datos claves exploratorios de insulinorresistencia: acantosis pigmentada, perfil lipídico característico (hipertrigliceridemia y HDL colesterol bajo) e hipertransaminasemia.

– Los debuts de diabetes tipo 2 que cursan con cetosis o hiperglucemia aguda important requieren insulina como tratamiento inicial y una vez conseguida la normoglucemia plantear el cese de la misma.