

Resúmenes

XX Reunión Científica Conjunta de las Sociedades de Pediatría de Andalucía y Extremadura (SPA0-SPA0YEX)

Jaén, 3 y 4 de octubre de 2014

Acidemia propiónica: a propósito de dos casos

Autor(es): R. Plácido Paías; R. Real Terrón; M.J. González Carracedo; V. Vaquerizo Vaquerizo; M. García Reymundo; M. Portillo Márquez; E. Piñán López.

Centros: Servicio de Pediatría, Hospital de Mérida (Badajoz).

Introducción: La acidemia propiónica ocurre en 1/100.000 recién nacidos vivos es una de las metabolopatías congénitas más frecuentes, de herencia autosómica recesiva y causada por el déficit de propionil-CoA carboxilasa. Existen 3 formas de presentación: severa neonatal, crónica intermitente y lentamente progresiva.

Descripción de casos:

Caso clínico 1: niño de 9 días trasladado desde otro hospital por intolerancia digestiva e hipotonía. Mencionan pérdida de peso, varios episodios de hipoglucemia severas (20-24 mg/dl) al 2º y 7º día e hipocalcemia. No incidencias durante el embarazo ni el parto.

A su llegada a nuestra unidad, el niño presenta hipotonía leve-moderada global, pobre actividad espontánea y a estímulos, con llanto escaso y aspecto desnutrido. A las 18 horas se advierte empeoramiento neurológico con hipotonía global moderada, hiperreflexia y ausencia de apertura ocular a estímulos dolorosos acompañado de numerosas clonías. Presenta EEG: brote supresión, TAC cerebral normal e hiperamonemia severa (> 400 mcg/dl). Se inició tratamiento con fenilbutirato y carbamil-glutamato por SNG, arginina iv y se traslada al hospital de referencia para depuración extrarrenal. Posteriormente se recibe, mediante espectrometría de masas en sangre seca, una elevación de la propionil-carnitina (9,24 umol/l, normal <5,5).

Caso Clínico 2: Niño de 16 meses que ingresa por episodio de somnolencia y vómitos tras contusión craneal. Los padres refieren dos episodios previos de somnolencia, coincidiendo con cuadros virales, con recuperación completa.

Durante el ingreso, la somnolencia va en aumento. El TAC, la RMN craneal y la punción lumbar fueron normales. El EEG informa de enlentecimiento de la actividad de base, iniciándose aciclovir endovenoso ante la sospecha de encefalitis aguda con mejoría sintomática,

salvo leve monoparesia transitoria del miembro superior derecho.

A los dos meses reingresa por cuadro similar, destacando leve hiperamonemia con acidosis metabólica no láctica, recuperada tras la ingesta. En RMN craneal de control se observa atrofia cortical del hemisferio izquierdo e hiperintensidad de ganglios basales.

En el estudio metabólico se observa hiperglicinemia con aumento de propionilcarnitina con actividad deficiente de propionilCoA carboxilasa en fibroblastos (2,7%).

Discusión: La forma severa neonatal (70-80%) se inicia durante la primera semana de vida. La sintomatología es inespecífica: rechazo del alimento, succión débil, vómitos, pérdida de peso, distensión abdominal, con letargia, hipotonía y convulsiones, coma e incluso muerte.

La forma aguda intermitente de comienzo tardío suele manifestarse después del año de edad. Suele precipitarse por cuadros infecciosos banales o excesiva ingesta proteica, cursando con manifestaciones neurológicas como letargia o ataxia y digestivas.

Diabetes insípida central en el adolescente.

A propósito de dos casos.

Autor(es): L. Cánovas Sánchez, G. Viedma Chamorro, T. del Campo Muñoz, A. Ávila Casas, M. de Toro Codes, J. de la Cruz Moreno.

Centros: UGC de Pediatría. Complejo Hospitalario de Jaén.

Introducción: La diabetes insípida central (DIC) es una enfermedad infrecuente producida por la falta absoluta o relativa de la secreción de hormona antidiurética (ADH), que conlleva poliuria con densidad urinaria muy baja, pérdida de peso y alteraciones psicológicas. Los tumores cerebrales son la causa más importante en niños (49.5%).

Descripción de dos casos de DIC:

Caso 1: Niño de 13 años que ingresa por clínica de poliuria y polidipsia y alteraciones psicológicas en los últimos meses. AP: ITUs, hidronefrosis II bilateral. EF y neurológica normal. TA 100/60 mmHg. Analítica de sangre con bioquímica normal salvo Na 153 mEq/l. Sistemático de orina: densidad 1002. Diuresis de 24 horas: 3,5 l. Os-

molaridad plasmática (Osm_p): 318 mOsm/kg; Osmolaridad orina (Osm_u): 83 mOsm/kg. Densidad 1000. Test de privación hídrica: tras 8 horas: Osm_p 325 mOsm/kg y Osm_u 103 mOsm/kg. ADH: 2.8 pg/mL. Test de desmopresina: Osm_p de 316 mOsm/kg y urinaria de 510 mOsm/kg, tras aumento >50% de la que presentaba se diagnóstica de DIC. Se inicia tratamiento con desmopresina nasal. Se descartó otro déficit hormonal del eje HT-HPF. RMN craneal: ausencia de señal hiperintensa de neurohipófisis que sugiere hipogenesia-agenesia de neurohipófisis.

Caso 2: Niña de 11 años que acude a Urgencias por cefalea opresiva generalizada, sensación de mareo y destellos visuales; sequedad bucal, pérdida de peso de 4 kg en los últimos dos meses. Poliuria (7.5 l en 24 h) y polidipsia desde hacía 3 meses. EF y neurológica normal. FO normal. Análítica de sangre con bioquímica normal. Sistemático de orina: densidad <1005. Test de privación hídrica (tras 7 horas): Osm_p 285 y Osm_u 171 mOsm/kg. Test de desmopresina: Osm_p de 283 y Osm_u 650 mOsm/kg, ante aumento > 50% y cociente Osm_u/Osm_p: 2.2 mOsm/kg se diagnostica de DIC. Se inicia tratamiento con desmopresina liofilizado oral y se descarta otro déficit hormonal del eje HT-HPF. RMN craneal: lesión ocupante de espacio supraselar de 12x15 mm, que contacta con quiasma óptico, con realce tras administración de contraste sugerente de disgerminoma.

Discusión:

1. Ante clínica de poliuria y polidipsia debemos sospechar una DI excluyendo previamente otras causas de poliuria osmótica (DM, hipercalcemia, nefropatía pierde sal).

2. Los test de privación hídrica y desmopresina resultan fundamentales para el diagnóstico de DIC.

3. La resonancia magnética cerebral es imprescindible para el diagnóstico etiológico.

4. La evaluación de hormonas del eje HPT-HPF es necesaria para descartar otros déficits hormonales asociados.

El valor de los anticuerpos antigliadina deaminados en preescolares

Autores: M^a R. Martín Moya, L. Cabrera Morente, A. Pérez Parras, A. Arévalo Garrido, J. De La Cruz Moreno

Centros: UGC de Pediatría, Complejo H. Ciudad de Jaén.

Introducción: La enfermedad celíaca (EC) es una enfermedad sistémica autoinmune producida por la ingesta del gluten y prolaminas contenidos en determinados cereales, en individuos genéticamente predispuestos. Produce manifestaciones digestivas y extraintestinales. El diagnóstico se realiza mediante la clínica, marcadores serológicos, estudio genético y biopsia intestinal siendo empleada ésta última en los casos dudosos. El único tratamiento eficaz es una dieta sin gluten estricta de por vida. Los anticuerpos antipéptido deaminado de gliadina (anti-PDG) son unos anticuerpos que se correlacionan con la atrofia vellositaria, adquiriendo por tanto una sensibilidad y especificidad similar a los anticuerpos de celiaquía habituales, en niños menores de 2 años.

Descripción del caso: Paciente mujer de 13 meses sin antecedentes personales de interés, que acude para ser estudiada en la unidad de digestivo por fallo de medro a partir de los 7 meses coincidiendo con la introducción

del gluten en la dieta. Se acompaña de irritabilidad y heces de consistencia blanda. A la exploración física presenta abdomen distendido y timpanizado, con nalgas en bolsa de tabaco, peso menor a p3 y talla en p10.

Se le realizó analítica presentando alteraciones en el metabolismo del hierro, anticuerpos de despistaje de EC (antitransglutaminasa y antiendomiso) siendo negativos y antiPDG con títulos elevados. En revisión posterior se confirma resultado previo continuando con títulos elevados de antiPDG y estudio genético positivo a HLA DQ2 junto con biopsia intestinal con infiltrado inflamatorio, atrofia vellositaria total en duodeno (Marsh IIIc), lo que confirmó el diagnóstico de EC. Tras retirada de gluten de la dieta, se aprecia notable mejoría clínica y normalización de marcadores serológicos.

Discusión: En el diagnóstico de EC es importante tener en cuenta que los marcadores serológicos no deben analizarse de forma aislada sino en conjunto con la clínica y el resto de pruebas complementarias.

Recalcar la importancia de los anticuerpos antiPDG en niños menores a 2 años, puesto que permiten el diagnóstico precoz de EC a estas edades. Al ser los únicos que se positivizan de forma específica, evitan el retraso diagnóstico con las consecuencias pondoestaturales que conlleva.

Por ello ante casos dudosos en niños menores a 2 años en los que hay fuerte sospecha clínica de EC con anticuerpos negativos, es conveniente determinarlos.

Síndrome hemolítico urémico atípico: nuestra experiencia

Autores: M^a Rocío Martín Moya, Gloria Viedma Chamorro, Tomás del Campo Muñoz, África Ávila Casas, Leticia Millán Miralles, Jesús de la Cruz Moreno.

Centros: UGC de Pediatría, Complejo H. Ciudad de Jaén.

Introducción: El síndrome hemolítico urémico (SHU) es una microangiopatía trombótica que se caracteriza por anemia hemolítica microangiopática, trombopenia y alteración de la función renal.

El SHU atípico puede tener múltiples agentes causales, siendo de mala evolución clínica cuando existen alteraciones genéticas del complemento.

Descripción del caso: Niña de 9 años con antecedentes de SHU con diarrea a los 20 meses de vida que precisó tratamiento sustitutivo con diálisis peritoneal (DP), ITU a los 5 meses de vida.

Acude a su hospital de referencia al presentar desde hacía 3 días fiebre, vómitos y dolor abdominal sin diarrea y oliguria en las últimas 48 horas. Al detectar en analítica insuficiencia renal severa y trombopenia se deriva a nuestro centro.

La exploración física fue normal, TA 111/72 mmHg, sin datos de sobrecarga de volumen. Se realiza nueva analítica en la que se aprecia anemia Hb 11 g/dl, trombopenia 15.000, esquistocitos 1.2%, se confirma insuficiencia renal importante con urea 234 y creatinina 5 mg/dl y amilasa y lipasa elevados sugerentes de pancreatitis aguda.

Ingresa en UCIP para monitorización, al continuar en anuria y con datos de insuficiencia renal severa se coloca catéter femoral y se inicia hemodiálisis (HD) con buena to-

lerancia hemodinámica y plasmaféresis (PF) a las 24 horas del ingreso.

Pruebas complementarias: bioquímica urea 256, creatinina 6, fósforo 7.6 mg/dl, GOT 308, LDH 4265, haptoglobina 12.2 U/l, esquistocitos 4.4%. Inmunología: normal. Serologías: negativas salvo Influenza B positivo. Sedimento de orina: proteinuria 1.4 g/ 24 horas y microhematuria. Ecografía renal: leve aumento de ecogenicidad cortical sin dilatación de la vía urinaria.

Se realiza determinación de ADAMTS 13 y estudio genético que es normal.

Tras 12 sesiones de PF se consigue normalización de cifras de plaquetas y elevación de hemoglobina, inicio de diuresis que permitió suspender HD (a las 48 horas) y normalización de la función renal (al alta Cr 0.6 mg/dl).

Actualmente realiza tratamiento con enalapril como nefroprotector presentando como expresión de daño renal microalbuminuria leve.

Discusión:

-El SHU es una entidad rara, aunque puede ser potencialmente grave por lo que en un niño que presente anemia, trombopenia y fracaso renal agudo es importante tenerla en cuenta.

-Actualmente el tratamiento con Eculizumab se considera de primera línea ante un SHU atípico. En nuestro caso, no nos planteamos tratamiento con anticuerpos monoclonales por la evolución clínica favorable de la paciente tras plasmaféresis.

-El estudio genético es importante en estos pacientes como factor predictor de evolución clínica.

Dificultad respiratoria en adolescentes: no siempre es asma

Autores: M^a R. Martín Moya, A. J. Pérez-Aranda Redondo, M. Cubero Sánchez, A. Ávila Casas, M^a C. Martínez Padilla, J. de la Cruz Moreno.

Centros: UGC de Pediatría, Complejo H. Ciudad de Jaén.

Introducción: La disfunción de cuerdas vocales (DCV) es una entidad poco frecuente consistente en una aducción paradójica de las cuerdas vocales (CV), durante la inspiración, generando obstrucción respiratoria alta. Clínica: episodios bruscos de dificultad respiratoria, sibilancias, tos u opresión torácica. Predominio en sexo femenino, preadolescentes, deportistas; puede asociarse a ansiedad, estrés emocional o somatización, así como a asma o RGE. Diagnóstico mediante fibrobroncoscopia para visualización directa de las CV durante un episodio. La espirometría puede evidenciar aplanamiento del asa inspiratoria, disminución de FEV1, CVF manteniendo cociente FEV1/CVF normal. Tratamiento: explicar al paciente la enfermedad, técnicas foniatricas y/o psicoterapia.

Descripción de casos:

Caso 1: Niño de 13 años, con antecedentes de asma mal controlada, deportista de competición; familia desestructurada. Acude a urgencias por dolor torácico de escasa duración, de 2-3 días de evolución, acompañado de dificultad respiratoria, que desaparece tras cesar el dolor. Exploración física normal. Hemograma, bioquímica con función renal, iones, CK y troponina; gasometría, radiografía de tórax y ECG normales. Se administra clorazepato

dipotásico, tratamiento broncodilatador nebulizado y corticoideo sistémico.

Se realiza espirometría, apreciándose aplanamiento del asa inspiratoria, seguida de episodio de dificultad respiratoria con buena SatO₂, con estridor inspiratorio y uso de musculatura accesoria, que cedió espontáneamente.

Sospechando DCV, ingresa y se realiza fibrobroncoscopia, objetivándose cierre paradójico de los 2/3 anteriores de CV en inspiración.

Caso 2: Niña de 14 años sin antecedentes de interés, salvo repetir último curso escolar. Acude a urgencias por episodios paroxísticos de dificultad respiratoria, de 2 días de evolución, con estridor y uso de musculatura accesoria. Exploración física: hipoventilación generalizada, estridor bifásico y tiraje supraesternal. SatO₂ 100%. Hemograma, bioquímica con glucosa, función renal, iones, coagulación y dímero D normales. Gasometría, ECG, Radiografía de tórax normales. Diagnosticada de broncoespasmo recibe salbutamol, bromuro de ipratropio y budesonida inhalados; corticoides sistémicos, adrenalina y sulfato de magnesio subcutáneos, sin respuesta. Ingresada, presentando nuevos episodios similares manteniendo SatO₂ normal. Se realiza tránsito esofagogastroduodenal normal, espirometría con CVF y FEV1 disminuidos, y fibrobroncoscopia durante la crisis con movimiento paradójico de los 2/3 anteriores de las CV en inspiración, confirmándose DCV.

Discusión:

-Ante episodios de dificultad respiratoria en preadolescentes se debe tener en cuenta en el diagnóstico diferencial del broncoespasmo otros cuadros como la DCV.

-Fundamental realizar historia clínica y exploración física detalladas, que junto con la normalidad de pruebas complementarias habituales hará sospechar esta entidad.

-Importante realizar el diagnóstico precoz, para evitar pruebas complementarias innecesarias y costosas, así como tratamiento farmacológico agresivo con sus efectos indeseados.

Revisión de leishmaniasis visceral infantil en nuestro hospital

Autores: Blanco Muñoz, María Marta; García Sánchez, María; Sierra Córcoles, Concepción; Ávila Casas, África; Martínez Colmenero, Carmen; De la Cruz Moreno, Jesús.

Centros: UGC Pediatría. Complejo H. de Jaén.

Objetivo: Analizar las características clínico-epidemiológicas y de tratamiento de los casos de leishmaniasis visceral (LV) diagnosticados en nuestro hospital en los últimos años.

La LV es un importante problema de salud pública a nivel mundial. En España está causada por *L. infantum*, siendo el área mediterránea zona endémica. En nuestro medio la incidencia es superior a la esperada. Ante un cuadro de fiebre, hepatoesplenomegalia y anemia se plantea como una de las principales opciones diagnósticas.

El tratamiento actual de elección es la anfotericina B liposomal (ABL) en pauta corta, a dosis de 4mg/kg/día, los días 1º a 5º y 10º.

Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo: revisión de historias clínicas de los menores de 14 años con LV, durante el período enero 2010-agosto 2014. Variables registradas: edad, sexo, motivo de consulta, clínica, complementarios, tiempo al diagnóstico y tratamiento.

Resultados: Se registran 14 pacientes con LV, solo uno de ellos inmudeprimido. 7/14 refieren contacto directo con perros. Mediana de edad: 13 meses (3 meses – 3 años y 11 meses). Sexo: 7 varones: 7 mujeres. Motivo de consulta: fiebre en el 100% de los casos, duración: 7-20 días al diagnóstico. Clínica: fiebre, palidez cutánea y esplenomegalia en 100%, hepatomegalia 64%. Pruebas complementarias: anemia e hipertransaminasemia 100%, leucopenia 57%, trombopenia 71%. Pancitopenia 6/14. Diagnóstico: 100% serología (ELISA positiva a leishmania), 2/14 AMO (visualización amastigotes intracelulares). Tiempo medio al diagnóstico: 3 días (1-5).

En 13/14, el tratamiento con ABL en pauta corta tuvo resultados satisfactorios. En un paciente se administró la pauta corta a 3 mg/kg/día, y requirió un 2º ciclo de ABL a 4 mg/kg/día para su remisión. No hubo recaídas posteriores.

Conclusiones:

- Nuestra serie de casos muestra que la LV continúa siendo una opción diagnóstica nada despreciable en nuestro medio.
- Las técnicas no invasivas, como la serología o PCR en sangre periférica, facilitan el diagnóstico, desplazando al método tradicional de visualización directa del parásito.
- El tratamiento de elección es la ABL, en pauta corta, mostrándose seguro y eficaz en el manejo de LV en pacientes inmunocompetentes.

Dermatomiositis Juvenil: Diagnóstico, Evolución Y Actualización Del Tratamiento

Autores: C. Caballero Rodríguez, N. Sancho Montero, M.A. Pino Gálvez, J. Gómez Vázquez, J. Sánchez Caballero.

Introducción: La dermatomiositis juvenil es una enfermedad inflamatoria del tejido conectivo, que se clasifica dentro de las miopatías inflamatorias idiopáticas, de etiología desconocida. Es una enfermedad heterogénea tanto en su forma de presentación clínica como en su evolución. Para su diagnóstico definitivo deben cumplirse los criterios de Bohan y Peter. La incidencia de esta enfermedad es muy baja, estimándose en 3 casos por millón y año. Clásicamente se trataba de una enfermedad con mal pronóstico, con elevada mortalidad y en ocasiones con afectación funcional permanente. En las últimas décadas con los tratamientos y el diagnóstico precoz ha disminuido drásticamente la mortalidad y ha mejorado el pronóstico.

Descripción del caso: Niño de 3 años de edad que presenta lesiones cutáneas de un mes y medio de evolución, consistentes en eritema heliotropo, pápulas de Gottron a nivel de las manos, lesiones eritemato-violáceas en axilas y edema en párpados, dorso de manos, brazos y piernas. Acompañado de debilidad muscular con predominio en cintura escapular y pelviana, que fue progresando hasta impedirle levantarse junto con empeoramiento de estado general, mialgias, artralgias y estreñimiento. Ante la sospecha de Dermatomiositis Juvenil se realizaron las siguientes **pruebas complementarias:** CPK 1034 U/l, LDH 500 U/l, AST 117 U/l, electromiograma con patrón miopático generalizado compatible con miopatía de tipo inflamatorio y biopsia muscular a nivel del cuadriceps

también compatible. Al cumplir todos los criterios de Bohan y Peter se diagnosticó de Dermatomiositis juvenil. Se inició tratamiento con prednisona durante 10 días sin mejoría, por lo que se realizó inducción con inmunoglobulina intravenosa, mejorando la fuerza muscular, las lesiones cutáneas y el edema. Para el mantenimiento de la remisión se efectuó tratamiento con metotrexato y descenso de corticoides.

Discusión: La dermatomiositis juvenil es una enfermedad rara, por lo que en ocasiones es difícil su diagnóstico precoz. Cada vez están teniendo más importancia pruebas complementarias como la resonancia magnética, ya que no es invasiva y permite estudiar amplias áreas musculares. Se trata de una enfermedad con una evolución y pronóstico variable, que ha mejorado en los últimos años, añadiéndose a los corticoides el tratamiento con inmunosupresores. Las inmunoglobulinas intravenosas como tratamiento adyuvante en casos de resistencia o dependencia de los corticoides. Actualmente también se está avanzando en el papel de fármacos biológicos. De la gravedad del caso y de la respuesta o no a los tratamientos iniciales dependerá la necesidad de otros fármacos.

Uso de factor VII activado recombinante en pacientes hematólogicos no hemofílicos

Autores: I. Peláez Pleguezuelos¹, J.S. Vilchez Pérez², A.I. González Espín¹, J. de la Cruz Moreno¹.

Centros: Complejo H. de Jaén.². C.S. Alcalá la Real.

Introducción: El factor VII activado recombinante (rVIIa) es el tratamiento aprobado para pacientes con hemofilia A o B con inhibidores, hemofilia adquirida, deficiencia factor VII y trombastenia de Glanzman, y por uso compasivo para otras coagulopatías. Su mecanismo de actuación está limitado a un punto de lesión vascular donde se libera factor tisular. El riesgo de trombosis es mínimo y no tiene alto poder inmunógeno.

Casos clínicos

1. Niña de 2 años con déficit grave factor V de coagulación. CIA intervenida sin complicaciones con profilaxis con plasma. Ingresa por decaimiento generalizado y clínica respiratoria. Rx de tórax: derrame pleural, realizándose drenaje por hemotórax tardío post-intervención. Transfusión de plasma cada 12 horas sin mejoría. Se administra 1 dosis de rVIIa 90 µg/Kg con buena evolución posterior.

2. Niña de 6 años con Enfermedad Von Willebrand tipo III y asociación VACTER incompleto. Taponamiento nasal posterior urgente e intubación por sangrado orofaríngeo y epistaxis secundaria a infección vías respiratorias superiores. Se administra concentrado de factor VIII y plasma sin mejoría y necesita concentrado de hemáties. Se administra 1 dosis de rVIIa 90 µg/Kg cediendo sangrado y permitiendo extubación.

3. Niño de 9 años. Tras amigdalectomía inicia sangrado persistente de pared posterior. Requiere taponamiento antero-posterior e intubación. Primer estudio de coagulación normal. Al repetir, aumento leve del tiempo de protrombina y dosificación factor VII 22%. Se administra rVIIa 30 µg/kg cada 8 horas 48 horas, resolviéndose el cuadro y extubándose.

4. Niño de 10 años. Acude a urgencias con trastorno de conciencia. Analítica compatible con leucosis y plaquetope-

nia grave 5.000/ml. TAC craneal: hemorragia parenquimatosa antero-inferior lóbulo cerebeloso derecho extendido a tronco lado derecho e hipertensión intracraneal. Mielograma: leucemia mieloide aguda. Coagulación normal. Enclavamiento cerebral en las primeras 24 horas, administrándose 1 dosis rVIIa 90 µg/Kg con mejoría de la hipertensión intracraneal permitiendo iniciar tratamiento para leucemia.

Discusión

- El uso del rVIIa en pediatría debe considerarse en trastornos de la coagulación que no respondan a administración de plasma, cuando no se disponga de tiempo para tipificar hemoderivado, descongelarlo o cuando precisa efecto rápido.

- Las dosis estándares en adultos (90-120 µg/Kg cada 2-3 horas) pueden extrapolarse a niños y como su mecanismo de acción y duración es dosis-dependiente, puede incrementarse si no se obtiene respuesta.

- En pacientes con déficit congénito de factor VII ha demostrado ser un tratamiento muy valioso, consiguiendo hemostasia con dosis menores (15-30 µg/Kg) con la ventaja de que no tiene procedencia plasmática.

Cefalea y lesiones hiperintensas en la sustancia blanca en paciente con linfoma Burkitt

Autores: A.I. González Espín¹, I. Peláez Pleguezuelos¹, J.S. Vílchez Pérez², J. de la Cruz Moreno¹.

Centros: Complejo Hospitalario de Jaén². C.S. Alcalá la Real

Introducción: La presencia de lesiones hiperintensas en la sustancia blanca en T2 se detecta frecuentemente en los estudios de resonancia magnética (RM) y en gran parte de los casos se puede considerar intrascendente. Existen varias escalas que permiten valorar si estas lesiones están relacionadas con la normalidad. Cuando su presencia es patológica puede ser de causa hereditaria o adquirida, entre las que destacamos, la causa hipóxico-isquémica, la esclerosis múltiple, vasculitis, infecciones y tóxicos como el tratamiento quimioterápico, en especial metotrexate, tratamiento intratecal y vincristina.

Caso clínico

Paciente de 4 años con diagnóstico de Linfoma de Burkitt estadio IV por afectación de médula ósea, en tratamiento quimioterápico según protocolo Inter B-NHL 2010. Tras recibir el segundo ciclo de consolidación con metotrexate, citarabina y tratamiento intratecal inicia cuadro de cefalea intensa a nivel frontal con exploración neurológica normal que precisa analgesia con paracetamol y metamizol cediendo el cuadro en una semana. Se realiza fondo de ojo con resultado normal y se programa RMN cerebral objetivando lesiones hiperintensas visibles en Flair y T2, de localización subcortical en el centro semioval periventricular izquierdo, sin captación de contraste. No lesiones ocupantes de espacio. Evolución favorable sin presentar más episodios de cefalea.

Discusión

- La cefalea es una complicación que puede aparecer a causa de la quimioterapia o por otras causas. Se debe descartar siempre una migraña, una infiltración del LCR por células tumorales y en algunos casos puede incluso ser secundaria a lesiones en la sustancia blanca producidas por el tratamiento quimioterápico.

-En muchas ocasiones, la RMN es precisa para el estudio de cefalea en niños con tratamiento quimioterápico.

-Las causas más frecuentes de lesiones en sustancia blanca son: la hipoxia-isquemia, esclerosis múltiple, vasculitis, infecciones y tóxicos (quimioterapia).

-Entre los fármacos quimioterápicos con más neurotoxicidad encontramos el metotrexate y el tratamiento intratecal, que había recibido nuestra paciente días previos.

Trombocitopenia inmune primaria como diagnóstico inicial de lupus eritematoso sistémico en pediatría

Autores: J.S. Vílchez Pérez¹, A.I. González Espín², I. Peláez Pleguezuelos², L. Martínez Pardo², J. de la Cruz Moreno².

Centros: C.S. Alcalá la Real². Complejo H. de Jaén.

Introducción: El lupus eritematoso sistémico (LES) es una enfermedad inflamatoria crónica autoinmune, etiología desconocida y afectación multiorgánica. Uno de los criterios diagnósticos es la alteración hematológica, con frecuencia protrombótica, pero que puede presentarse en el 40% de los niños como trombocitopenia autoinmunitaria en 15-30% o leucopenia en 30-50%. Un 10% de los pacientes con LES son inicialmente diagnosticados de trombocitopenia inmune primaria (TIP).

Caso clínico: Niña 11 años derivada por hematemesis y epistaxis de fosa nasal derecha. Febrícula acompañante. Además documenta petequias y hematomas en extremidades inferiores de un mes de evolución y epistaxis en 2-3 ocasiones. No otros sangrados. Sin antecedentes personales relevantes. Exploración física: palidez de piel con exantema petequial generalizado, mayor en miembros inferiores y equimosis. Neurológicamente estable. Hemograma: Plaquetas 1000/ml. Series roja y blanca normales. Coagulación normal. Frotis sangre periférica normal. Bioquímica normal. Sistemático de orina normal. A su ingreso, sangrado importante con hipotensión que precisa taponamiento nasal, expansión cristaloides, metilprednisolona 10 mg/kg e inmunoglobulina a 0.8 gr/kg iv (dos dosis de 0.4 gr/kg), cediendo sangrado nasal y continuando corticoterapia a 4 mg/kg/día, elevándose cifras de plaquetas hasta 57000/ml, por lo que se desciende a 2 mg/kg/día, volviendo a presentar plaquetopenia. Se recibe estudio completo donde destaca: AntiDNA positivo. ANA positivo patrón homogéneo 1/1280. Anticoagulante lúpico positivo moderado. Anticardiolipina negativa. Leucopenia. Al rehistoriar a la familia se advierte lesión malar paterna inflamatoria no concluyente tras biopsia. Se realiza seguimiento en consulta de Reumatología Pediátrica donde es diagnosticada de lupus eritematoso sistémico (*artralgias, fotosensibilidad facial, linfopenia, trombopenia, antiDNA y ANA*). Inicia tratamiento con cloroquina con un ingreso posterior con plaquetas 11000/ml que es resuelto incrementando corticoterapia, pudiendo retirar lentamente, alcanzando cifras estables de plaquetas superiores a 150.000/ml.

Discusión: En el diagnóstico de LES es importante realizar una buena historia clínica que incluya antecedentes familiares que orienten hacia enfermedades sistémicas. En el estudio de plaquetopenia no se debe olvidar el estudio inmunológico para descartar enfermedad de base.

Aún sin cumplir criterios completos, los pacientes con trombopenia y antiDNA positivo pueden desarrollar LES a largo plazo, siendo importante su seguimiento.

Las manifestaciones hematológicas son más frecuentes que las cardiopulmonares en el diagnóstico de LES pediátrico.

Precisan una disminución progresiva y lenta de corticoterapia para evitar la recaída trombopénica.

Bronquiolitis: datos epidemiológicos en la estación 2013-2014

Autores: R.M. Yui Hifume, R. Amo Rodríguez, E. Cobo Vázquez, M^aA. Vázquez López, M. Sánchez Forte, F. Giménez Sánchez, A. Bonillo Perales.

Centros: UGC Pediatría. H. Torrecárdenas. Almería.

Introducción: La bronquiolitis por el virus respiratorio sincitial (VRS) es considerada la causa más común de infección viral estacional de las vías respiratorias bajas. Existen importantes grupos de riesgo: prematuridad, cardiopatías congénitas, síndrome de Down e inmunodeficiencias. No existe una terapia efectiva por lo que el tratamiento suele ser sintomático. Los pacientes con factores de riesgo (FR) elevado reciben inmunoprofilaxis con Palivizumab, que ha mostrado ser seguro y efectivo en pretérminos con edad gestacional (EG) < 32 semanas, displasia broncopulmonar (DBP) y cardiopatía congénita.

Objetivo: Conocer la incidencia de bronquiolitis que acuden al servicio de urgencias de nuestro hospital durante el período estacional y describir sus características clínico-epidemiológicas.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo. Se incluyeron a todos los pacientes hospitalizados en la unidad de pediatría de nuestro centro entre Octubre 2013 a Marzo 2014 con diagnóstico al alta de bronquiolitis. Se analizaron datos clínico-epidemiológicos, tratamiento recibido y evolución.

Resultados: 662 pacientes fueron diagnosticados de bronquiolitis en nuestro servicio de urgencias, con una incidencia del 2,9%. Precisarón ingreso hospitalario 129 pacientes (0,58%), 52,7% fueron varones y 56,6% tenían menos de 6 semanas de vida. El pico máximo fue en enero (48,1%). Como FR encontramos: prematuridad (2 EG <32 y 10 EG entre 32-35), DBP y cardiopatía congénita. 4 habían recibido Palivizumab. El 27,9% tenían familiares con síntomas respiratorios altos y el 4,7% tenían padres fumadores. La duración media de síntomas antes de acudir a urgencias fue de 4,74 días (DS +/- 4,51), el 41,1% presentaba fiebre en urgencias y el 32,6% tenían saturación de O₂<93%. El 69,8% tuvo VRS positivo. El tratamiento fue: adrenalina (76%), salbutamol (12,4%), adrenalina con salbutamol (7%), salbutamol con bromuro de ipratropio (0,8%) y medidas básicas (3,9%). La estancia hospitalaria media fue 6,21 días (DS +/- 6,61). El diagnóstico al alta fue: bronquiolitis leve (19,4%), moderada (73,6%) y grave (7%) El 7,8% precisó traslado a la unidad de cuidados intensivos. No hubo exitus.

Conclusiones: La incidencia de bronquiolitis durante el período estacional 2013-2014 se ha mantenido similar a años anteriores. Afecta con mayor frecuencia a menores de 6 meses, siendo los menores de 6 semanas un condicionante importante para el aumento del total de ingreso. El VRS se mantiene como principal agente etiológico en nuestra área. Se observa un pico máximo durante el mes de enero, probablemente condicionado por las características climatológicas de nuestra región.

Seguimiento clínico de pacientes afectados de mucopolisacaridosis.

Autores: Fernández Peregrina, S. Cuadrado García, D. González Jiménez, Y. Aguirre Rodríguez, F.J. Batlles Garrido, J. Rubí Ruiz, MT. Bonillo Perales, A.

Centros: UGC de Pediatría, H. Torrecárdenas, Almería.

Introducción: Las mucopolisacaridosis constituyen un grupo de enfermedades lisosomales en las que existe un déficit enzimático que origina el acúmulo de glucosaminoglicanos en distintos órganos. Estos pacientes presentan manifestaciones multisistémicas siendo la afectación respiratoria la que conlleva mayor morbimortalidad.

Objetivos:

Describir la evolución clínica y afectación respiratoria de pacientes afectados de mucopolisacaridosis.

Material y Métodos: Se analizan retrospectivamente todos los casos de mucopolisacaridosis registrados entre los años 2000-2014 en nuestro hospital.

Resultados: Se incluyeron 7 casos de mucopolisacaridosis (4 tipo I, 1 tipo II y 2 tipo VI): 5 varones, 2 mujeres. Edad media al diagnóstico 15,6±8,4 meses, tiempo de seguimiento 7,4±4,7 años. Dos éxitos (un varón a los 5, 5/12 años y una mujer a los 2, 5/12 meses). Todos han recibido terapia enzimática sustitutiva, iniciándose en el 80% entre los 1,5 y 3 años. Dos casos presentan hipertensión pulmonar, 2 pacientes han sido intervenidos del aparato locomotor (S. del Túnel carpiano y Escoliosis), 2 pacientes son portadores de gastrostomía y 5 de los 7 pacientes han sido intervenidos de adenoamigdalectomía.

Se evaluó la función pulmonar en 3 casos (100% patrón restrictivo), se realizó poligrafía del sueño en todos: SAHOS leve 1, moderado 1, graves 4, no valorable 1. Actualmente 4 pacientes precisan medidas de soporte respiratorio: 2 CPAP, 1 BIPAP nocturna y 1 VMI nocturna mediante traqueostomía. La media de reagudizaciones respiratorias moderadas-graves oscila entre 1-5/año, incrementándose con la edad; la Ps aeruginosa es el microorganismo más aislado en la vías respiratorias.

Conclusiones:

El control de los síntomas respiratorios en la mucopolisacaridosis es primordial ya que, a pesar del tratamiento sustitutivo, estos pacientes presentan una elevada morbimortalidad respiratoria.

Es necesario implantar un protocolo estandarizado de seguimiento multidisciplinar para estos pacientes con el fin de aumentar su supervivencia y calidad de vida.

Nueva mutación asociada a las convulsiones neonatales infantiles familiares benignas

Autores: B. Ruiz Garrido, R. González Villén, MC Melguizo Morales, R. Parrilla Muñoz, C. Sierra Córcoles, J. de la Cruz Moreno.

Introducción: Las convulsiones neonatales-infantiles benignas (CNIFB) son un síndrome de epilepsia familiar benigno, con un fenotipo intermedio entre las convulsiones neonatales familiares benignas y las convulsiones infantiles familiares benignas. La edad de aparición varía entre los 2 días y los 6 meses de edad, con una resolución espontánea en la mayoría de los casos antes de los 12 meses de edad. Las CNIFB están causadas por mutacio-

nes en el gen SCN2A (2q24.3), que codifica la subunidad Na(V)1.2 de los canales de sodio dependientes de voltaje. Transmisión autosómica dominante.

Caso clínico: Lactante de 3 meses que presenta dos crisis tónicas, con opistótonos y retrovulsión ocular de una duración aproximada de un minuto; motivo por el cual lo derivan a consulta de Neuropediatría. Antecedentes familiares: abuelo paterno, tía paterna y su hija, padre y hermana con convulsiones en el periodo neonatal, diagnosticados de CNIFB. Las crisis se controlaron el primer mes o año de vida. Actualmente asintomáticos.

Exploración física y neurológica normal. Pruebas complementarias: EEG y TAC craneal normal. Diagnóstico genético: no se encuentran mutaciones puntuales en los genes PRRT2, SCN2A y KCNQ3. Sin embargo, el gen afectado es el KCNQ2, cambio nucleotídico producido c.880dupG, cambio aminoacídico producido p.Ala294GlyfsTer37, genotipo heterocigoto, mutación tipo Frameshift, que presenta un significado biológico patogénico y que no está descrito en la bibliografía. En tratamiento con fenobarbital.

Comentarios

- La historia familiar puede orientar el diagnóstico que se basa en EEG y grabaciones de video. El examen neurológico interictal y la imagen cerebral son normales. Un test genético confirma el diagnóstico.

-Con tratamiento antiepiléptico los síntomas desaparecen rápidamente y no se ha descrito que reaparezca otro tipo de epilepsia. En pacientes con una historia familiar clara el tratamiento puede interrumpirse en unos pocos meses.

-El pronóstico es bueno. Las convulsiones normalmente desaparecen tras el primer año de vida y los pacientes no desarrollan ninguna secuela neurológica.

-Se recomienda un adecuado asesoramiento genético, siendo recomendable poder estudiar la presencia o no de esta mutación en los progenitores y familiares directos del paciente. En la mayoría de los casos estas variantes son de novo.

Leishmaniasis cutánea con lesiones múltiples. ¿Qué tratamiento es el más adecuado?

Autores: Fernández Peregrina S⁽¹⁾, Aguilar Albarracín C⁽¹⁾, Sánchez Forte M⁽¹⁾, Giménez Sánchez F⁽¹⁾, Alvarez Mombousse M⁽²⁾, Alcalde Alonso MM⁽³⁾.

Centros: ⁽¹⁾UGC de Pediatría, C.H. de Torrecárdenas. ⁽²⁾Centro de Salud Vega de Acá. ⁽³⁾Servicio de Dermatología, Complejo Hospitalario de Torrecárdenas. Almería

Introducción: La leishmaniasis es una enfermedad causada por un parásito intracelular del género *Leishmania*, transmitida por la picadura de la hembra del mosquito *Phlebotomus*, comúnmente llamado "mosca de las arenas". El espectro clínico varía desde la lesión cutánea a una enfermedad mucocutánea mutilante e incluso a una enfermedad sistémica grave. Según la localización geográfica se distinguen: la leishmaniasis del Viejo Mundo (África, Asia, Oriente Medio, el Mediterráneo y la India), produce la enfermedad cutánea o visceral; y la del Nuevo Mundo (América Central y del Sur), donde se dan las tres formas (cutánea, mucocutánea y sistémica). Revisamos el tratamiento de las formas cutáneas a propósito de nuestro caso.

Descripción: Lactante de 7 meses que presenta lesiones papulosas de 0.5 cm de diámetro máximo y co-

loración rosada anaranjada en la frente y que, de forma progresiva, aumentan en número y tamaño. El tratamiento empírico con Fluconazol durante seis semanas no es efectivo. La biopsia de piel muestra formas amastigotas de protozoo compatibles con el diagnóstico de Leishmaniasis cutánea en fase subaguda/crónica. Serología a *Leishmania* negativa. La PCR a *Leishmania Infantum* en sangre, positiva. Se inicia tratamiento con Glucantime intralesional consiguiendo la remisión del cuadro.

Discusión: El tratamiento de la leishmaniasis cutánea va a depender de la etiología (zona geográfica) y de la forma clínica.

La leishmaniasis cutánea localizada, con frecuencia, se resuelve espontáneamente en 3-6 meses, aunque algunas lesiones pueden persistir indefinidamente. Si es una lesión única o algunas pequeñas, el seguimiento sin tratamiento farmacológico puede ser la opción más adecuada, siempre que no afecten a la cara o articulaciones.

Para las formas de *L. cutánea* del Viejo Mundo, se pueden utilizar terapias locales: infiltración de antimoniales pentavalentes, paramomicina tópica, crioterapia, y termoterapia de calor a 40-42°

Para las lesiones que no responden al tratamiento tópico, haya diseminación metastásica a los ganglios linfáticos, o lesiones grandes y desfigurantes, y múltiples, en especial las de la cara, cerca de las superficies de las mucosas, o cerca de las articulaciones, se pueden utilizar los antimoniales pentavalentes como el antimonio de meglumine (Glucantime) o la pentamidina vía sistémica. La FDA aprobó en marzo de 2014 el uso de miltefosina oral para el tratamiento de la leishmaniasis cutánea del Nuevo Mundo en niños mayores de 12 años.

Neurocisticercosis infantil: una patología emergente en nuestro medio

Autores: Martínez Rebollo MM, Ruiz Garrido B, Martín Moya MR, Sierra Córcoles C, De la Cruz Moreno J.

Centros: UGC de Pediatría. Complejo H. de Jaén.

Introducción: La neurocisticercosis es una infección parasitaria del sistema nervioso central causada por la forma larvaria de *Taenia solium*. Es una patología de prevalencia creciente en España, debido fundamentalmente a la inmigración desde países endémicos. Se puede presentar como lesiones bihemisféricas múltiples o como lesión única, planteando en ocasiones un problema diagnóstico, ya que los estudios serológicos suelen ser negativos. Se considera que la fuente de infección es un portador asintomático que convive con niños.

Presentamos un caso de una niña con neurocisticercosis intraparenquimatosa.

Caso clínico: Niña de 9 años que acude a Urgencias por presentar desde hace dos meses episodios de mioclonías de brazo izquierdo con posterior mano en garra e hipotonía de unos 5 minutos de duración, que en los últimos días, han incrementado en número y duración. Es procedente de Ecuador y lleva 10 meses en España. A la exploración física, destaca una disminución de la fuerza en brazo izquierdo, con el resto de exploración, incluida la neurológica, dentro de la normalidad. A su ingreso, se comienza tratamiento con carbameceptina para contro-

lar las crisis. Entre las pruebas complementarias, se realiza un hemograma y bioquímica sanguínea con parámetros dentro de la normalidad; un EEG donde no se aprecia actividad epileptiforme; un TC que muestra área de bajo valor de atenuación a nivel frontal derecho de morfología de edema vasogénico; una RMN donde se observa lesión anular única en lóbulo frontal derecho con captación de contraste y edema perilesional que no restringe en difusión, sugerente de diagnóstico de neurocisticercosis; estudios serológicos y de LCR para el parásito negativos. Dado el diagnóstico de neurocisticercosis mediante la clínica, neuroimagen y epidemiología, se comienza tratamiento con albendazol a 15mg/kg/día cada 12 horas durante 15 días. La paciente realiza seguimiento durante dos años y medio en consulta de Neuropediatría. Actualmente, se encuentra asintomática, las crisis se han controlado y en los controles radiológicos con RMN se aprecia desaparición del edema perilesional pero aún persiste la lesión.

Comentarios

- La neurocisticercosis está presentando un aumento de incidencia en nuestro país, debido fundamentalmente al fenómeno de la inmigración.

- La presencia en edad pediátrica de afectación neurológica, especialmente crisis epilépticas, procedente de países endémicos, obligaría a descartar la neurocisticercosis.

- Su presentación más habitual es la crisis epiléptica, seguida de cefalea.

- La prevención de la neurocisticercosis es extremadamente importante. En nuestro medio, se basa principalmente en la información a la población y en medidas higiénico dietéticas.

Crisis febriles: experiencia en consulta de neuropediatría.

Autores: G. Viedma Chamorro, M^a C. Melguizo Morales, R. Parrilla Muñoz, C. Sierra Corcoles, J. de la Cruz Moreno.

Centros: Unidad de neurología pediátrica. UGC de Pediatría. Complejo Hospitalario de Jaén.

Introducción: Las convulsiones febriles son la causa más frecuente de crisis epilépticas en la infancia y uno de los principales motivos de consulta en neurología pediátrica. Se acepta que en su etiología interviene la carga genética por lo que precisar la historia familiar tanto de crisis febriles como de crisis no febriles es importante.

Objetivo: Descripción de las características epidemiológicas de los casos de crisis febriles atendidos en el servicio de Urgencias durante el 2008 y evolución posterior durante 6 años de estos pacientes.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de los episodios de convulsión febril atendidos en 2008 en el servicio de urgencias del Hospital Materno-Infantil, utilizando las historias clínicas digitalizadas del programa Diraya y análisis estadístico mediante el programa SPSS.

Resultados: Durante el 2008 65 pacientes acudieron al servicio de urgencias al presentar una crisis febril, edad media 1.8 ± 1.1 años, predominio de mujeres (52%). Entre los antecedentes familiares: crisis febriles (51.6%) y epilepsia (15.6%). La semiología de las crisis fue: crisis febril típica (91%), crisis febril atípica (4.5%) y status febril (4.5%). Tan sólo un 9% repitieron crisis en las 1^o 24 horas. Pruebas complementarias: se le realizó un EEG 52% en-

contrando alteraciones en 6 casos (punta onda rolándica, punta onda generalizada, punta onda focal y multifocal) y RMN y/o TAC a un 17%. Evolución: la mediana de recurrencias posteriores fue de 1 ± 2 episodios (1-9), >1 crisis (18.5%), >2 crisis (15.4%), >3 crisis 7.7%, >4 crisis (9%) 7 casos sufrieron 7 o más crisis (9, 14, 25) y a 3 casos de estos se le practico estudio genético del gen SCNA1 GARB. Diagnóstico neurológico: convulsiones febriles familiares (25%), crisis febriles (34.5%), crisis febriles plus 11 casos, epilepsia genética familiar 12 casos. El 86% de los pacientes siguieron asintomáticos, 8 pacientes que recibieron tratamiento antiepileptico tras retirada del fármaco no han vuelto a presentar crisis y 1 paciente presentó crisis de ausencia.

Conclusiones:

La presencia de antecedentes familiares tanto de crisis febriles como no febriles (hasta un 67%) son un factor importante en el desarrollo y evolución de las crisis febriles.

Más de un 30% de los episodios de crisis febriles suelen ser crisis simples únicas que no requieren seguimiento.

Las crisis febriles plus y un porcentaje pequeño de crisis febriles familiares se pueden considerar un tipo de epilepsia familiar de buen pronóstico, pero que nos obligan a iniciar un estudio y tratamiento como síndrome epiléptico infantil.

Acantosis Nigricans en niños obesos. Relación con resistencia insulínica

Autores: P. Munguira Aguado, M. Martín Muñoz, E. García Jiménez, Inmaculada Medina Martínez, J.L. Cuevas Cervera, J. A. Cózar Olmo.

Centros: UGC Interniveles "Jaén Norte". H.U.S. Agustín (Linares, Jaén)

Introducción y objetivos: La presencia de Acantosis Nigricans (AN) se ha asociado a resistencia insulínica en múltiples estudios; sin embargo, cada vez aparecen un mayor número de publicaciones que ponen en duda esta afirmación. En nuestra consulta monográfica de obesidad infantil realizamos un estudio para valorar la presencia de AN y su asociación o no con resistencia insulínica.

Metodología y población: Estudio prospectivo realizado entre mayo de 2012 y mayo de 2014, en un grupo de pacientes de 6 a 14 años del Área Norte de Jaén, remitidos a la consulta de obesidad infantil, excluyendo aquellos con obesidades sindrómicas. Se recogieron las siguientes variables: edad; sexo; antecedentes familiares (obesidad, diabetes tipo 2, hipertensión o dislipemia); peso al nacer; índice de masa corporal (IMC); presencia de acantosis nigricans, tensión arterial y perímetro abdominal. Se determinaron glucemia, insulinemia, colesterol total, HDL, LDL y triglicéridos. Se determinó el Índice de Resistencia a la Insulina (HOMA) en todos ellos. Se definió "resistencia a insulina" cuando el valor de HOMA era superior a 3,8. Con los datos se realizó estudio estadístico.

Resultados: Se estudiaron 52 pacientes (26 varones, 26 mujeres). Un total de 20 pacientes presentaban AN, no existiendo diferencias en cuanto a sexo ni a grupo de edad (6-10 años ó 11-14 años). Los niños con acantosis tenían un IMC significativamente superior al grupo sin acantosis ($31,48$ vs $28,24$ Kg/m²). En nuestra serie, encontramos que el índice HOMA es más elevado en el grupo con AN

(4,66 vs 2,68), siendo estas diferencias estadísticamente significativas con una $p < 0.003$ con el test no paramétrico de Mann-Whitney. Aunque el valor medio de HDL-colesterol fue menor en el grupo con acantosis (43,15 vs 46,06 mg/dL), esta diferencia no fue significativa. Tampoco se encontraron diferencias en los niveles de triglicéridos ni respecto a la evolución (disminución de IMC a los 6 meses). Entre los 15 pacientes que cumplían criterios para "resistencia a insulina", 11 de ellos pertenecían al grupo con acantosis.

Conclusiones:

- 1.- En nuestra serie, la presencia de AN parece ser un buen marcador de resistencia a insulina.
- 2.- La AN también se asociaría a un IMC mayor entre los obesos.
- 3.- No encontramos diferencias entre niños con y sin AN en cuanto a niveles de HDL-Colesterol ni triglicéridos.
- 4.- Son precisos este tipo de estudios para clarificar el papel de la AN en cuanto a resistencia insulínica en niños obesos.

Obesidad infantil en nuestra área: descripción de una intervención hospitalaria

Autores: P. Munguira Aguado, M. Martín Muñoz, J.L. Cuevas Cervera, E. García Jiménez, A. Fernández Lorite, J. A. Cózar Olmo.

Centros: UGC Interniveles "Jaén Norte". H. Universitario S. Agustín (Linares, Jaén)

Introducción y objetivos: El Plan Integral de Obesidad Infantil de Andalucía 2007-2012 (PIOBIN) fue concebido como una herramienta estratégica para unir esfuerzos y dar respuesta a este problema de salud que se ha convertido en una pandemia en nuestra comunidad. La Unidad de Gestión Interniveles de Pediatría de nuestra área integrada por Atención Primaria y Especializada se hizo eco de este reto y por ello se inauguró una consulta exclusiva de obesidad infantil en nuestro hospital comarcal en mayo de 2012. Presentamos los resultados de dicha experiencia en estos 2 años.

Metodología y población: Estudio descriptivo retrospectivo de 85 pacientes de 6 a 14 años diagnosticados de sobrepeso u obesidad infantil incluidos en el programa PIOBIN remitidos desde Atención Primaria según criterios establecidos de derivación. Recogemos variables epidemiológicas, antropométricas, analíticas, complicaciones y la evolución de estos pacientes al mes y a los 6 meses de la primera consulta.

Resultados: La mayoría de pacientes (58%) se situaba en la franja 11-14 años; con predominio de varones (58% del total). Hasta el 29% tenía criterio de obesidad severa. Se identificaron antecedentes en familiares de primer grado de obesidad (69%) y/o riesgo cardiovascular (87%). Encontramos como complicaciones acantosis (34%); diabetes tipo 2 (4%); hipertensión (2%); ginecomastia severa (4%), síndrome metabólico (2%). La mejor evolución respecto al Índice de Masa Corporal (IMC) se produjo en varones, y en la edad puberal.

Comentarios:

- 1.- Destacamos las ventajas de la creación de una consulta específica de obesidad que permite valorar la eficacia

de las técnicas de intervención terapéutica, la realidad clínica de los pacientes y la detección precoz de complicaciones.

2.- Gracias a esta Consulta se han detectado patologías como diabetes tipo 2, hipertensión arterial o niños con síndrome metabólico que de otra forma habrían pasado inadvertidos.

3.- Se valora muy positivamente en estos niños el factor preventivo con consejo dietético y actividad física para evitar evolución a enfermedades severas en la edad adulta.

4.- Consideramos imprescindible la adecuada comunicación entre Atención Primaria y Atención Especializada con el fin de realizar un seguimiento estrecho en los pacientes de más riesgo.

Labor asistencial telefónica neuropediátrica en un hospital comarcal: cuantificación y contenido

Autores: J.L. Cuevas Cervera, E. García Jiménez, I. Medina Martínez, M.D. del Castillo Codes, P. León Asencio, J.A. Cózar Olmo.

Centros: UGC Interniveles "Jaén Norte". H. Universitario S. Agustín (Linares, Jaén)

Introducción: Es una realidad que diariamente se reciben llamadas en los hospitales para realizar consultas al neuropediatra. El teléfono facilita un acceso rápido al clínico responsable del paciente. 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 Linares referentes a pacientes de Neuropediatría durante el último año. Comparar los resultados con otras series y reflexión sobre los mismos.

Metodología: Registro prospectivo de las llamadas recibidas referentes a pacientes de Neuropediatría durante un año (julio 2013 - junio 2014). Ha sido indispensable tanto la colaboración de enfermeras y auxiliares (normalmente reciben la llamada) como disponer de un acceso informático a los datos de la historia clínica del paciente. Recogimos: nombre del paciente, quién llama (*padres, profesores, sanitarios*), patología que presenta, motivo de la llamada y si la llamada ha sido "efectiva". Consideramos la llamada como "efectiva" cuando hemos podido resolver con ella el tema de la consulta, evitando una visita a Urgencias o un ingreso.

Resultados: Durante el período referido se han atendido un total de 207 llamadas telefónicas (17 llamadas/mes, registrando menor volumen en periodos vacacionales). Los padres fueron los que más llamaron (91%). La patología por la que más frecuentemente se consultó fue la epilepsia (32%), seguido de trastorno de conducta (14%), cefalea (10%), trastorno de espectro autista (10%) y TDAH (9%). Los principales motivos de consulta fueron: solicitud de resultados de estudios complementarios (25%), empeoramiento en relación a su enfermedad (21%), temas relacionados con la medicación (18%), temas relacionados con la citación en consulta (16%) y petición de informes (8%). Consideramos que hasta en el 57% de los casos se resolvió la demanda con la llamada telefónica.

Conclusiones:

- 1.- Las consultas telefónicas en Neuropediatría suponen una importante carga de trabajo que debería ser reconocida y formalizada.

2.- En nuestro centro, como en otras series, la patología que requiere más atención es la epilepsia.

3.- La mayoría de las demandas de las llamadas para solicitar resultados, dudas respecto a la medicación, petición de informes o citación se han resuelto por teléfono (considerándose “efectiva” la llamada), creemos así que contribuyendo a la mejor asistencia de nuestros pacientes.

4.- Pensamos que la consulta telefónica constituye para los padres una posibilidad muy apreciada, por lo que debemos plantearnos el desarrollo de nuevas formas de telemedicina.

Lesiones cutáneas similares, pero diferentes diagnósticos.

Autores: Aguilar Albarracín, C. Fernández Peregrina, S. Alcalde Alonso MM. Cuadrado García, D. Sánchez Forte, M. Giménez Sánchez, F.

Centros: UGC de Pediatría. Servicio de Dermatología. Complejo H. de Torrecárdenas. Almería.

Introducción: En dermatología es frecuente observar lesiones clínicamente similares, que corresponden con diagnósticos y tratamientos completamente diferentes.

Descripción: Presentamos dos casos de lesiones cutáneas similares pero de diagnóstico diferente, apoyado en pruebas complementarias.

Caso 1: Niña de 18 meses que ingresa con lesiones cutáneas ulceradas con centro necrótico en región anogenital de 48 horas de evolución. Analíticas normales. Con el diagnóstico de ectima gangrenoso se inicia tratamiento antibiótico empírico. A las 48 horas las lesiones evolucionan a úlceras profundas “en sacabocado”, apareciendo dos nuevas lesiones induradas rojo-violáceas en pliegues inguinales. Cultivo de las lesiones: *Pseudomona aeruginosa* recibiendo Antibioterapia sistémica (ceftazidima) y tópica (gentamicina) durante dos semanas. Evolución favorable, curación completa de las lesiones a los 2 meses. Diagnóstico: **ECTIMA GANGRENOSO** por *Pseudomona aeruginosa*.

Caso 2: Niña de 18 meses con lesión cutánea ulcerada con placa necrótica central en muslo izquierdo. Desde hace un mes presentaba una lesión eritematosa y edematosa que ha ido en aumento, sin respuesta a antibioterapia. No fiebre ni otra sintomatología acompañante. Leucocitosis 22.040/uL con predominio de polinucleares, trombocitosis (1.004.000/uL). Con diagnóstico de ectima gangrenoso se inicia antibioterapia empírica, sin mejoría. No desarrollo bacteriano en el cultivo de la lesión. En los siguientes días aparecen nuevas lesiones en manos, glúteos y zonas de roce, evolucionando a ulceración y necrosis. La biopsia proporciona el diagnóstico: **PIODERMA GANGRENOSO**. Excelente respuesta a tratamiento con corticoides. Por el momento no ha vuelto a presentar nuevas lesiones.

Discusión: El ectima y el pioderma gangrenosos son dos entidades parecidas clínicamente, exigen un diagnóstico diferencial ya que su etiología es totalmente diferente y, por ende, su tratamiento.

El ectima gangrenoso es una infección cutánea con frecuencia asociada a *Pseudomona aeruginosa*, a *Staphylococcus aureus* y otros. Se trata con antibióticos.

El pioderma gangrenoso es de etiología desconocida. Es poco frecuente en niños. Las úlceras pueden apare-

cer después de traumatismos de la piel, estando asociado a enfermedades sistémicas en más de la mitad de los casos. El diagnóstico se basa en la biopsia y exclusión de otras enfermedades. El tratamiento de elección son los corticoides. Tiene buen pronóstico, aunque pueden reaparecer y dejar cicatrices.

Ante una lesión ulcerada con centro necrótico, pensar por su frecuencia en ectima gangrenoso e iniciar tratamiento con antibioterapia empírica. En caso de no respuesta al tratamiento, pensar en la posibilidad de que se trate de pioderma gangrenoso y realizar cultivo y biopsia, para establecer el diagnóstico definitivo.

Crisis convulsivas agudas secundarias a quimioterapia en leucemia linfoblástica aguda (IIa)

Autores: M. Muñoz García, G. Viedma Chamorro, I. Peláez Pleguezuelos, A.I. González Espín, J. Salvador Vilchez Pérez, J. de la Cruz Moreno

Centros: U.G.C. de Pediatría. Complejo H. de Jaén

Introducción: Las crisis convulsivas constituyen la urgencia neurológica más frecuente en el niño con cáncer. Pacientes con enfermedad hematológica maligna, la mayor parte son debidas al tratamiento oncológico. Es necesario considerar el efecto de la quimioterapia, así como interacción de varios fármacos como pueden ser niveles de metotrexate (MTX) en presencia de vincristina y administración del MTX a altas dosis. También hay otras causas: infecciosas, metabólicas, hipoxia, infiltración leucémica neuromeningea y leucostasis cerebral.

El objetivo de nuestro trabajo es presentar 4 casos con convulsiones secundarias a quimioterapia.

Descripción

Caso 1: LLA-ProB alto riesgo en tratamiento protocolo LLA:SHOP 205 presento crisis convulsiva generalizada en 1º semana del 4º ciclo de reinducción, concomitante con administración de triple terapia intratecal, bajo sedoanalgesia de midazolam, ketamina y propofol, cediendo la crisis, continuando tratamiento de mantenimiento con fenitoína, presento TC craneal, EEG y LCR normal

Caso 2: LLA-B común alto riesgo recibe ciclo consolidación, tras administración del primer MTX a altas dosis según protocolo LLA-SHOP 2005 presenta intoxicación aguda de MTX, precisando tratamiento con carbopeptidasa (GPDG) de uso compasivo, presentando a los 7 días una convulsión tónico-clónica generalizada, cediendo con diazepam rectal, que se acompaña de HTA, con RMN compatible con encefalopatía posterior reversible sin cambios en EEG mejorando con amlodipino y fenitoína, y normalizándose posteriormente RMN

Caso 3: LLA-B común riesgo estándar que tras administración del tercer MTX a altas dosis correspondiente al ciclo de consolidación según protocolo LLA-SHOP 2005 presento un retraso en la eliminación del MTX y convulsión tónico-clónica que cede con diazepam rectal y se inicia tratamiento con GPDG, fenitoína y levetiracetam. Pruebas de imagen normales, EEG con lentificación difusa con evolución posterior normal

Caso 4: LLA-B común riesgo estándar recibe ciclo inducción IA correspondiente protocolo LLA-SHOP-PETHLMA 201, presenta en las primeras 24 horas una

crisis convulsiva tónica generalizada que precisa intubación y cede con diazepam y fenitoína, continuando con levetiracetam, pruebas neurológicas normales

Comentarios:

- La toxicidad de quimioterapia es causa común de morbilidad y mortalidad en pacientes con cáncer.
- El efecto secundario agudo más común asociado con quimioterapia intratecal son las convulsiones.
- En nuestra serie observamos mayor incidencia de convulsiones con regímenes de consolidación que incluyeron dosis altas de metotrexate, además de terapia intratecal.
- Nuevos anticonvulsivos alternativos con menos capacidad de inducción enzimática son más recomendados, interfieren menos en farmacocinética.
- El conocimiento de farmacogenética puede ayudar a individualizar la terapia.

Reacción nodular escabiótica

Autores: Mañas Uxó, Ml. Cuadrado García, D. Alcalde Alonso, M. Martínez Rodríguez, E. Devesa del Valle, A. Bonillo Perales, A.

Centros: Complejo Hospitalario Torrecárdenas

Introducción: La escabiosis o sarna es una parasitosis cutánea producida por *Sarcoptes scabiei*, un ácaro de la familia Sarcoptidae. Está considerada un problema de salud pública de distribución global, estimándose su prevalencia en 300 millones de casos al año. La transmisión tiene lugar fundamentalmente por contacto directo piel con piel, pero también a través de fómites, ya que el ácaro puede sobrevivir 2-3 días fuera del huésped. Su diagnóstico es eminentemente clínico, siendo el síntoma principal el prurito nocturno y familiar. Sin embargo, en ocasiones esta entidad plantea problemas diagnósticos, en gran parte debido al desconocimiento de la enfermedad por varias generaciones de médicos que se formaron sin ocasión de observarla.

Caso clínico: Lactante de 7 meses, de nacionalidad marroquí, ingresado en nuestro hospital por pielonefritis. A la exploración física se objetivaron lesiones residuales hiperpigmentadas y nódulos superficiales de color pardos anaranjado diseminados con predominio nugal y axilar, además de excoriaciones por rascado. La madre refería cuadro de prurito intenso de 2 meses de evolución con aparición progresiva de las lesiones descritas. Diagnosticado de escabiosis por su pediatra, había recibido tratamiento con permetrina y antihistamínicos en varias ocasiones con escasa mejoría. No existían más casos entre los convivientes. Un registro fotográfico de las lesiones previo al tratamiento permitió la visualización de pápulas y vesículas perladas en palmas y plantas muy sugestivas de escabiosis. Se consultó con el servicio de dermatología, realizándose biopsia cutánea. El análisis histopatológico reveló un infiltrado inflamatorio mixto con formación de granulomas y exocitosis eosinofílica, visualizándose un túnel en epidermis sin aislamiento del parásito. Con diagnóstico de reacción nodular escabiótica, se pautó tratamiento con antihistamínicos, corticoide tópico y nuevo ciclo de permetrina con remisión del cuadro.

Discusión: La presentación clínica clásica de la escabiosis suele identificarse de forma sencilla; sin embargo, la sarna nodular, mucho menos frecuente, es desconocida para muchos sanitarios. Debe establecerse un diagnóstico diferencial de este cuadro con la urticaria pigmentosa (mastocitosis), histiocitosis de células de Langerhans y de no-Langerhans, linfoma, leucemias, reacción a una picadura de insecto. Por ello, el estudio histológico puede ser necesario cuando los datos clínicos y epidemiológicos no son concluyentes. Así mismo, en el ámbito de la dermatología resulta de gran ayuda el disponer de un registro icográfico de las lesiones previo a la instauración de cualquier tratamiento, ya que la clínica y la evolución pueden quedar enmascaradas tras el mismo.

Anisocoria por toxicidad vegetal en urgencias

Autores: Martínez Rebollo MM, Melguizo Morales MC, González Villén R, Sierra Córcoles C, Ávila Casas A, De la Cruz Moreno J.

Centro: UGC de Pediatría. Complejo Hospitalario de Jaén

Introducción: La anisocoria es un motivo de consulta infrecuente en Pediatría. Su etiología más común en niños es la fisiológica, en cuyo caso las pupilas reaccionan normalmente a la luz, la diferencia de tamaño es menor de 1-2mm y no varía en condiciones de luz u oscuridad. Sin embargo, la anisocoria también constituye un signo de alarma de enfermedades potencialmente graves.

Presentamos un caso de anisocoria en un paciente, por ser poco habitual y por sus particularidades etiológicas.

Caso clínico: Niño de 10 años que consulta en Urgencias por anisocoria no dolorosa y visión borrosa con ojo derecho. Refiere contacto accidental previamente con cuerpo extraño de origen vegetal en ojo derecho. No refiere tomar fármacos.

Exploración física: Buen estado general, consciente, orientado. No signos de focalidad neurológica. Pares craneales normales. Anisocoria mayor de 2 mm. Midriasis de ojo derecho que persiste en situaciones de luminosidad. En ojo derecho reflejo fotomotor consensuado presente, no directo. Agudeza visual y motilidad ocular conservadas en ambos ojos. No nistagmus.

Oftalmología: Examen con lámpara de hendidura: córnea transparente, fluoresceína negativa, cámara anterior de buena profundidad, no Tyndall, conjuntiva normal. Fondo de ojo sin alteraciones. Test de pilocarpina 0,125% y 2% negativos.

Ingresa en planta para vigilancia evolutiva, siendo las pupilas normales a las 72 horas de haber ocurrido el suceso, por lo que se concluye midriasis secundaria a contacto con sustancia tóxica, no precisando estudios de neuroimagen.

En seguimiento posterior en consultas externas permanece sin sintomatología y con exploración oftalmológica normal. No se consiguió determinar la sustancia tóxica que provocó la midriasis arreactiva en nuestro paciente.

Comentarios:

- El paciente con anisocoria requiere evaluación cuidadosa y sistemática para descartar enfermedades potencialmente graves como metástasis o aneurismas, siendo necesario consultar con Oftalmología en casos dudosos.

- Una historia clínica detallada, preguntando por antecedentes de interés, puede orientar hacia la etiología y evitar exploraciones caras, complejas e innecesarias.
- En ausencia de traumatismo o signos de inflamación, sospechar midriasis tóxica, que, al contrario que una parálisis verdadera del III par, no responde a la pilocarpina.
- A pesar de la escasa bibliografía encontrada, hay descritos casos de toxicidad por plantas de los géneros *Datura* y *Brugmansia*, siendo la midriasis su efecto más leve, y pudiendo presentar manifestaciones a nivel de sistema nervioso central en los casos más graves. Por este motivo, consideramos fundamental la información a padres y jardineros sobre los posibles efectos adversos por contacto con estas plantas ornamentales.

Litiasis urinaria en lactantes: caso clínico

Autores: Mañas Uxó, Ml. Fernández Campos, MA. Devesa del Valle, A. Campos Aguilera, AM. Bonillo Perales, A. Valcarcel Marin, A.

Centros: Centro de Salud Alborán y Complejo Hospitalario Torrecárdenas, Almería.

Introducción: La litiasis renal aun siendo una entidad infrecuente en la edad pediátrica, ha aumentado su prevalencia en los últimos 10 años. Su etiopatogenia es multifactorial, siendo particularmente importantes los factores metabólicos (*que tienen 5 veces más probabilidades de tener cálculos recurrentes*) y anomalías genitourinarias. También influyen la dieta, los factores ambientales, las causas infecciosas y los antecedentes familiares.

Descripción del caso: Lactante de 5 meses que presenta fiebre de 12 horas de hasta 40,8° rectal, irritabilidad y rechazo parcial de la ingesta sin otra sintomatología. Antecedentes personales: recién nacido pretérmino de 32+5 Semanas. Peso al nacimiento 1910 gramos. Alergia a las proteínas de la leche de vaca no mediada por IgE. Exploración física dentro de la normalidad salvo hernia umbilical. Analítica: Linfocitos 12420 (Neutrófilos 76,8%), PCR 13,5 mg/dl. Sedimento: ligera piuria, 250 leucos/campo, Urocultivo por sondaje: 5000-10000 colonias/ml E.Coli sensible a cefotaxima. Eco renovesical: hidronefrosis grado I y litiasis ureteral distal izquierda no obstructiva de 5,4 mm. Tras 7 días de tratamiento intravenoso, se decide el alta con tratamiento profiláctico domiciliario con fosfomicina y seguimiento por nefrología. Las ecografías de control tras el alta mantienen la imagen de litiasis, sin alteraciones renales, salvo leve ectasia pielocalicial. Dada la persistencia, se decide tratamiento con litotricia. Sin embargo, 24 horas antes de la intervención, expulsó espontáneamente la piedra. El análisis químico de la piedra fué: 90% oxalato cálcico dihidrato, 10% oxalato cálcico monohidrato. La evolución fue buena, sin presentar nuevas infecciones urinarias ni complicaciones metabólicas.

Discusión: La urolitiasis es muy rara en niños menores de 5 meses, salvo en presencia de prematuridad, enfermedad metabólica y recién nacidos hospitalización UCI. Debe sospecharse urolitiasis en lactantes con llanto continuo y signos urinarios. Una vez diagnostica la litiasis está

indicado el análisis químico de la piedra y el estudio de posibles alteraciones metabólicas asociadas.

La expulsión espontánea de un cálculo es más probable en los niños que en los adultos. En el grupo de edad menor de un año, las tasas de resolución son más elevadas, por lo que un tratamiento expectante junto con una corrección de las alteraciones metabólicas pueden ser suficientes. Los casos persistentes deben tratarse con litotricia.

Alveolitis alérgica extrínseca: una entidad infrecuente en la infancia

Autores: Martínez Rebollo MM, Viedma Chamorro G, Melguizo Morales MC, Cubero Sánchez M, De la Cruz Moreno J. UGC de Pediatría.

Centro: Complejo Hospitalario de Jaén.

Introducción: La alveolitis alérgica extrínseca o neumonitis por hipersensibilidad es una enfermedad que se caracteriza por una respuesta inflamatoria difusa que afecta al parénquima pulmonar y a vía aérea de pequeño calibre secundaria a la inhalación repetida de sustancias orgánicas. En los niños es una enfermedad infrecuente y suele relacionarse a la exposición de determinadas proteínas de aves. Presentamos el caso clínico de un niño con cuadro clínico sugerente de alveolitis alérgica extrínseca.

Caso clínico: Niño de 13 años que acude a consulta de Neumología Pediátrica para estudio de tos seca, dificultad respiratoria y febrícula desde hace 4 meses, en tratamiento con salbutamol y budesonida por sospecha de asma sin mejoría. Refiere contacto con un palomar propio, aunque en las últimas semanas había visitado también otro palomar diferente. Exploración física normal, sin ruidos patológicos en la auscultación respiratoria. Tests cutáneos a neuroalérgenos negativos y espirometría con FEV/FVC 90.2 y MEF 75/25 3.2 sugerente de patrón restrictivo que no mejoró tras broncodilatador. Hemograma y bioquímica sanguínea con parámetros dentro de la normalidad, Mantoux negativo, precipitinas y aspergillus negativos, FENO 10ppb, IgG para *Mycoplasma Pneumoniae* positiva siendo la IgM negativa.

Ante la sospecha clínica de alveolitis alérgica extrínseca se realiza TC de tórax que muestra un parénquima pulmonar con opacidad en vidrio deslustrado conformada por patrón nodular centrolobular visible en ambos hemitórax de distribución difusa y áreas respetadas por atrapamiento aéreo. Los hallazgos descritos y teniendo en cuenta la orientación clínica corresponden con el diagnóstico de alveolitis alérgica extrínseca en fase aguda.

Se recomienda evitar contacto con las palomas e iniciar tratamiento con corticoides orales con pauta descendente, y posterior tratamiento inhalado con combinación. Ha realizado seguimiento en Neumología Pediátrica. Al mes, clara mejoría de la clínica. Espirometría normalizada a los 3 meses.

Comentarios

- La alveolitis alérgica extrínseca es una enfermedad infrecuente en la infancia, con síntomas muy inespecíficos. El diagnóstico es complejo, siendo importante realizarlo en fases iniciales cuando todavía es reversible la enfermedad.

- La determinación de precipitinas no es fundamental para el diagnóstico ya que su negatividad no excluye la enfermedad.

- Es muy importante realizar un diagnóstico diferencial con otras patologías que causan dificultad respiratoria, tales como el asma.

- Una historia clínica completa nos permitirá encontrar el agente causal e iniciar tratamiento adecuado, siendo de gran importancia evitar la exposición. Es destacable la buena respuesta de la función pulmonar al tratamiento corticoideo.

Análisis de la prevalencia del síndrome metabólico en una población infantil con obesidad.

Autores: Manuel Muñoz García, Marta de Toro Codes, Gabriela Martínez Moya, Jesús de la Cruz Moreno.

Centros: U.G.C. de Pediatría. Complejo H. de Jaén

Introducción: La prevalencia de la obesidad infantil ha aumentando en la última década y se asocia con alteraciones en el perfil lipídico, hipertensión arterial y alteraciones en el metabolismo de la glucemia. El objetivo de este estudio fue determinar la prevalencia del síndrome metabólico (SM) en la población infantil con obesidad.

Material y métodos: Estudio observacional de 51 niños atendidos por Obesidad por primera vez en la consulta de Endocrinología Pediátrica durante el año 2013. El SM ha sido definido según la clasificación de la International diabetes Federation (IDF) y De Ferranti. Se han analizado las características demográficas y antropométricas, además del análisis bioquímico del perfil lipídico, y de la glucemia.

Resultados: La edad media fue de $10,2 \pm 2,2$ años, con un predominio del sexo femenino 60,8%. La prevalencia de SM según la definición de IDF fue del 27,5% y De Ferranti fue del 45,1%, siendo ligeramente mayor para el sexo femenino con ambas definiciones, 64,3% y 60,9% respectivamente. Los criterios más frecuentes fueron: 14 (100%) el perímetro de la cintura, 13 (92,9%) hipertensión arterial, 11 (78,6%) glucemia, 11 (78,6%) para los triglicéridos y 0% para HDL-colesterol. Y para la definición De Ferranti fueron muy similares: 23 (100%) para el perímetro, triglicéridos 22 (95,7%), 21 (91,3%) para la hipertensión arterial, y 12 (52,2%) para la glucemia.

El grado de concordancia entre ambas definiciones fue moderada, con un $K=0,631$, $p<0,001$.

Conclusiones: la prevalencia del Síndrome metabólico en la población infantil con obesidad es alta, siendo mayor con la definición De Ferranti. Además del perímetro de la cintura, destaca que los triglicéridos y la presión arterial son los principales componentes alterados.

Invaginación intestinal como primera manifestación de púrpura de Shönlein Henoch.

Autores: J.M. Osorio Cámara, L. Trujillo Caballero, M.A. Padilla García, L. Valero Arrese, R. Fernández Valades, P.V. De Diego Fernández.

Centros: H.U. Virgen de las Nieves. Granada.

Introducción: La púrpura de Shönlein Henoch (PSH), es la vasculitis más frecuente en la infancia. Afecta a pequeños vasos y está mediada por un mecanismo inmunológico de predominio IgA. En un 75% de los casos, hay un antecedente infeccioso de vía aérea alta, siendo el más frecuente el Streptococo beta hemolítico. Para el diagnóstico se re-

quiere afectación cutánea y al menos uno de los siguientes: abdominalgia difusa, biopsia con depósito de IgA, artritis o artralgias, afectación renal (*hematuria y/o proteinuria*).

Caso clínico: Paciente de 6 años derivada ante la sospecha de abdomen agudo por cuadro de vómitos de 24 horas de evolución y dolor abdominal, en tratamiento con amoxicilina por faringoamigdalitis aguda. Aporta ecografía abdominal con dudoso diagnóstico de apendicitis aguda evolucionada, así como analítica con Leucocitos $29000/\text{mm}^3$ (N87,8%). PCR 3,5mg/dl. A su llegada presenta regular estado general, abdomen distendido, doloroso en fosa iliaca derecha, sin signos de irritación peritoneal. Resto exploración, particularmente a nivel cutáneo y locomotor, normal. Se solicita nueva ecografía informada como invaginación, probablemente ileo-ileal, sin observar causa subyacente, con dilatación retrógrada del intestino. Se procede a cirugía urgente donde se confirma invaginación ileo-ileal de aproximadamente 15 cm de longitud a 40cm de unión ileocecal, apreciándose hematoma intramural como cabeza de invaginación. Se procede a desinvaginación manual con ligadura de meso y resección de 20cm de ileón con anastomosis termino-terminal. Se instaura tratamiento con amoxicilina-clavulánico.

A los 4 días aparece exantema maculopapular en extremidades inferiores, codo izquierdo y glúteos, así como inflamación periarticular de tobillo izquierdo y rodilla derecha.

Ante la sospecha diagnóstica de PSH, se completa estudio analítico con hemograma, VSG, coagulación, bioquímica completa, serología, inmunoglobulinas, sedimento urinario, frotis faríngeo y coprocultivo. Se inicia corticoterapia parenteral ante las complicaciones abdominales presentadas.

Discusión: Comunicamos un caso de PSH de presentación atípica. La aparición de las lesiones cutáneas así como las manifestaciones articulares suelen preceder a las digestivas, cuando éstas aparecen (50-60% de los casos), aunque hasta en un 14% pueden aparecer antes de la púrpura (generalmente leves). Lo inusual del caso es el debut del cuadro como una complicación gastrointestinal grave, varios días antes del inicio de los signos clásicos.

Importancia del estudio secuencial de la cojera persistente

Autores: A.M. Gil Fenoy, E. Urrutia Maldonado*, B. García Cuerva, P. García Gálvez, J. López Morcillo**, B. Bravo Mancheño***.

Centros: U. de Oncohematología Pediátrica, **U. de Traumatología Infantil, ***U. de Reumatología Pediátrica. Servicio de Pediatría. HU Virgen de las Nieves, Granada.

Introducción: La cojera representa un motivo de consulta frecuente en Pediatría. En edades tempranas y/o cuando ésta es prolongada, el diagnóstico puede resultar dificultoso debido a la escasez e inespecificidad de síntomas y signos orientativos.

Descripción: Varón de 21 meses, derivado a consulta de Reumatología Pediátrica por presentar cuadro de cojera en miembro inferior derecho de aparición paulatina, asociado a dolor y febrícula intermitente, a pesar de ibuprofeno durante un mes.

En la primera exploración no se observaron signos inflamatorios óseos ni articulares de forma repetida en las

primeras semanas. No tenía otros hallazgos, antecedentes personales ni familiares de interés. Hemograma normal, PCR 0.2 mg/dl, VSG 54. Radiografías y ecografías de caderas y tobillos, normales. Ante la persistencia de los síntomas, se realizó gammagrafía ósea que mostró captación fusiforme tercio medio de tibia derecha.

En la siguiente revisión clínica, se observó leve tumefacción dolorosa, aumento de temperatura y eritema local, que los padres no habían apreciado. Se realizó radiografía de miembros inferiores, apareciendo tumoración en tercio medio tibial derecho, aumento de espesor cortical y despegamiento perióstico.

Se inició con antibioterapia intravenosa ante la posibilidad de osteomielitis. Pruebas inmunológicas y bacteriológicas negativas. Se completó estudio con:

- **TC:** colección líquida intramedular de 55x17x11 mm en la diáfisis del tercio medio y distal tibial, signos de erosión ósea y reacción esclerótica en capas de cebolla, sin destrucción de la misma y despegamiento perióstico, compatible con absceso subperióstico.
- **RM:** mismo hallazgo que TC y además alteración de la intensidad de señal en los compartimentos anterior, medial, lateral y posterior musculares, sin masa definida.
- Biopsia: compatible con Granuloma eosinófilo, inmunohistoquímica positiva para CD1a y proteína S-100, sin infección asociada.
- Serie ósea completa sin hallazgos

Se retiró antibioterapia a los 20 días de tratamiento y se decidió seguimiento, por la Unidad de Oncohematología.

Discusión: Insistimos en valorar repetidamente la cojera prolongada, empleando exploración clínica y pruebas diagnósticas de manera racional, para descartar causas sistémicas, dada su relevancia. En segundo lugar queremos destacar la forma de debut atípica y la edad temprana de aparición de Histiocitosis de Langerhans Grado I (*Granuloma eosinófilo*) en este caso.

Convulsiones en el lactante: un hallazgo inesperado.

Autores: Galán Mercado, M; Ledro Carabaño, C; Rodríguez Quesada, I; Egea Gil, MM; Lardelli Claret, S; Lara Palma AM. Servicio de Pediatría.

Centros: Hospital San Juan de la Cruz. Úbeda. Jaén

Introducción: La cocaína es una droga de abuso de alto riesgo para la lactancia materna. Se han publicado cuadros intoxicación en lactantes con madres consumidoras.

Los recién nacidos expuestos prenatalmente a cocaína muestran con mayor frecuencia alteraciones neuroconductoras agudas entre las primeras 48-72 horas de vida, con relación dosis-dependiente más por efecto del tóxico que por privación. La cocaína tiene vida media larga y es detectable en orina de niños afectados hasta 7 días después.

Descripción del caso clínico:

Lactante de tres meses traído con episodios de desconexión del medio, mirada fija, hipotonía y palidez facial de menos de dos minutos, que ceden espontáneamente quedando somnoliento. Asintomático intercrisis. Refieren hasta 7 episodios, el primero al 4 día de vida. No consultas previas.

Antecedentes personales: Antecedentes obstétricos sin interés. Lactancia materna exclusiva dos meses y actualmente mixta.

Antecedentes familiares: Padres fumadores y de buen nivel sociocultural. Hermana sana de 5 años. No antecedentes de epilepsia. Se interroga sobre ingesta materna/lactante de medicación/tóxicos, que niegan.

Exámenes complementarios: Hemograma y BQ sanguínea, sistemático de orina, EAB y ecografía TF normales. Tóxicos de orina: positivo a cocaína.

Informamos a la madre de que los síntomas pueden estar provocados por el paso de cocaína a través de la leche materna. Admite el consumo ocasional y sorprendida, manifiesta que desconocía el riesgo para su hijo.

Se retira lactancia materna sin aparecer nuevas crisis. Tóxicos a los 5 días negativo.

Contactamos con Servicios Sociales y ofrecemos a la madre orientación para rehabilitación/desintoxicación.

Discusión: Para diagnóstico etiológico de las convulsiones afebriles del lactante, es necesaria una anamnesis detallada, exploración física y exámenes bioquímicos de primera línea, tóxicos de orina, EEG y ecografía transfontanelar.

Es importante la detección de tóxicos en orina como prueba de primer nivel, aunque parezca poco probable (lactante de tres meses, autonomía limitada, lactancia mixta, buen nivel sociocultural, niegan el consumo de fármacos/tóxicos). Así, si es positivo, podemos llegar al diagnóstico rápidamente, evitando pruebas más invasivas y costosas. Es fundamental realizar la prueba lo antes posible, para evitar la negativización y facilitar el diagnóstico etiológico.

Al no conocer el consumo de drogas de esta madre, no fue posible asesorarla correctamente acerca de la lactancia materna.

Las drogas psicótropas incapacitan a la madre para cuidar de su hijo, poniendo en peligro la vida y salud de ambos.

Estudio retrospectivo: deshidratación hipernatrémica asociada a lactancia materna

Autores: Galán Mercado, M; Ledro Carabaño, C.; Rodríguez Quesada, I; Torres Torres A.R.; Madero López J.; Lara Palma AM. Servicio de Pediatría.

Centros: Hospital San Juan de la Cruz. Úbeda. Jaén.

Introducción: La incidencia real de deshidratación con lactancia materna exclusiva es difícil de conocer pero ha aumentado en los últimos años. La preconización de la lactancia materna unida al alta precoz de nuestras maternidades podría explicar éste aumento.

Se trata de un trastorno potencialmente grave al que pueden asociarse complicaciones neurológicas, sobre todo con valores de natremia superiores a 180mEq/dl.

Objetivos: Presentar los resultados de los casos detectados en nuestro hospital comarcal en los últimos 3 años, para ayudar a conocer mejor el perfil clínico de este proceso y reflexionar sobre las posibles medidas preventivas.

Población y métodos: Criterios de inclusión: menores de un mes, lactancia materna exclusiva, natremia igual o superiora 150 mEq/ml, y signos clínicos de deshidratación.

Resultados y conclusiones: Hemos encontrado 11 casos de deshidratación hipernatrémica asociada a lactancia materna que cumplen criterios, con las siguientes características: 54,5 % ingresaron desde el servicio de urgencias y 45.5 % desde maternidad. La edad gestacional media fue de 38+7 sem. (36+6 – 41+2) y el peso al naci-

miento medio de 3327 gr (2510- 3900). La edad media al ingreso fue de 5.6 días (2- 15) y el peso perdido respecto al nacimiento del 12.5% (8.7-23%).

El valor medio de sodio al ingreso 157 mEq/dl (150-175) y las glucemias medias 63.7 mg/dl (40-92). 7 de 11 de los casos (63.6%) presentaban ictericia.

El motivo de ingreso principal fue la fiebre (66%), seguido de rechazo de la alimentación, irritabilidad y pérdida de peso.

En nuestra serie, afortunadamente no han ocurrido complicaciones neurológicas.

La hipogalactia materna primaria es realmente poco frecuente. Las causas mas frecuentes del fracaso de la lactancia son la inadecuada succión del RN y mala técnica materna. La pérdida de peso, disminución de la diuresis y número de deposiciones son marcadores de una posible malnutrición por lactancia materna inadecuada.

Probablemente los cambios culturales en relación a la lactancia materna, acontecido en los últimos años, han influido en el aumento de estos casos. La modificación de las recomendaciones como la lactancia materna a demanda frente a horarios o el desaconsejar controles de peso frecuentes para evitar la ansiedad materna innecesaria, se han llevado a cabo sin el debido apoyo por parte de los profesionales sanitarios. La hipernatremia en este contexto sería la punta del iceberg de un número de lactancias inadecuadas en madres con poca experiencia, con gran deseo de lactar e insuficiente apoyo sanitario.

Demanda asistencial en campamento de verano de pacientes oncológicos pediátricos

Autores: M.M. Blanco Muñoz, M.J. Granero Alted, J. de la Cruz Moreno, M.D. Castillo González.

Centros: U. de Gestión Clínica de Pediatría, C. H. de Jaén.

Introducción: La Federación Española de Padres de Niños con Cáncer organiza el Encuentro Nacional de Adolescentes anual desde 2002. Este año se ha celebrado en el albergue de Calarreona, en Águilas, Murcia, del 20 al 28 de julio, con distintas actividades y salidas programadas. Los asistentes, pacientes de distintos puntos de la geografía española, han estado acompañados por un equipo sanitario, compuesto por un pediatra, una residente de pediatría y una enfermera; además de la coordinadora psicóloga, 6 monitores, 7 voluntarios (una de ellos psicóloga, otro estudiante de medicina) y 3 voluntarios como personal de apoyo. La necesidad de asistencia continuada por un equipo sanitario radica en la atención de las consultas que se generan y están directamente relacionadas con la enfermedad de base de los niños. Asimismo surgen consultas de patología aguda propia de un campamento de verano.

Objetivo: Revisión de la demanda asistencial durante una semana de campamento infantil, con 47 pacientes con patología oncológica activa o en remisión.

Población y Métodos: Se da atención continuada a un total de 47 adolescentes, con edades comprendidas entre 13 y 20 años, durante 8 días; de ellos 11 niños reciben algún tratamiento relacionado con su patología oncológica. También se atiende al personal de organización. Total de demandas registradas: 112, de las cuales 65 (58%) fueron nueva consulta, el resto motivos de consulta ya atendidos

previamente. Tipos de demandas: analgesia (34%) por cefalea, odinofagia, abdominalgia, síndrome menstrual, dolor torácico, cervicalgia, gonalgia; curas (17%), mareo (9%), traumatismos (4,4%), otras (62%): problemas oculares, emesis, estreñimiento, medidas físicas, control y administración de medicación, retirada de cuerpo extraño, disnea, crisis de ansiedad. Todas las consultas fueron atendidas por el equipo médico asistente; en una consulta además se confirmó el diagnóstico de sospecha (úlceras corneales) con especialista en oftalmología en el Hospital de Lorca. Una paciente precisó canalización de reservorio, rehidratación intravenosa, administración de analgesia y antieméticos.

Conclusiones:

-La mayoría de las consultas fueron de carácter no urgente.

- El motivo de consulta más frecuente fue dolor de distinta etiología. El tipo de medicación más administrada fueron los analgésicos.

- Se dió cobertura a todas las demandas realizadas. Sólo se consultó en una ocasión a especialista externo, que confirmó nuestro diagnóstico de sospecha. La mayoría de las consultas fueron de carácter no urgente. - Este tipo de actividades son beneficiosas para fomentar la convivencia y desarrollo personal de los pacientes, acompañados por un equipo médico capaz de solventar la patología que pueda surgir.

Pérdida visual aguda en niños: una urgencia pediátrica.

Autores: L. Cánovas Sánchez; R. González Villén; C. Sierra Corcoles; L. Cabrera Morente; M. García Sánchez; J. de la Cruz Moreno.

Centros: Complejo Hospitalario de Jaén.

Introducción: La pérdida aguda de visión implica multitud de diagnósticos diferenciales, desde causas inflamatorias, infecciosas, vasculares, hereditarias, compresivas e infiltrativas, isquémicas, autoinmunitarias hasta psiquiátricas. Resultando fundamental contar con un protocolo diagnóstico y de actuación precoz que permita, en la medida de lo posible, evitar la ceguera.

Objetivos: Analizar los casos de pérdida visual aguda de origen neurooftalmológico.

Método: Estudio retrospectivo (2004-2014) de los 19 pacientes que acudieron a nuestro servicio con pérdida súbita de visión. Variables analizadas: edad, sexo, derivación, motivo consulta, clínica, exploración, diagnóstico, tratamiento y evolución.

Resultados: Edad media 10 años. Predominio femenino 68%. Derivados: otro hospital 31.6%, oftalmología 21%, urgencias 47.4%. Consultaban por: amaurosis aguda 52.6%, visión borrosa 36.8%, disminución agudeza visual 10.5%. Síntomas acompañantes: 36.8% dolor ocular (63.2% no), 58%cefalea, 15.8%distermia, nauseas y vómitos, 10.5%astenia, infección respiratoria y diplopía, 5.2% otros (exantema, hemiparexia, ataxia, disartria, vértigo, pérdida peso, hiperemia conjuntival y fotofobia). Afectación bilateral 63.2%, unilateral 36.8%.

Fondo ojo: 58% edema papila bilateral, 37% normal, 5% palidez papila.

Exploración: 15.8% defecto pupilar aferente, 10.5% estrabismo y reflejos rotulianos abolidos, 5.2% vasculitis,

endotropía, midriasis arreactiva y nistagmo, 26.3% compromiso neurológico asociado (15.8% parálisis de pares craneales, 5.2% hemiparesia izquierda, Ataxia).

Neuroimagen: 58% TAC (37% normal, 21% imagen patológica); 100% RMN (56.6% normal, 47.4% imagen patológica); 5.2% Angioresonancia con imagen patológica.

Potenciales evocados visuales: 63.2% alterados, 21% normales, 15.8% no solicitados. Serologías al 84.2% (58% negativas, 15.8% virus herpes, 10.5% estreptococo A, 5.2% Mycoplasma pneumoniae).

Hemograma 95% normal, 5% leucocitosis con desviación izquierda y trombocitosis.

LCR al 42.1% (10.5% con bandas oligoclonales, leve proteinorraquia y pleocitosis; 10.5% hipertensión, 21% normal).

Estudio de autoinmunidad: 84.2% (79% negativo, 5.2% ANA positivo).

Diagnóstico definitivo: 37% Neuritis óptica. Neoplasias 15.8% (Germinoma Pineal, Astrocitoma y Meduloblastoma). Encefalomiелitis aguda diseminada 10.5%. Hipertensión intracraneal ideopática 10.5%. Defecto de acomodación y convergencia con disminución de agudeza visual de cerca 10.5%. Miosistis orbitaria aguda ideopática 5.2%. Trastorno de conversión 5.2%. Neuromielitis de Devic 5.2%.

Tratamiento: Corticoides 63.2%, específico médico-quirúrgico 26.3%, lentes 10.5%, penicilina 5.2%.

Secuelas: ceguera completa 5.2%, disminución agudeza visual 10.5%, no presentan 84.2%.

Recurrencias 10.5%. (neuritis óptica)

Conclusiones: La pérdida de visión es una patología poco frecuente en la infancia pero con buen pronóstico si disponemos de un diagnóstico y tratamiento precoz. Precisamos para ello un abordaje multidisciplinar en donde están implicados: oftalmólogos, neuropediatra, radiólogos, neurofisiólogos apoyados por el laboratorio y coordinado desde la unidad de gestión de pediatría.

Artritis séptica en niños: una urgencia médico-quirúrgica.

Autores: Laura Cánovas Sánchez; Tomás del Campo Muñoz; Moisés Natividad Pedreño; Mercedes Martínez Rebollo; Víctor Manuel Muñoz García.

Centros: Complejo Hospitalario de Jaén.

Introducción: La artritis séptica es una urgencia cuyo diagnóstico y tratamiento médico-quirúrgico temprano pueden evitar complicaciones y secuelas importantes.

El aumento de PCR (proteína C reactiva), VSG (velocidad de sedimentación globular) junto a hallazgos en la ecografía apoyan el diagnóstico. La artrocentesis con posterior análisis del líquido sinovial nos confirmarán si es séptico, iniciándose entonces tratamiento antibiótico, artrotomía y lavado quirúrgico.

Objetivos: Revisión de los casos de artritis séptica atendidos en nuestro servicio.

Método: Estudio retrospectivo (Enero 2012- Agosto 2014) de los 9 pacientes diagnosticados de artritis séptica en nuestro Hospital.

Variables analizadas: clínica inicial, pruebas complementarias, tratamiento durante ingreso y al alta, complicaciones y secuelas.

Resultados: La mediana de edad fue de 4 años (1 mes-10 años), con ligero predominio femenino 5:4. Consultaban

por fiebre y dolor 100%. Exploración física: signos de inflamación de la articulación 44.4%, postura antiálgica y limitación de movilidad articular 44.4%, cojera 33.3%, choque rotuliano positivo 16.6%, irritabilidad 22.2%. Afectación monoarticular 7 casos (una muñeca, una rodilla, 5 cadera), biarticular 2 casos (uno ambas rodillas, otro cadera y hombro). Estaban cursando de forma concomitante varicela, faringoamigdalitis, bronquiolitis 11,1%, presentaban herida cutánea sobre articulación afecta 22.2%. **(Ver tabla).**

Pruebas Complementarias	% Solicitado	Resultado
Hemograma	100	Leucocitosis: 88.8% desviación izquierda 11.1% sin desviación izq.
PCR	100	Mediana 73 mg/L
VSG	100	Mediana 100mm
Hemocultivo	100	Negativo: 77.7% Positivo: 22.2% (S. aureus)
Cultivo Líquido sinovial	100	Negativo: 44.4% Positivo: 55.5% (22.2 S. aureus, 11.1% S. epidermidis, S. warneri, S. pyogenes)
Radiografía	55.5	Sin hallazgos
Ecografía	88.8	Hallazgos sugerentes de Artritis
RMN	11.1	Hallazgos sugerentes de Artritis

Tratamiento hospitalario: artrotomía, drenaje articular, vendaje y reposo, cloxacilina y cefotaxima intravenosas, analgésicos y antipiréticos al 100%.

La mediana de duración del ingreso fue de 10 días (6-30).

Tratamiento al alta: descarga 1 mes al 100%, antibioterapia oral con cloxacilina 44.4%, cloxacilina y cefixima 33,3%, cloxacilina con amoxicilina-clavulánico 11.1%, amoxicilina 11.1%.

Semanas de tratamiento en total: 33.3% 6 semanas y 66.6% 4 semanas.

Seguimiento posterior a todos en consulta de pediatría general, traumatología y rehabilitación para control de descenso de reactantes, radiológico (descartar osteomielitis) y recuperación de la función articular respectivamente.

En la actualidad permanecen asintomáticos, sin complicaciones y continúan con revisiones.

Conclusiones:

- En nuestro medio la artritis séptica es una patología infrecuente. Suele producirse en niñas de 4 años de mediana de edad, que acuden con fiebre y dolor articular de cadera fundamentalmente.
- En la mayor parte de los casos se ha podido demostrar la etiología de la misma.
- El diagnóstico y tratamiento precoz ha sido fundamental para evitar complicaciones y secuelas, así como lo ha sido el manejo conjunto con cirujanos ortopédicos que realizaron artrocentesis diagnóstica y el tratamiento quirúrgico.

El manejo sistematizado y seguimiento conjunto de estos pacientes con traumatología, rehabilitación y pediatría ha servido para mejorar el pronóstico de estos pacientes.

De la talla al síndrome.

Autores: M. García Sánchez; L. Cánovas Sánchez; G. Martínez Moya; M. De Toro Codes; J. de la Cruz Moreno.

Centros: Complejo Hospitalario de Jaén.

Introducción: La talla baja es un motivo frecuente en las consultas pediátricas. El objetivo más importante, es determinar si se trata de una talla baja patológica (TBP) o una variante de la normalidad. La TBP representa un 20% de los hipocrecimientos e incluye, a todos aquellos pacientes en los que existe una anomalía causante del mismo. Las alteraciones del crecimiento con un origen genético pueden asociarse con anomalías cromosómicas, enfermedades monogénicas o con síndromes de etiología desconocida.

Objetivo: Describir los casos de talla baja asociados a algún síndrome o alteración genética.

Material y métodos: Estudio retrospectivo (Junio 2009- Agosto 2014) de los pacientes con talla baja que asocian alguna alteración genética o sindrómica.

Variables analizadas: sexo, edad consulta, motivo consulta, auxología, fenotipo, edad diagnóstico, hallazgos radiológicos, otras alteraciones asociadas y tratamiento con hormona de crecimiento (rhGH)

Resultados:

-De 31 pacientes estudiados 67.7% consultaban por talla baja, 6.5% obesidad y 25.8% sospecha de síndrome. Se diagnosticaron 8 casos con alteración del gen SHOX/PAR-1 (7 en Xp22.3, 1 en Yp11.3), 6 Síndrome de Turner (mosaico), 3 Acondroplasia (mutación gen FGFR3), 5 Síndrome de Noonan (mutación gen PTPN-11), 2 Osteogénesis imperfecta (mutación gen COL1A1), 7 otros: Síndrome de Prader-Willi (disomía uniparental materna cromosoma15), Síndrome Tricorínofalángico tipo I (cambio nucleótido C>G mutación missense p.Cys 9), Osteodistrofia hereditaria Albright (mutación gen GNAS), Síndrome de Di-George (microdelección 22q11.22), Duplicación 16p11.2, Tetrasomía parcial del cromosoma 6, Anemia de Blackfan-Diamond.

-Predominio de mujeres (74% vs 26%).

	Edad 1ª consulta	Edad al diagnóstico
Shox/PAR-1	Mediana 6 años	Mediana 7 años
Sd. Turner	Mediana 6.5	Mediana 6.5
Acondroplasia	Media 15 días de vida	Prenatal
Sd. Noonan	Media 8.5 años	Media 10.5 años
Osteogénesis Imperfecta	Media 2.5 años	Prenatal y 3 años
Otros	Mediana 4 años	Mediana 6 años

-El 74.2% cumplen características fenotípicas de su síndrome y 25.8% no.

-Talla media en la primera consulta: -2.64 DE (-0.26 a -5.8) correspondiente a su sexo y edad.

-En el 64.5% no se encuentran hallazgos radiológicos característicos.

-De 8 casos con alteraciones del gen Shox, 4 madres presentaban alteraciones fenotípicas o radiográficas características.

-Reciben tratamiento con rhGH 42%.

Conclusiones:

La talla baja es una condición muy heterogénea, por lo que su diagnóstico puede ser difícil. Sin embargo, hacerlo de una forma apropiada es importante para el pronóstico, para evaluar la posibilidad de tratamiento y ofrecer consejo genético a la familia.

La historia clínica, el examen físico, la radiología y una interpretación adecuada del crecimiento son indispensables para establecer un diagnóstico correcto.

A menudo, la correlación fenotipo.genotipo es pobre, incluso intrafamiliarmente, lo que hace más difícil su diagnóstico.

En la actualidad las indicaciones de tratamiento con rhGH son limitadas y muchos de estos pacientes no pueden beneficiarse del mismo.