

CIII Reunión Científica de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura (SPAODYEX)

Huelva, 14 de marzo de 2015

Enteropatía pierde proteínas como presentación de enfermedad celíaca

Autor(es): M.J. Gallego Alcaide, Y. Castillo Reguera, M.J. Balboa Vega, M.C. Bustamante Liñán, N.M. Portero García, M.J. Peláez Cabrera, J.L. Moreno Salgado, B. García-Rowe López.

Centros: Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva.

Introducción: La enfermedad celíaca es la intolerancia total y permanente a las proteínas denominadas prolaminas, que se encuentran presentes en el trigo, avena, cebada y centeno; que provoca la atrofia de las vellosidades y la malabsorción de los nutrientes.

Su presentación en crisis celíaca, como una enteropatía pierde proteínas aguda, es una forma grave e infrecuente, más común en menores de 2 años. Clínicamente es un cuadro de extrema gravedad, con abundantes deposiciones líquidas y oscuras, deshidratación hipotónica, gran distensión abdominal por hipopotasemia, malnutrición y edemas generalizado por hipoproteinemia.

Caso clínico: Presentamos el caso de una niña de 19 meses, con deposiciones líquidas abundantes y edema generalizado, además de distensión abdominal de una semana de evolución; destacando a la exploración la afectación del estado general y la desnutrición, con pliegues inguinales y axilares en bolsa de tabaco. Tras una primera aproximación analítica donde se confirma hipoproteinemia e hipoalbuminemia severas, junto con anemia normocítica, se inicia sueroterapia y seroalbúmina intravenosas, continuando con nutrición parenteral hasta conseguir la normalización de las proteínas plasmáticas. Evolutivamente, va reduciendo la cuantía de los edemas así como el número de deposiciones, manteniendo buena tolerancia oral de dieta sin gluten y sin lactosa. Durante el estudio de filiación de la enteropatía se confirma la positividad de la serología celíaca y del estudio genético. Tras realizar endoscopia digestiva, objetivamos la atrofia total de vellosidades, con hiperplasia de las criptas y linfocitosis intraepitelial, lo que concuerda con una enfermedad celíaca tipo III de Marsh.

Conclusiones: La pérdida entérica de proteínas en la luz intestinal es una alteración frecuente en determinadas enfermedades gastrointestinales, siendo necesario la realización de un completo estudio para su diagnóstico dife-

rencial. Dentro de un notable número de pacientes, será necesaria la realización de una endoscopia digestiva alta con biopsias. El término de crisis celíaca describe una forma aguda y grave de la enfermedad celíaca, consistente en diarrea aguda severa, con deshidratación y trastornos metabólicos, que a pesar de su rareza, se debe considerar dentro del amplio espectro de presentación de la enfermedad.

Lactante con estancamiento ponderal e hipertransaminasemia

Autor(es): J.A. Guío Bácares ⁽¹⁾, G. Quesada Trujillo ⁽¹⁾, N. Quirós Espigares ⁽²⁾, J. Ortiz Tardío ⁽³⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital de Jerez; ⁽²⁾ Hospital de Jerez; ⁽³⁾ Hospital de Jerez.

Introducción: La alergia a proteínas de leche de vaca (APLV), es de las causas más importantes de alergia alimentaria en la infancia e implica en ocasiones un mecanismo de hipersensibilidad mediada por células. La clínica generalmente cursa con afectación cutánea, digestiva y respiratoria, aunque hay casos descritos de disfunción hepática y elevación de transaminasas, como el que presentamos a continuación.

Caso clínico: Lactante mujer de 4 meses con escasa ganancia ponderal desde el nacimiento. Ha recibido lactancia materna a demanda con suplemento con fórmula de inicio desde hace un mes. Rechazo de las tomas con irritabilidad. Se inicia Ranitidina empíricamente, sin mejoría clínica. La madre inicia dieta sin PLV previa a su ingreso, sin mejoría significativa. En exámenes complementarios previos destaca hipertransaminasemia (VNx3) y ferritina elevada, sin sobrecarga férrica.

No Antecedentes personales ni familiares.

Exploración física: P 5.400gr (p12, -1.19 SD). T 62,5cm (p60, +0.24SD). PC 39.5cm (p27, -0.62SD). IMC 14.05 kg/m² (p7, -1.51SD). Regular estado nutricional, panículo adiposo escaso generalizado y discreta palidez de piel y mucosas. Resto anodino.

Entre las exploraciones complementarias: ferritina máxima 491 ng/ml, GOT 120 y 32 UI/L, GPT 135 y 143 UI/L, IgE total 4,4UI/ml con Rast a PLV y fracciones negativo, Calprotectina fecal 363mcg/g heces (VN < 60). El resto de estudio dirigido a descartar enfermedades diges-

tivas, metabólicas y de depósito fue normal.

A su ingreso se inicia dieta de exclusión de PLV en la madre y la paciente, ofreciendo suplemento con hidrolizado extenso, presentando ganancia ponderal de 120gr en la primera semana. En controles posteriores continua evolución favorable. La ferritina, calprotectina y transaminasas disminuyen progresivamente, hasta normalizarse 3 semanas después.

Comentarios: La elevación de las transaminasas puede aparecer en patologías de base inmune como la enfermedad celíaca o APLV, independientemente de la existencia de clínica gastrointestinal, siendo reversible tras iniciar la dieta de exclusión. Este hallazgo, junto con la elevación aislada de ferritina o de calprotectina fecal, han obligado en esta paciente a implementar el algoritmo diagnóstico, confirmándose una APLV no medida por IgE.

Uso de plantas medicinales durante la lactancia materna: ¿tan inocuos como parecen?

Autor(es): B. Ruiz De Zarate Sanz ⁽¹⁾, I. Mayordomo Morales ⁽¹⁾, G. Quesada Trujillo ⁽¹⁾, J. Rubio Santiago ⁽²⁾, R. Chullian Cruz ⁽³⁾, J.A. Guio Bácares ⁽⁴⁾, J. Ortiz Tardío ⁽¹⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Jerez de la Frontera; ⁽²⁾ Hospital Jerez de la Frontera.; ⁽³⁾ Hospital Jerez la Frontera; ⁽⁴⁾ Hospital Jerez de la Frontera.

Introducción: La lactancia materna (LM) presenta multitud de beneficios tanto para la madre como para el lactante siendo el gold estándar. Actualmente la ingesta de plantas medicinales utilizadas con supuestos efectos saludables está en auge entre las lactantes, desconociéndose en ocasiones los riesgos derivados para su hijo.

Exponemos el caso de un lactante con enterocolitis aguda y deshidratación hiponatrémica alimentado con LM exclusiva, cuya madre tomaba alfalfa, hinojo y pulsatilla.

Caso clínico: Lactante de 3 meses que desde hace una semana presenta decaimiento, llanto, reclamación continua del pecho y pérdida ponderal de 360gr. Dos días previos al ingreso comienza con deposiciones grumosas con moco y sin sangre.

AP: embarazo con HTA. Nace a las 33 semanas. Cesárea . PRN: 1210gr. T: 38cm. Lactancia materna exclusiva. La madre rechaza administración de hierro y vitamina D. Toma desde el inicio de la lactancia hinojo y alfalfa. Dos días antes del ingreso, comienza a tomar la madre pulsatilla por un catarro.

Regular estado general. Palidez cutáneo-mucosa. Fontanela deprimida. Mucosas pastosa. Resto normal.

Exámenes complementarios: Leucocitosis con fórmula anodina. Hb 7,7 g/dl, Hto 24,6 % y trombocitosis. Frotis sanguíneo: anisocitosis e hipocromía. Na 126 mEq/L, K: 6,5 mEq/L Hierro sérico 19 mg/dl, IS 3%, Ferritina 8 mg/ml, Na 126 mEq/L, K 6,5 mEq/L. PCR: 0,46 mg/dl. Gasometría: acidosis metabólica leve. Coprocultivo, rotavirus, adenovirus, sangre oculta en heces, hemocultivo, ecografía abdominal y orina normales.

Se procede a rehidratación intravenosa continuando con lactancia materna, suspendiendo plantas medicinales. Evoluciona favorablemente, normalizándose las deposiciones y los trastornos hidroelectrolíticos.

Adecuado incremento ponderal. Alta con diagnóstico

de deshidratación hiponatrémica, enterocolitis aguda y anemia microcítica e hipocrómica y tomando lactancia materna exclusiva.

Comentarios:

1. En contra de la creencia popular, la ingesta de plantas medicinales por la madre que lacta con supuestos efectos beneficiosos y saludables, no está exenta de riesgos para el lactante.

2. La ingesta de hinojo y alfalfa por la madre lactante representan un riesgo alto para su hijo.

3. Se desconoce el riesgo de la pulsatilla para el lactante, si bien está contraindicado durante la lactancia materna.

4. Probablemente, en el caso que presentamos, la pulsatilla ingerida por la madre desencadenó dicho cuadro.

Cribado neonatal para las inmunodeficiencias primarias graves

Autor(es): P. Olbrich ⁽¹⁾, P. Trujo ⁽¹⁾, B. De Felipe ⁽¹⁾, S. Borte ⁽²⁾, C. Salamanca ⁽³⁾, J. Marquez ⁽⁴⁾, A. Pavón-Delgado ⁽¹⁾, C. Delgado-Pecellin ⁽¹⁾, O. Neth ⁽¹⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; ⁽²⁾ Universidad de Leipzig; ⁽³⁾ Hospital Universitario Virgen de la Macarena, Sevilla; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario de Valme, Sevilla.

Introducción: El diagnóstico temprano de inmunodeficiencias primarias como la inmunodeficiencia combinada grave (IDCG) y la agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (ALX) mejora el pronóstico. La medida de los T-cell receptor excision circles (TRECs) y kappa-deleting recombination excision circles (KRECs), puede identificar neonatos con linfopenias T y/o B graves. Las linfopenias profundas se asocian con la presencia de inmunodeficiencias primarias graves.

Objetivo: Cuantificación de los niveles de TRECs y de KRECs a partir de muestras de sangre seca de talón para identificar linfopenias T y/o B graves.

Métodos: Reclutamiento prospectivo de neonatos nacidos entre febrero y diciembre 2014 en los tres hospitales públicos de Sevilla. Determinación de TRECs y de KRECs mediante PCR multiplex a partir de sangre seca de talón de. Los puntos de corte de la PCR se situaron en 8 copias/μl para los TRECs; 6 copias/μl para los KRECs; 1000 copias/μl para ACTB. Muestras de pacientes con ALX y ataxia telangiectasia sirvieron como control interno y muestras procedentes del CDC (Atlanta, USA) se usaron como control externo.

Resultados: Fueron analizadas 3062 muestras, 43 muestras de neonatos (1.42%) fueron insuficientes para el análisis. La media de la edad gestacional fue de 38,8 semanas (±2.13) y el peso al nacer de 3188g (±575.5). La media (mediana, min/max) copias/μl obtenidas fueron: TRECs 117 (105, 1/525), KRECs 63 (53, 4/381) y ACTB 2020 (1815, 65/7710). El re-test fue necesario en 6 neonatos por presentar inicialmente un resultado patológico (0.19%) mostrándose resultados normales en 4 y patológicos en dos neonatos (premature extremo, trisomía 15). Neonatos prematuros mostraron niveles más bajos de TRECs y KRECs (75 vs 119, p<0.001; 43 vs 63, p 0.003).

Los controles se identificaron correctamente.

Conclusión: Este estudio prospectivo ha demostrado identificar linfopenias graves de forma fiable. Se halló una asociación entre los niveles TREC/KREC y la edad gestacional. Es necesario ajustar los puntos de corte de nuestra población, mejorar la toma de muestras, el almacenamiento y la preparación de las mismas.

Síndrome de hiper-IgM. A propósito de un caso

Autor(es): N.M. Portero García ⁽¹⁾, V. Cantos Pastor ⁽²⁾, M.J. Gallego Alcaide ⁽¹⁾, M.J. Peláez Cabrera ⁽¹⁾, J.L. Moreno Salgado ⁽¹⁾, N. Rivera Sánchez ⁽¹⁾, B. García-Rowe López ⁽¹⁾, P. Díaz-Villalón Moreno ⁽¹⁾, C. Santana Escalante ⁽¹⁾.

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

Introducción: El síndrome Hiper-IgM incluye un grupo heterogéneo de enfermedades raras caracterizadas por defecto en el "cambio de clase", ocasionando niveles normales o elevados de IgM en suero junto y deficiencia de IgG, IgA e IgE. Incluye varias enfermedades genéticas, pudiendo ser secundario a rubéola congénita, uso de fentoina, leucemia de células T o linfomas.

De las formas genéticas la más común es la debida a mutaciones en el gen CD40LG, frecuencia de 2:1000000, heredada como rasgo ligado a cromosoma X (inmunodeficiencia combinada). Su expresión clínica más frecuente son infecciones oportunistas, respiratorias recurrentes, enfermedad hepática, diarrea crónica.

La segunda más frecuente es la deficiencia de AID (defecto de deaminación de la citidina), frecuencia de 1:1000000, herencia autosómica recesiva (inmunodeficiencia primaria humoral). Sus principales manifestaciones clínicas: infecciones respiratorias recurrentes, meningitis, linfadenitis, infecciones Gastrointestinales.

Diagnóstico de confirmación: análisis de la mutación. Sospecha por anomalías en pruebas de laboratorio.

Tratamiento: terapia de reemplazo de inmunoglobulinas.

Caso clínico: Niña de 2 años en estudio por fallo de medro desde los 2-3 meses de edad y sospecha de alergia alimentaria.

Antecedentes personales: el último año ha presentado dos episodios de otitis media aguda, cinco de amigdalitis aguda y varios cuadros catarrales, precisando de antibioterapia oral domiciliaria.

Exploración: Adenopatía a nivel submandibular izquierdo 1x2 cm móvil, no adherida a planos profundos, dolorosa, no fluctuante, instauramos tratamiento con antibioterapia oral, repitiéndose el mismo cuadro en otras tres ocasiones en los siguientes 3 meses precisando de ingreso y antibioterapia intravenosa en el último de ellos.

Pruebas complementarias: Estudio de subpoblaciones linfocitarias normal. Estudio de inmunoglobulinas: IgA (7,2 mg/dl), IgG descendidas, IgM elevada (521 mg/dl).

CD40 y CD40L expresión normal.

Estudio genético para deficiencia de AID: pendiente.

En tratamiento con inmunoglobulinas intravenosas cada 4 semanas.

Conclusión:

- El tipo de inmunodeficiencia asociada dependerá de

la mutación que ocasione la Hiper-IgM.

- El fenotipo clínico varía según la naturaleza del defecto genético.

- El diagnóstico definitivo será genético.

- Aunque las primeras manifestaciones clínicas comienzan en los 2 primeros años de vida su diagnóstico suele ser más tardío.

- Ante infecciones recurrentes y fallo de medro sospechar inmunodeficiencia primaria.

Encefalopatía difusa y disfunción multiorgánica como debut de apendicitis aguda

Autor(es): J. Prados Mezcua ⁽¹⁾, P. De Vera McMullan ⁽²⁾, E.I. Iglesias Martínez ⁽²⁾, M.D. Ariza ⁽³⁾, B. Burgueño ⁽²⁾, I. Geniz ⁽⁴⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital de Valme; ⁽²⁾ Hospital de Valme; ⁽³⁾ Hospital de Vame; ⁽⁴⁾ Hospital de Vame.

La etiología infecciosa es la causa más frecuente de encefalopatía aguda difusa en niños, presentándose en más del 70% de las sepsis.

En el manejo inicial del shock séptico es esencial su reconocimiento precoz y manejo inmediato (fluidoterapia IV, antibioterapia y manejo hidroelectrolítico), especialmente en las 6 primeras horas.

Niño de 13 años sin antecedentes de interés con pérdida brusca de conciencia en domicilio tras fiebre y vómitos de 24 horas de evolución.

A su llegada presentaba taquicardia sinusal, TA 95/50 mmHg y glucemia normal. Neurológicamente presentaba desconexión total del medio con mirada fija, midriasis simétrica areactiva, rigidez generalizada y sonidos guturales.

Se realizaron medidas iniciales de reanimación con intubación y expansión con SSF. Se administraron por vía iv 2 dosis de diazepam, dexametasona y se inició antibioterapia empírica con cefotaxima y aciclovir, mejorando parcialmente el estado de conciencia y se trasladó a UCI.

En UCI se evidenció disfunción multiorgánica destacando la presencia de una acidosis metabólica, 59000 plaquetas/ μ L, hiperbilirrubinemia e hipertransaminasemia con AST de 4000U/L, creat 1.4 mg/dL, PCR (78mg/L) y PCT(29,38ng/mL) y coagulación alterada. Se realizó TAC craneal (normal), EEG(encefalopatía difusa grave sin signos de status epiléptico) y punción lumbar con cultivo negativo. En el hemocultivo se detectó E. Coli BLEE negativo catalogándose el cuadro de síndrome de disfunción multiorgánica secundario a shock séptico de probable origen abdominal.

A las 48h de su ingreso en UCI se trasladó a planta tras mejoría del cuadro clínico inicial (buen estado neurológico, hemodinámicamente estable, función hepatorenal recuperada), continuando con fiebre intermitente. A las 48h inició dolor abdominal en FID con defensa involuntaria, solicitándose ecografía abdominal donde se observó una colección 5x3 cm en FID, ascitis y dudoso plastrón apendicular.

Se decidió laparotomía urgente hallándose plastrón apendicular retrocecal con absceso asociado. Tras cirugía evolucionó favorablemente.

Las manifestaciones de apendicitis son a menudo inespecíficas en el niño. El predominio de síntomas extraintes-

tinales puede dificultar su diagnóstico y acarrear complicaciones graves. EL SMDO se define como el fracaso de dos o más de los sistemas y la mortalidad oscila entre el 50 y 84%. Es preciso iniciar un soporte precoz de los órganos fracasados, además de controlar la causa desencadenante para mejorar el pronóstico.

Trombosis generalizada en tumor de wilms

Autor(es): J.A. Guío Bácares ⁽¹⁾, J. Salas Salguero ⁽²⁾, N. Quirós Espigares ⁽²⁾, R. Chulián Cruz ⁽³⁾, J. Ortiz Tardío ⁽²⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital de Jerez; ⁽²⁾ Hospital de Jerez; ⁽³⁾ Hospital de Jerez.

Introducción: El tumor de Wilms es el tumor maligno renal más frecuente en niños y el 4º más frecuente en pediatría con incidencia 8 casos/millón en menores de 15 años. Se puede presentar como una masa abdominal asintomática, asociada a dolor abdominal; hematuria macroscópica e HTA, fiebre y/o hipercalcemia. Hasta en un 11% se puede asociar con procesos trombóticos.

Caso clínico: Niña de 6 años proveniente de Marruecos y diagnosticada de masa renal izquierda (sospechosa de Tumor de Wilms), quien presenta de forma súbita deterioro progresivo del estado general, secundario a una posible infección urinaria. Ante sospecha de shock séptico se traslada a UCIP de referencia, presentando durante éste inestabilidad hemodinámica, con hipoxemia refractaria a oxigenoterapia.

A su llegada presenta mal estado general, SatO₂ de 84%, taquicardia, TA 125/75 mmHg.

Exploración: a la auscultación, matidez de tonos cardíacos, sin soplos; no crepitantes ni sibilancias; presenta abdomen distendido con hepatomegalia de 5cm, se palpa masa en fosa renal izquierda de bordes mal definidos. Adicionalmente cianosis generalizada, llenado capilar lento, pulsos débiles. Exámenes complementarios: leucocitosis, trombopenia, PCR ligeramente elevada, fibrinógeno disminuido y elevación de transaminasas y dímero D. Se realiza ecocardiografía, con ocupación prácticamente total de cavidades derechas y vena cava inferior, ocasionando bajo gasto cardíaco. En el abdomen, masa adherida a riñón izquierdo. Se plantea diagnóstico diferencial de trombosis completa de cavidades derechas secundaria a tumor renal como primera posibilidad, sin poder descartar origen metastásico.

Se inicia transfusión de plaquetas, dobutamina IV e intubación orotraqueal. Una vez estabilizada, se traslada a UCIP de referencia. Tras confirmar diagnóstico por Angio-Tac, se inicia tratamiento antineoplásico. A los pocos días la paciente fallece por una coagulación intravascular diseminada.

Conclusiones: El tratamiento del shock cardiogénico se realiza con drogas vasoactivas y restricción de volumen. La incorporación en Urgencias de técnicas de exploración como la ultrasonografía mejoran el manejo de pacientes críticamente enfermos. Ante el hallazgo de una masa renal sugestiva de Tumor de Wilms en un paciente críticamente enfermo hay que pensar en complicaciones asociadas a éste como las trombóticas.

Osteogenesis imperfecta: tratamiento con pamidronato iv

Autor(es): J.R. Prieto Massoni ⁽¹⁾, M. Cano Cabrera ⁽²⁾, M.D.M. Romero Pérez ⁽²⁾, J.A. Bermúdez De La Vega ⁽²⁾.

Centros: ⁽¹⁾ H.U. Virgen Macarena; ⁽²⁾ H.U. Virgen Macarena.

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad rara de carácter hereditario, en la que se produce un trastorno en la formación del colágeno tipo I y que origina fragilidad ósea, fracturas frecuentes, deformidades y talla baja. Además puede manifestarse con hiperlaxitud de ligamentos y tendones, fragilidad vascular, escleras azules, sordera prematura y alteraciones en la dentinogénesis. Presenta gran heterogeneidad, clasificándose en varios tipos según gravedad y herencia. Su manejo clínico es multidisciplinar y comprende rehabilitación física, cirugía correctora y tratamiento médico sintomático como los bifosfonatos.

Presentamos los primeros resultados de dos casos de OI tratados en nuestro hospital con pamidronato IV:

Caso 1: niño nacido en 2011, con antecedentes familiares de OI y fracturas múltiples desde el nacimiento. Escleras azules. Estudio genético: portador heterocigótico de mutación en gen COL1A1. Diagnóstico: OI tipo 1. Inicio de tratamiento con pamidronato IV en febrero de 2014.

Caso 2: niño nacido en 2012, sin antecedentes familiares de OI. Fracturas múltiples desde el nacimiento y deformidades óseas. Estudio genético: mutación heterocigosis en gen COL1. Diagnóstico: OI tipo III. Inicio de tratamiento con pamidronato IV en marzo de 2014.

Ambos casos se reevaluaron a los 6 meses de tratamiento, presentando mejoría sintomática, con menor dolor y mayor grado de movilidad y con disminución significativa en el número de fracturas. Se objetivó aumento de masa ósea mediante densitometría. En ambos casos la tolerancia al tratamiento fue muy buena, presentándose fiebre/febrícula de forma ocasional.

Conclusiones

1. El pamidronato IV mejora la clínica en la OI moderada-grave, con disminución del dolor y número de fracturas y aumento de la movilidad.
2. Produce un aumento de la densidad mineral ósea y una disminución de la resorción.
3. Sus efectos secundarios son leves y es bien tolerado.
4. Se hace necesaria una evaluación de resultados a más largo plazo.

Lupus eritematoso sistémico en edad pediátrica: revisión a través de dos casos clínicos

Autor(es): A. Oviedo Parrondo, C. Real Del Valle, P. Terol Barrero, M.J. Carpio Linde, J. Romero Cachaza, M. Marín Patón, C. Vargas Lebrón.

Centros: Hospital Universitario Virgen Macarena.

Presentamos dos casos clínicos de Lupus Eritematoso Sistémico (LES) en pacientes de edad pediátrica, con distintas manifestaciones clínicas de debut y distinto pronóstico.

Resumen:

Caso 1: niña de 9 de años que consulta por erupción cutánea generalizada de 1 semana de evolución. A la exploración en urgencias se constata erupción malar en “alas de mariposa” y lesiones violáceas diseminadas generalizadas, se decidió ingreso ante sospecha de enfermedad multisistémica. Durante su ingreso se realizan pruebas complementarias cuyos resultados cumplan los criterios de Systemic Lupus International Collaborating Clinics (SLICC) para diagnóstico de LES: Lupus cutáneo agudo, leucopenia, ANA, AntiDNA, AntiSM e hipocomplementemia; manteniendo función renal normal con filtrado glomerular con valores dentro de la normalidad.

Caso 2: niña de 13 años. Acude por proteinuria de dos años de evolución, que se acompaña durante ese periodo de tiempo de artralgias generalizadas, cambios de conducta, astenia y fiebre intermitente. Durante su ingreso: poliartritis no erosiva, leucopenia, anemia hemolítica, AntiDNAs, ANA positivos, proteinuria y hematuria de origen glomerular e hipocomplementemia. El rango de filtrado glomerular es de 76 ml/min/1.73 m², por lo que se realiza biopsia renal cuyo resultado confirma una nefritis lúpica difusa grado IV.

Comentarios: El lupus eritematoso sistémico pediátrico (LES) supone el 15-20% del total de pacientes con LES. La incidencia en edad Pediátrica es de 0.53-0.60/100.000 personas/año, siendo más frecuente en el sexo femenino, con una edad media de presentación de 12.1 años.

Las manifestaciones del L.E.S. pediátrico son muy similares a las del adulto con algunas diferencias, especialmente la mayor proporción de casos con afectación renal, siendo ésta la que marca el pronóstico. Las manifestaciones más frecuentes de comienzo son las artralgias y/o artritis con eritema malar, fiebre y malestar, destacando entre ella las manifestaciones cutáneas pues aparecen entre el 75% y el 90% de los casos.

Para nuestro diagnóstico nos apoyamos en los “Criterios para diagnóstico de LES de la SLICC”

En los dos casos mostramos las manifestaciones clínicas más frecuentes en edad pediátrica, predominando en uno de los casos la afectación dermatológica y en el otro la afectación renal, así como la diferencia de pronóstico entre ambas.

Enfermedad de kawasaki: ¿deberíamos plantear nuevas pautas terapéuticas?

Autor(es): M.M. Casero González, C.V. Zarallo Reales, C. Vicho González, R. Espejo Moreno, E. Gil Poch, M.D.C. Prieto Zazo, L. Galán Bueno, Y. García García, M. Delgado Cardoso.

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

Introducción: La enfermedad de Kawasaki (EK) es una vasculitis sistémica, autolimitada, de origen desconocido, que afecta a menores de 5 años, cuyo diagnóstico se basa en criterios clínicos. Sin embargo, aproximadamente entre un 10-20% no responderán al tratamiento habitual, especialmente en la presentación “atípica” o “incompleta”.

Caso clínico: Varón de 7 años que ingresa por: fiebre

alta de 5 días, inyección conjuntival bilateral no exudativa, labios fisurados y eritematosos, edema y eritema palmo-plantar, exantema maculopapulosogeneralizado, adenopatía cervical menor de 1.5 cm, irritabilidad marcada, síntomas gastrointestinales y artralgias. En controles analíticos presenta hipertransaminasemia, aumento de reactantes de fase aguda (RFA), anemia, leucocitosis, hipoalbuminemia e hiponatremia progresiva. En radiografía de tórax se observa condensación paracardiaca izquierda. En ecocardiografía se aprecia insuficiencia mitral leve y derrame pericárdico leve, sin aneurismas.

Con la sospecha de EK, se inicia tratamiento al 5º día fiebre con Gammaglobulina intravenosa (IGIV) a 2g/kg dosis única y AAS a dosis antiinflamatorias. A las 48 horas se repite 2ª dosis de IGIV por persistencia de RFA y empeoramiento clínico con poliserositis, ascitis y pleuritis leve.

Ante la sospecha de EK refractario (EK-R), tras descartar etiología infecciosa u otras causas autoinmunes, a las 48 horas se administra metilprednisolona IV (25 mg/kg) dosis única durante 3 días, con excelente respuesta inicial. A las 72 horas, tras paso a prednisona oral, reaparece fiebre, artralgias y exantema con persistencia de RFA. Se inicia tratamiento con infliximab a 6mg/kg IV dosis única con respuesta favorable.

A las 2 semanas presenta la típica descamación de manos y pies.

Al alta, se mantiene tratamiento con corticoides orales (60 mg/24 horas) y AAS (5 mg/kg/día). Controles cardiológicos normales. Mejoría clínica progresiva consiguiendo normalización analítica y suspensión de corticoides orales y AAS a las 6 semanas.

Discusión:

- En nuestro caso, un alto índice de sospecha clínica de EK ha sido fundamental para un tratamiento precoz.

- En las formas atípicas, existe mayor riesgo de refractariedad al tratamiento con IGIV y corticoides, así como de secuelas cardiológicas.

- Se debería tener en cuenta desde el inicio los factores de riesgo asociados a EK-R (PCR elevada persistente, hipoalbuminemia, hiperbilirrubinemia, hipertransaminasemia, edad) y valorar iniciar tratamiento más precoz con Infliximab.

Derrotación manual: tratamiento precoz de la torsión testicular

Autor(es): C. Gonzalez Barreda ⁽¹⁾, A. Oviedo Parrondo ⁽²⁾, M. González Mariscal ⁽¹⁾, M.J. Rodríguez Revuelta ⁽¹⁾, M. Navarro Merino ⁽¹⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Universitario Virgen Macarena; ⁽²⁾ Hospital Universitario Virgen Macarena.

La torsión testicular (TT) es una urgencia pediátrica que necesita rápida resolución, de esto dependerá el pronóstico.

Presentamos tres casos de TT resueltos con éxito mediante derrotación manual precoz.

Caso 1: varón de 12 años, con dolor súbito en teste derecho irradiado a ingle y hemiabdomen ipsilateral, de 7 horas de evolución. Se acompaña de náuseas y vómitos. Exploración: postura antiálgica y el testículo derecho se encuentra elevado, aumentado de volumen y horizontali-

zado, no translumina, el reflejo cremastérico está abolido y la maniobra de Prehn es negativa.

Caso2: varón de 12 años que consulta por dolor testicular derecho intermitente de 48 horas de evolución, intensificado bruscamente en las últimas 3 horas, acompañándose de sudoración y náuseas. Exploración: teste derecho ascendido, doloroso a la palpación y de mayor consistencia con respecto al contralateral, presentando menor transluminación, reflejo cremastérico abolido en lado afecto y signo de Prehn negativo.

Caso3: varón de 11 años que acude por dolor en testículo derecho de 3 horas de evolución, que comienza de forma rápida estando previamente bien, y que se acompaña de sudoración y palidez facial. Exploración el teste se encuentra visiblemente aumentado de tamaño, endurecido y doloroso a la palpación, con eritema escrotal.

En los tres casos la sospecha clínica fue de TT, que se confirmó mediante ecografía doppler testicular, demostrando ausencia de flujo sanguíneo en el teste afecto. (Imagen 1)

Tras la detorsión manual, se observó el cese del dolor y la mejoría clínica. La ecografía posterior demostró el restablecimiento del flujo sanguíneo intratesticular. (Imagen 2)

Conclusiones / comentarios: La detorsión manual es un método eficaz de primera línea, que nos permite la resolución precoz de la TT. Nuestra experiencia, junto con la calidad de los equipos ecográficos actuales que identifican sin lugar a dudas el flujo intratesticular, nos permite llevar a cabo la orquidopexia electiva de forma diferida, favoreciendo unas mejores condiciones clínicas para el paciente así como para el testículo (disminución del edema funicular y restablecimiento definitivo del flujo normal), como comprobamos en el acto quirúrgico, donde evidenciamos que ambos testículos son macroscópicamente normales. (Imagen 3)

Malrotación intestinal

Autor(es): N. Rivera Sánchez ⁽¹⁾, I. Morera Sanz ⁽²⁾, P. Díaz-Villalón ⁽¹⁾, N. Guerrero ⁽¹⁾, J.L. Moreno Salgado ⁽¹⁾, C. Feliu ⁽¹⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva; ⁽²⁾ Centro de Salud Adoratrices Huelva.

Objetivo: Presentación de un caso de malrotación intestinal en una neonata de 15 días de vida que presentó sintomatología típica y precisó la realización de diversas pruebas de imagen para su diagnóstico, con buena evolución postquirúrgica.

Métodos: Presentación del caso clínico, su evolución y procesos terapéuticos requeridos; con revisión de la literatura más reciente, especialmente a cerca de las opciones en cuanto a tratamiento quirúrgico.

Conclusiones: Malrotación es el término general para cualquier variación anormal de la rotación intestinal. Esta patología está presente en uno de cada 6000 recién nacidos y, aunque la sintomatología puede aflorar a cualquier edad, es más frecuente que suceda en el primer año de vida y el mayor porcentaje aparece en la edad neonatal. La mala rotación no causa problemas por sí sola, pero normalmente se acompaña de malfijación, que puede tener graves consecuencias. Habremos de descartar esta patología siempre que nos encontremos ante un neonato con

vómitos biliosos. En la actualidad, la prueba inicial ante la sospecha de esta malformación será la radiografía simple de abdomen, pero será imprescindible para su diagnóstico un tránsito digestivo superior. Una vez diagnosticada, esta patología ha de ser tratada de forma quirúrgica, existiendo hoy día controversia a cerca de la vía de acceso más idónea y debiendo siempre individualizarse según los casos. El pronóstico dependerá fundamentalmente de la forma de presentación, complicaciones asociadas y de la evolución posterior.

La importancia del diagnóstico precoz en la urolitiasis por estruvita

Autor(es): R. Plácido Paías ⁽¹⁾, M.C. Carrasco Hidalgo-Barquero ⁽²⁾, E. Hidalgo-Barquero Del Rosal ⁽²⁾, J.M. García Blanco ⁽²⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital de Mérida; ⁽²⁾ Hospital Materno Infantil. Complejo Hospitalario Universitario Infanta Cristina.

Introducción: La urolitiasis en la infancia es una entidad infrecuente, en comparación con su incidencia en adultos, cuyo diagnóstico es complejo por su presentación atípica. Lo más frecuentes es que los cálculos sean de sales cálcicas (oxalatos y fosfatos) y de localización renal, siendo muy infrecuente la urolitiasis infecciosa (12-15% de los cálculos en niños). Suele deberse a gérmenes productores de ureasa (*Proteus mirabilis*, *Klebsiella*, *Pseudomonas* y *ureoplasma*).

Afectan principalmente a niños pequeños y están compuestos de estruvita (fosfato-amónico-magnésico) y carbonato apatita.

Los cálculos de estruvita suelen crecer rápidamente y, si no se diagnostica precozmente, pueden convertirse en un cálculo coraliforme, progresando a una variante inusual de pielonefritis crónica con destrucción masiva renal por el tejido granulomatoso (pielonefritis xantogranulomatosa).

Descripción del caso: Niño de 10 meses que consulta por "moco amarillento" en la orina detectado en el pañal, sin otra sintomatología. Embarazo, parto y período perinatal sin incidencias. Ecografías prenatales normales. Padres sanos, no consanguíneos. Familiares paternos con urolitiasis. Exploración física anodina. En la orina aislada se detecta pH 7 con piuria y cristales de fosfato-amonio-magnesio, aislándose en urocultivo *Enterobacter* y *Pseudomonas*; en ecografía abdominal se visualiza riñón izquierdo globuloso, con parénquima edematoso, aumentado de tamaño y con varios cálculos dispersos por los tres grupos caliciales (figura 1). Analíticamente destaca: leve déficit de vitamina D, con uricosuria en el límite alto y leve hipocitraturia sin hipercalcinuria ni hipercistinuria; gasometrías normales y pH urinario ocasionalmente ácido, que descarta ATR distal. En la urografía i.v. se constata cálculo coraliforme en sistema pielocalicial izquierdo, con escasa dilatación. Tras antibioterapia intravenosa, se practica pielolitotomía izquierda, extrayéndose 9 cálculos, siendo la litoquímica de fosfato cálcico apatítico (60-90%) y de estruvita (40-10%). Se pautó profilaxis con tediprima y citrato potásico. En control ecográfico persisten dos formaciones litiásicas en pelvis renal izquierda y en el cáliz inferior izquierdo con dilatación pielocalicial izquierda moderada. Recibe litotricia (2 sesiones) con signos precoces de fragmentación.

Discusión: Presentamos este paciente para resaltar la importancia del diagnóstico precoz, a pesar de la clínica anodina, que permitió frenar el desenlace natural de esta patología.

Tuberculosis y enfermedad renal crónica (erc) en pediatría

Autor(es): M. Benavides Nieto, C. Sánchez González, A.V. Ardanuy Pizarro, M.D. Falcón Neyra, J. Fijo López-Viota, I. Obando Santaella, A. Sánchez Moreno.

Centros: Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: La tuberculosis en los pacientes pediátricos con ERC, tanto en los estadios finales de la enfermedad como tras la realización del trasplante, es causa de morbimortalidad significativa. El diagnóstico constituye un reto debido a la clínica inespecífica, localización atípica y limitada sensibilidad de los métodos diagnósticos.

Resultados: Presentamos un caso confirmado y 2 probables de infección y enfermedad tuberculosas en niños de origen marroquí con ERC que fueron tratados de forma exitosa sin deterioro de su función renal ni efectos secundarios.

Una de niña de 14 años fue diagnosticada de infección tuberculosa durante un estudio rutinario previo al trasplante renal. Se encontraba asintomática, la radiografía de tórax resultó normal y presentó un Mantoux positivo. Recibió Isoniazida y Rifampicina durante 3 meses.

Los otros dos pacientes son niños de 7 y 13 años que recibieron un trasplante renal en los 41 y 24 meses previos, respectivamente. El primer paciente presentó un síndrome febril sin foco prolongado con afectación del estado general, dolor abdominal, anorexia y pérdida de peso, así como elevación de los reactantes de fase aguda; tras la realización de un estudio extenso, no se identificó el origen del mismo. Se inició tratamiento antituberculoso sin Rifampicina tras el diagnóstico de enfermedad tuberculosa probable, basado en el contexto epidemiológico y en la PCR para M.complex positiva en orina. El Mantoux, IGRA y cultivos de micobacterias resultaron negativos.

Tras el inicio del tratamiento antituberculoso la fiebre cedió rápidamente y presentó una mejoría clínica significativa. El segundo paciente presentó una neumonía con derrame pleural en cuyo estudio citológico destacaban un predominio linfocitario y ADA elevada. El Mantoux, la PCR y los cultivos para M.tuberculosis resultaron negativos. Fue tratado de forma exitosa con 3 fármacos antituberculosos; con un régimen que contenía Rifampicina durante 1 mes seguido de un régimen sin Rifampicina hasta completar 12 meses.

Conclusiones: Un alto nivel de sospecha es necesario para el diagnóstico de tuberculosis en los pacientes pediátricos con ERC, aún mayor si son de origen marroquí. El tratamiento antituberculoso debe iniciarse ante los casos probables o confirmados, monitorizando la toxicidad farmacológica e interacciones del tratamiento.

Litiasis en pediatría

Autor(es): M.D. González Soria ⁽¹⁾, M. Begara De La Fuente ⁽¹⁾, C. Coronel Rodríguez ⁽¹⁾, R. De Rojas Sarabia ⁽²⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Amante Laffón; ⁽²⁾ Amante Laffón.

Caso clínico: Niño 7 años con dolor abdominal recurrente (10 meses), que dura horas, en ocasiones cede tras deposición, a veces vómitos. No estreñido, no relación con ingesta. Exploración normal.

Análítica de sangre, celiacía, alergias, parásitos y test de hidrógeno espirado: normales.

Se pensó la posibilidad funcionalidad por recurrencia, características difusas y exploración anodina, por vivencia patológica de pérdida de trabajo de padres.

Derivación a digestivo pide calpotrectina y ecografía: nefrolitiasis con dilatación. Orina: calcio creatinina 0,078. Derivación a nefrología. Ecografía: imágenes litíasicas con dilatación.

Recomendaciones: ingesta abundante de agua, aumentar ingesta de fibras dieta baja en sal y restricción de lácteos a dos al día.

Durante ese tiempo por dolor en la espalda traumatología realiza radiografía de columna valorándola posteriormente se veían lesiones radiopacas a nivel lumbar pero que en ese momento no fueron apreciadas por traumatólogo.

La litiasis renal es infrecuente en niños.

Se desconoce incidencia real, aunque se ha estimado en 2:millón Habitantes. Importante por implicaciones en adultos, por secuelas en el tracto urinario.

Etiología multifactorial: Reflujo vésico ureteral, síndrome de la unión pieloureteral. Hiperoxaluria primaria cistinuria, hipercalcemia. Escasa ingesta de líquidos, obesidad, transgresiones dietéticas, malnutrición, medicamentos. Historia familiar

Diagnóstico: sospecha clínica, pruebas de imagen. Forma de presentación variada e inespecífica, distinta que en adultos.

En niño mayor el dolor es el síntoma más importante. Abdominal, difuso o en fosa lumbar o periné. La hematuria es el síntoma asociado al dolor más común, aunque en un 10 a 30% no aparece. En las primeras 24 horas está presente hasta en un 95%.

Otros síntomas: vómitos, náuseas, disuria y urgencia miccional, cuando el cálculo está en vejiga o uretra.

En el lactante y niño pequeño: irritabilidad, llanto, orina oscura, trastorno gastro intestinal o fiebre por infección del tracto urinario.

Conclusiones: La litiasis renal es una patología infrecuente pero en la que debemos pensar ante la persistencia dolor abdominal con síntomas difusos y recurrentes.

Consideramos importante la realización de pruebas complementarias para descartar el posible origen orgánico incluyendo analítica de orina y la valoración global de todas las pruebas diagnósticas realizadas por este u otro motivo.

Ictericia colestásica como debut de enfermedad de kawasaki

Autor(es): I. Geniz Díaz ⁽¹⁾, M. Oliva Gragera ⁽¹⁾, M. Navarro Villen ⁽¹⁾, B. Burgueño Jiménez ⁽²⁾, M.D. Ariza Mateos ⁽²⁾, J. Prados Mezcua ⁽¹⁾, P. De Vera Mc Mullan ⁽¹⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Valme; ⁽²⁾ Hospital Valme.

Niño de 13 años consulta a urgencias por dolor abdominal e ictericia. Tres días previos a su consulta comienza con odinofagia, anorexia, astenia, dolor abdominal focalizado en flanco derecho y fiebre moderada junto con exantema generalizado no pruriginoso.

En la exploración física destacar ictericia conjuntival franca, piel tinte icterico, no exantema y minimas adenopatías submandibulares. Labios resecos con rágades. Resto exploración normal por aparatos y sistemas.

Pruebas complementarias al ingreso: hemograma leucocitosis de 12.600 fórmula, serie roja y plaquetaria normal. Bioquímica: normal. Perfil hepático: BT 5.1, LDH 230. AST 51 ALT 125 GGT 185. PCR 35.1 mg/L (control 40). PCT 0.459. ASLO 104 (control 332). Coagulación normal. EAB normal. Orina normal. serología virus hepatotropos negativa. Haptoglobina, inmunoglobulinas, proteinograma, ferritina, inmunología y Vit B12 normales. Eco de abdomen normal.

Durante su estancia mejora la ictericia, apareciendo enrojecimiento ocular bilateral sin secreciones, lengua aframbuesada, exantema maculoso evanescente y descamación en dedo de guante de una mano y de ambos pies.

Eco cardíaca normal. ECG normal. Se inicia tratamiento con Gammaglobulina ante la sospecha de Enfermedad de Kawasaki con evolución favorable.

Previo al alta se queja de problemas de audición desarrollando hipoacusia neurosensorial transitoria secundaria a Enfermedad de Kawasaki.

En la enfermedad de Kawasaki se pueden observar otras manifestaciones no tan frecuentes. Es el caso de este paciente que presentó como debut aumento de transaminasas e ictericia colestásica junto con dolor abdominal.

Como criterios diagnósticos cumplió cuatro de los cinco referidos a las manifestaciones clínicas: inyección conjuntival, exantema, alteración de la mucosa oral y alteración en las extremidades.

Su diagnóstico precoz y tratamiento correcto impidió la aparición de lesiones ecocardiográficas.

Escroto agudo en púrpura de schönlein-henoch

Autor(es): N. Rivera Sánchez ⁽¹⁾, M.J. Pelaez Cabrera ⁽¹⁾, J.L. Moreno Salgado ⁽¹⁾, V. Cantos Pastor ⁽²⁾, I. Morera Sanz ⁽³⁾, N. Garcia Portero ⁽¹⁾, M.J. Gallego ⁽¹⁾, B. Garcia-Rowe ⁽¹⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva; ⁽²⁾ Hospital Infanta Elena, Huelva; ⁽³⁾ Centro de Salud Adoratrices, Huelva.

Objetivo: Aportar un nuevo caso de Púrpura de Schönlein-Henoch que en su curso evolutivo presentó afectación escrotal aguda.

Métodos: Presentación del caso clínico y su evolución. Revisión de literatura al respecto y actualizaciones.

Resultado/conclusiones: La PSH es la vasculitis sis-

témica más frecuente en la infancia; y aunque el exantema purpúrico es fundamental para su diagnóstico, no es siempre la manifestación inicial, pudiendo aparecer previamente dolor abdominal y artritis. La afectación gonadal se produce en un 5-20% de los casos, pudiendo aparecer también previo a la aparición de las manifestaciones cutáneas. Es preciso realizar siempre un diagnóstico diferencial adecuado con la torsión testicular. En la actualidad, la clínica, asociada a la exploración física y la ecografía doppler han de ser suficientes para un diagnóstico correcto, quedando la exploración quirúrgica relegada a casos excepcionales de duda diagnóstica o ecografía doppler patológica. La literatura concluye la excelente respuesta en todos los casos al tratamiento esteroideo siendo de primera elección.

A propósito de un caso de eritema nodoso

Autor(es): M.D. González Soria, C. Coronel Rodríguez, M. Begara De La Fuente, R. De Rojas Sarabia.

Centros: Amante Laffón.

Niña 13 años que acude por dolor y hematoma a nivel del 4º metatarsiano hace 4-5 días. No traumatismos. Radiografía: normal. Al reexplorar lesión similar en dorso del pie de coloración más clara se sospecha eritema nodoso (EN). Se solicita mantoux 10-12 mm indurado, radiografía tórax normal y frotis faríngeo normal. Vacunación bcg desconocida. Origen Paraguay. Lleva aquí 4 años. Posteriormente lesiones pretibiales. Buena evolución.

Derivación a consultas de pediatría del hospital. Analítica eosinofilia. Baciloscopias negativas. Ante la posibilidad falso positivo del mantoux, determinación de gamma-interferon (IGRA): positivo. Diagnóstico Tuberculosis latente. Tratamiento: triple terapia. Contactos negativos.

IGRA mejora el resultado de la tuberculosis latente tiene mayor especificidad que mantoux y menos reacciones cruzadas con BCG. Detecta el ganma interferón producido por las células T previamente sensibilizadas por antígenos de M tuberculosis.

El eritema nodoso es una paniculitis septal caracterizada por nódulos cutáneos inflamatorio, dolorosos predominantemente en superficie pretibial aunque pueden aparecer en otras localizaciones tronco, región cervical y cara.

Nódulos de aparición aguda, eritematosos que evolucionan de forma similar a un hematoma evolución 1-6 semanas. Irregulares y número variable.

Es plurifactorial, alto porcentaje de casos (35-50%) es idiopático.

- Eritema nodoso primario o idiopático: no relación con enfermedad determinada.

- Eritema nodoso secundario: relación con enfermedad subyacente.

Las causas más frecuente de EN en niños son las infecciones respiratorias de vías altas por estreptococo β-hemolítico A, tuberculosis, gastroenteritis por Yersinia y Salmonella enteritidis. Sarcoidosis

Diagnóstico diferencial

Contusiones, picaduras de insectos, flebitis. Vasculitis nodular, eritema indurado de Bazin, panarteritis nodosa cutánea, síndrome de Sweet, y otras patologías precisaran biopsia.

Nuestro caso EN secundario a Tuberculosis confirmada por IGRA.

Conclusiones: Es importante realizar el diagnóstico precoz porque evoluciona hacia la curación sin secuelas.

Es importante buscar etiología considerando el alto porcentaje de casos idiopáticos y realizar diagnóstico diferencial con otras patologías.

En nuestro caso observamos localización atípica del eritema nodoso con una primera lesión única que ocasionó confusión.

Consideramos esencial la exploración completa de los pacientes para descartar otras lesiones.

Destacamos también la consideración de posible falso positivo del mantoux ante la posibilidad de una vacunación BCG en país de la niña.

Erupción polimorfa lumínica. La importancia del diagnóstico a través de la historia clínica

Autor(es): M.D.C. Prieto Zazo ⁽¹⁾, L. Santiago Arribas ⁽²⁾, I. Ordóñez Medina ⁽³⁾, L. Galán Bueno ⁽²⁾, B. Palomino Vasco ⁽²⁾, E. Gil Poch ⁽²⁾, Y. García García ⁽⁴⁾, M.M. Casero González ⁽⁵⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Materno Infantil; ⁽²⁾ Materno Infantil; ⁽³⁾ Ciudad Jardín; ⁽⁴⁾ Materno Infantil; ⁽⁵⁾ Materno Infantil.

Introducción: La erupción polimorfa lumínica constituye la fotodermatosis idiopática más frecuente, afectando al 5-21% de la población. Se produce principalmente en primavera e inicio del verano, con predominio en las primeras tres décadas de la vida, y afectándose en mayor medida el sexo femenino.

Se trata de una erupción cutánea pruriginosa polimorfa que aparece en las primeras horas tras la exposición solar, con resolución a los pocos días sin dejar cicatriz. Afecta principalmente a zonas expuestas, con menor frecuencia la cara. En muchos pacientes la exposición solar continua produce un fenómeno de tolerancia, por lo que al final de verano y con los años, es menos probable que presenten lesiones o éstas son menos intensas.

El pilar del tratamiento es evitar la exposición solar y el uso de fotoprotectores. Otros tratamientos incluyen corticoides tópicos y antihistamínicos orales y en casos graves puede plantearse fototerapia.

Caso clínico: Mujer de 7 años, sin antecedentes de interés, que a principios de verano tras volver de la piscina presenta erupción cutánea pruriginosa de pocas horas, era el primer día que acudía. A la exploración se observan papulo-vesículas que afectan a cara, brazos, espalda y escote, con escasa afectación de miembros inferiores. Las lesiones aparecen delimitadas en aquellas zonas que no estaban cubiertas por el bañador. Se inicia tratamiento con antihistamínicos orales y corticoides tópicos y se recomienda evitar exposición solar así como uso de fotoprotector, desapareciendo las lesiones a los pocos días sin dejar cicatriz.

Discusión: Incluimos dentro del diagnóstico diferencial otros tipos de fotodermatosis como el prurigo actínico, dermatitis actínica crónica, urticaria solar y el hidroa vaciniforme de Bazin; aunque el diagnóstico diferencial más importante se plantea con el lupus eritematoso.

Recalamos la importancia de la historia clínica, aún más en este tipo de enfermedades, en la que el diagnós-

tico lo va a dar la clínica y evolución temporal de las lesiones. La realización de una historia clínica que determine el inicio de los síntomas, su relación estacional, la duración y evolución, el tiempo de inicio tras exposición al sol y el tiempo de resolución, son la clave para diferenciarlo de otras entidades.

Síndrome hemolítico-urémico: a propósito de dos casos

Autor(es): R. Martín Fernández, M. Vera Torres, J. Gonzalez De Buitrago, P. Barros García, F.J. Romero Sala, V.D. García Navas, A. Izquierdo Martín.

Centros: Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres.

Introducción: El Síndrome Hemolítico Urémico (SHU) constituye la primera causa de insuficiencia renal aguda en la infancia. Su principal etiología es la infección gastrointestinal por cepas de Escherichia coli productoras de toxinas tipo Shiga, causante de microangiopatía responsable de la clínica: anemia hemolítica, trombopenia e insuficiencia renal. Posee predilección por el parénquima renal, pudiendo afectar a otros órganos como el SNC o tracto gastrointestinal. Caso 1: Lactante varón, 14 meses, sano, bien vacunado. Presenta diarrea de 4 días de evolución (10-12 deposiciones/día, con hilos de sangre), hiporexia y vómitos. Afebril. No ambiente infeccioso familiar. Exploración física: Regular estado general, decaído, pálido, leve deshidratación. Resto normal. Hemograma: leucocitos 15500/mm³, Hb 13.4 g/dl, plaquetas 74.000. Bioquímica: urea 59 mg/dl, creatinina 0,91 mg/dl, resto normal. A las pocas horas, empeoramiento clínico (aumentan las deposiciones con moco y sangre, fiebre, mal estado general, letargia) y analítico: plaquetas 18.000, Hb 9,8g/dl, GOT 81 UI/L, LDH 2218 UI/L, Na 125mmol/l, urea 73mg/dl, creatinina 0,8mg/dl. PCR 11mg/l. Frotis sangre periférica (sp): 5-7% esquistocitos y frecuentes acantocitos. Hemocultivo, urocultivo y coprocultivo negativos. Ingresa en UCIP requiriendo diálisis peritoneal, hemodiálisis (urea 150 mg/dl, creatinina 2,69 mg/dl, oligoanuria) y tratamiento por HTA progresiva con Amlodipino, Atenolol e Hidralazina. Evolución: actualmente, 3 años, con función renal normal, en tratamiento por HTA. Caso 2: Lactante de 11 meses, sano, con deposiciones diarreicas con restos hemáticos y vómitos desde hace 6 días. Afebril. Exploración: Aceptable estado general. Coloración pálida de piel y mucosas. Signos de deshidratación. Resto normal. Hemograma: Leucocitos 15.000/mm³ (neutrófilos 4800/mm³), Hb 6,6 mg/dl, plaquetas 61000. PCR 0. Bioquímica: Urea 173 mg/dl, creatinina 1,41 mg/dl, LDH 4373 UI/L; iones, gasometría y coagulación normales. Hemocultivo y coprocultivo negativos. Frotis sp: esquistocitos, policromatofilia, trombopenia. Se traslada a UCIP, donde evoluciona favorablemente, sin medidas de depuración extrarrenal. Actualmente, 27 meses, función renal normal.

Comentarios: El abordaje precoz e intensivo ante su sospecha clínica es de vital importancia en la evolución, siendo el manejo correcto de líquidos un punto clave. El tratamiento agresivo de la insuficiencia renal permite sobrevivir a la fase aguda a la mayoría de los pacientes, recuperando la mayoría una función renal normal.

Sling de la arteria pulmonar. Forma de presentación excepcional de insuficiencia respiratoria grave en el lactante

Autor(es): M. Cano Cabrera ⁽¹⁾, M. Haro Gomez ⁽¹⁾, F.J. Moya-Angeler ⁽¹⁾, G. Perez Perez ⁽¹⁾, A. Andres Martin ⁽²⁾, M. Navarro Merino ⁽¹⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Macarena; ⁽²⁾ Hospital Macarena.

Introducción: Presentamos el caso clínico de una causa infrecuente de insuficiencia respiratoria aguda en los primeros meses de vida.

Caso clínico: Lactante de 4 meses previamente asintomático que consulta con estridor y dificultad respiratoria de 48 horas de evolución. Ingresa en UCIP por accesos de tos paroxística con desaturación sistémica grave. Exploración: Facies dismórfica. Saturación O₂ 92-95%. Tiraje. ACR: Hipoventilación generalizada. Wood-Downes 4 puntos. Sopleo sistólico de características funcionales. Exámenes complementarios. Rx Tórax: opacidad generalizada de pulmón derecho con desviación mediastínica y dextroposición cardiaca sin cardiomegalia y con vascularización normal sin infiltrados ni atelectasia de pulmón izdo. Diagnóstico: sospecha de Bronquiolitis versus tos ferina. IFD VRS negativo. PCR B. Pertussis positivo. Ecocardiografía: CIA. Drenaje venoso sistémico anómalo por hemiacigos a vena innominada con porción suprahepática de la cava inferior conservada.

Evolución: Se diagnostica de tos ferina con mejoría clínica significativa tras tratamiento con azitromicina y broncodilatadores. Debido a la persistencia de las imágenes radiológicas se realiza fibrobroncoscopia, sospechando atelectasia obstructiva de pulmón derecho. Se objetiva hipoplasia de bronquio derecho con bronquio izdo de calibre normal e impronta de su mucosa por presumible compresión extrínseca. Es dada de alta pendiente de completar estudio con TAC/contraste y angio-RMN para despistaje de anillo vascular con anomalías traqueobronquiales asociadas. El dichos exámenes se objetiva hipoplasia/agenesia de pulmón derecho y sling de la arteria pulmonar (origen aberrante de la rama pulmonar izda en la propia rama derecha, creando un anillo vascular en su trayecto dorsal a la tráquea hacia el hilio pulmonar izdo). Se deriva para corrección combinada del defecto extracardiaco y la reconstrucción de las anomalías traqueobronquiales asociadas, de forma electiva.

Comentarios:

1. Los anillos vasculares son causa infrecuente de insuficiencia respiratoria en el lactante.
2. La fibrobroncoscopia puede aportar datos sobre anomalías endo o extrabronquiales que orienta la sospecha de compresiones vasculares.
3. La ecocardiografía tiene una baja sensibilidad para el estudio de los troncos supra-aórticos y las ramas pulmonares. La angio-RMN es el examen de elección.
4. La corrección de los defectos asociados es multidisciplinar, en el mismo acto quirúrgico, de elección en el primer año de vida en ausencia de complicaciones que contraindiquen la cirugía.

Pautas de inicio rápido de la inmunoterapia infantil. ¿Son seguras? Nuestra experiencia en 38 casos

Autor(es): A. García Carrasco ⁽¹⁾, T. Roda Canosa ⁽²⁾, G. Pérez Pérez ⁽³⁾, A. Andrés Martín ⁽⁴⁾, M. Navarro Merino ⁽³⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Universitario Virgen de la Macarena, Sevilla; ⁽²⁾ Hospital Universitario Virgen macarena; ⁽³⁾ Hospital Universitario Virgen Macarena; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario Virgen Macarena.

Introducción y objetivos: La inmunoterapia (it) es un tratamiento seguro y eficaz en el tratamiento de la alergia respiratoria. Su administración con pautas cluster permite llegar a la dosis de mantenimiento de forma más rápida en relación a las pautas convencionales. Nuestro objetivo es determinar la seguridad de la pauta rápida de inicio de la IT en niños.

Material y métodos: Estudio descriptivo prospectivo de 38 pacientes tratados en nuestra unidad durante el año 2014, con diferentes neuroalérgenos: 9 con D.pteronissinus, 27 con pólenes (13 gramíneas+Olea y 14 Olea100%) y 5 con Alternaria con un extracto depot y usando diferentes pautas según el alérgeno.

Pólenes: 0.1mL+0.1 mL el primer día, 0.2+0.3 a la semana y 0,5 mL al mes

Ácaros y Alternaria: 0.2mL+0.3mL y 0,5 mL al mes (con esta pauta se vacunaron también 2 pacientes Olea 100%) Se estudió la aparición de reacciones adversas.

Resultados: Fueron tratados 38 niños, con edades entre 5 y 15 años (mediana 8,6 años).

60.5% niños y 39.5 % niñas. La clínica más frecuente que indicó la IT fue: asma y rinoconjuntivitis (65.8%), asma (21%) y rinoconjuntivitis (13.2%). El tiempo de evolución desde el inicio de los síntomas hasta el inicio de IT fue menos de 2 años (36.8%), de 3 a 5 años (42.1%), de 6 a 10 (18.4%) y más de 10 años (2.6%).

Se usó pauta inicial (ácaros y alternaria) en el 36.8% de casos y la tipo pólenes en 63.2%. No hubo reacción local o generalizada con IT a ácaros y alternaria. Tras la dosis de los 7 días en la IT a pólenes se produjo reacción local en 3 pacientes; en 2 eritema local leve y en uno reacción local intensa que precisó metilprednisolona y antihistámicos. En este caso se recomenzó pauta de inicio a las 2 semanas sin reacción local.

Conclusiones: En nuestra experiencia la pauta rápida de IT presenta buena seguridad. En ningún caso se produjo reacción sistémica. Se ha producido reacción local en 3 casos (7.8 %) en el grupo que recibió vacuna a pólenes. En un caso se produjo reacción local intensa que cedió con medicación, reiniciándose nuevamente sin incidencias.

Necrosis grasa subcutánea, a propósito de un caso clínico

Autor(es): V.E. Reinaldo Royo, A.B. López Mármol, J.J. Castro, C. De La Cámara Moraño, L. Camacho Lozano, R. Castañeda Mendieta, M.J. Lorenzo Montero, M.L. Vargas López.

Centros: Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

Introducción: La necrosis grasa subcutánea (NGS) consiste en una paniculitis no infecciosa del tejido celular subcutáneo que aparece en las primeras semanas de vida en recién nacidos a término y post-término. Se manifiesta

como placas induradas y nódulos subcutáneos localizados en espalda, glúteos, hombros y mejillas. Su etiopatogenia es aún desconocida aunque se relaciona con hipoxia neonatal, hipotermia y trauma local entre otros. De curso benigno generalmente pero con importantes complicaciones clínicas como la hipercalcemia.

Caso clínico: Lactante de 29 días que ingresa procedente de consultas externas de Neonatología por placa eritematosa indurada en omóplato izquierdo acompañada de varias lesiones nodulares fusiformes en línea media del cuello, zona preclavicular derecha y occipital derecha. Irritable a la exploración, con hiperreflexia osteotendinosa, hipertonia de MMII y leve hipotonía de cuello, además de postura asimétrica de miembro superior derecho, siendo el resto de la exploración normal.

Como antecedentes personales: Recién nacido término con encefalopatía hipóxico-isquémica (EHI) de peso elevado para la edad gestacional, hijo de madre diabética con trauma obstétrico (parálisis braquial derecha tipo Erb-Duchenne) que recibió tratamiento con hipotermia terapéutica por la EHI.

Ante los antecedentes personales y la clínica que presenta se diagnostica de necrosis grasa subcutánea. Entre las pruebas complementarias destaca un calcio corregido de 11.6 mg/dl y calcitriol de 106.08 pg/ml, siendo la función renal normal. Ecografía abdominal y de partes blandas sin hallazgos patológicos.

A su ingreso se procede a rehidratación 1.5 x necesidades basales con favorable evolución clínica, sin necesidad de tratamiento específico de hipercalcemia ya que se mantuvieron estables sus niveles.

Conclusiones: Aunque en la mayoría de los casos se resuelve espontáneamente pueden existir complicaciones importantes como la hipercalcemia.

Se considera importante conocer factores de riesgo y complicaciones asociadas para su correcto diagnóstico, tratamiento y monitorización posterior.

Se piensa que con el aumento de la hipotermia terapéutica en la encefalopatía hipóxico-isquémica la NGS será cada vez más frecuente.

Causa infrecuente de dolor abdominal

Autor(es): H. Benítez Muñoz, I. Juguera Rodríguez, M. González Mariscal.

Centros: Hospital Universitario Virgen de la Macarena, Sevilla.

Introducción: El dolor abdominal es motivo de consulta frecuente en pediatría. En ocasiones es difícil discernir si estamos ante una causa orgánica o funcional, y si su origen es abdominal o extraabdominal, imprescindible para su manejo.

Objetivo: Con la descripción del siguiente caso pretendemos llamar la atención sobre causas menos frecuentes de dolor abdominal agudo persistente en pediatría.

Caso: Niña de 9 años, bien inmunizada, sin antecedentes de interés, que consulta en atención primaria por dolor abdominal en FID, sin fiebre, vómitos o diarrea. Tolerante dieta normal. Ante la sospecha de abdomen agudo se deriva al hospital de referencia, donde tras la exploración física y realización de tira de orina por micción espontánea

con resultado normal se deriva a domicilio con analgesia. A los cuatro días consulta de nuevo en urgencias por persistencia del dolor. A su llegada al hospital se encuentra afebril, no presenta vómitos, deposiciones patológicas, ni síntomas miccionales. A la exploración destaca dolor en flanco derecho, con cierta defensa voluntaria, sin signos claros de irritación peritoneal. Pruebas complementarias: hemograma, bioquímica y coagulación sin alteraciones, PCR 26 mg/l. Ecografía abdominal: aumento de grosor y ecogenicidad, con infiltración líquida, posterior a la pared abdominal anterior derecha, donde la paciente refiere dolor. Juicio clínico: Infarto omentalsegmentario/ apendagitis epiploica. Se decide tratamiento conservador en domicilio con antiinflamatorios, antibioterapia y reposo relativo. Evolución: favorable.

Comentarios: Nos encontramos ante una paciente de sexo femenino en edad escolar que consulta por dolor abdominal agudo de instauración progresiva. Como factor de riesgo destacamos la obesidad, La anamnesis y la exploración física orientaban hacia un posible abdomen agudo, incongruente con las pruebas realizadas en un primer momento.

Tras la ecografía se consigue esclarecer la etiología, comprobando que no es esencial el manejo quirúrgico.

El infarto omental/apendagitis primaria es un proceso inflamatorio de origen vascular, secundario a torsión o a trombosis de la vena de drenaje. Se produce una necrosis aséptica que genera un proceso inflamatorio. La mayoría de las veces es idiopático.

El tratamiento conservador brinda una resolución satisfactoria y puede ser realizado y controlado de forma ambulatoria.

Gonalgia como factor confusor de epifisiolisis femoral proximal

Autor(es): C. Sánchez González ⁽¹⁾, R. Plácido Paías ⁽²⁾, J.F. Lirio Criado ⁽¹⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; ⁽²⁾ Hospital de Mérida, Mérida.

La epifisiolisis femoral proximal se caracteriza por el desplazamiento de la epífisis femoral superior respecto de la metáfisis a través del cartílago de crecimiento. La combinación de factores como la obesidad, mayor retroversión femoral o mayor oblicuidad del cartílago de crecimiento y hormonales influyen en su desarrollo, aunque la mayoría de los casos se desconoce la etiología.

Incidencia de 2 a 10 casos por cada 100.000 pacientes. Más frecuente en niños, entre los 9-16 años. Se clasifica en agudo, crónico y agudo sobre crónico

Resumen: Caso 1: Niño 12 años. Sin antecedentes de interés. Refiere gonalgia derecha valorada por varios traumatólogos en seguro privado, pruebas de imágenes de rodilla normales de 2 meses de evolución. Posteriormente comienza con dolor inguinal de 1 mes de evolución recibiendo tratamiento rehabilitador sin mejoría. Se deriva a traumatología infantil, exploración caderas: rotación interna limitada. Radiografía: epifisiolisis femoral proximal (EFP) grado I/II.

Caso 2: Niña 13 años. Sin antecedentes de interés. Refiere dolor inguinal y gonalgia izquierda de 2 meses de

evolución. Diagnosticada de sinovitis de cadera, con radiografía caderas interpretada como normal. Dado su empeoramiento clínico es derivada al servicio traumatología infantil. Exploración: trendelemburg con bascula pélvica. Dismetría 1,5 cms miembros inferiores. Drehman +. Marcha rotación externa. Radiografías caderas: EPF grado III izquierdo (valorando de nuevo primera radiografía se observa EFP grado I). Tratamiento quirúrgico. Evolución tórica, persiste marcha trendelemburg.

Caso 3: Niño 13 años. Sobrepeso. Gonalgia izquierda valorada por diversos traumatólogos en seguro privado con radiografía y resonancia magnética de rodilla normal. Ante sospecha de tendinitis pato de ganso, recibe fisioterapia sin mejoría. Cuatro meses más tarde, es valorado por pediatra de atención primaria quien lo deriva a traumatología infantil. Exploración: marcha antiálgica. Posición abducción y rotación externa cadera izquierda. Dolor a la palpación en cara interna. Radiografía cadera: EFP izquierda grado I/II. Tratamiento quirúrgico. Evolución favorable

Conclusiones:

1. Es imprescindible la exploración exhaustiva de las caderas ante un paciente con clínica de gonalgia.
2. El diagnóstico precoz es fundamental para su evolución y pronóstico, siendo necesario ser valorado por pediatras o traumatólogos infantiles.

Disfuncion episódica de pupila como diagnóstico diferencial de anisocoria. Presentación de tres casos

Autor(es): M.J. Gallego Alcaide, J. Sierra Rodríguez, C.F. Feliu Serrano, M.J. Peláez Cabrera, N.M. Portero García, N. Guerrero Moreno, N.R. Rivera Sánchez, P. Díaz-Villalón Moreno.

Centros: Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva.

Introducción: La disfunción episódica de pupila, es una causa aislada de asimetría pupilar intermitente. Se puede acompañar de dolor ocular, visión borrosa, cefalea, etc. Siempre en ausencia de signos de disfunción palpebral, oculomotora o neurológica. Duración de minutos a días. Dos teorías fisiopatológicas: hipoactividad del sistema nervioso parasimpático o hiperactividad del simpático. La migraña suele estar presente como antecedente personal o familiar. Considerado como aura migrañosa, como un síntoma acompañante o como una migraña oftalmopléjica. Ante este cuadro pensamos en un signo de mal pronóstico (tumores, aneurismas del polígono de Willis) o en alteraciones oftalmológicas (glaucoma, traumatismo ocular).

Caso 1: Dos hermanos varones de 6 y 10 años de edad, con antecedentes familiares de midriasis. Presentan midriasis intermitente de 30 minutos, a veces acompañado de cefalea de baja intensidad, sin ritmo horario ni síntomas vegetativos acompañantes. Exploración neurológica y oftalmológica normal. Neuroimagen normal.

Caso 2: Lactante de 3 meses que consulta en urgencias por midriasis unilateral de 20-30 minutos de duración sin síntomas acompañantes. Madre con migraña. Exploración neurológica y oftalmológica normal, ecografía fontanelar normal.

En la evolución de los tres casos persiste la sintomatología sin otra repercusión.

Conclusiones: La anisocoria constituye siempre un motivo de alarma en la consulta de neurología, sobre todo si se asocia a cefalea, por la posibilidad de un mal pronóstico, como un aneurisma del polígono de Willis. Es un cuadro infrecuente, de buen pronóstico y precisa de conocerse para evitar excesivos exámenes complementarios. La etiología no está clara, algunos autores lo relacionan con la migraña. Debemos pensar en este cuadro en toda midriasis unilateral, con exploración neurológica y oftalmológica normal y antecedentes personales o familiares de migraña. En los dos hermanos, por los antecedentes familiares de migraña, una buena respuesta a la flunarizina, podría tratarse de un tipo de migraña que condicione un espasmo de la arteria del ganglio ciliar.

Esclerosis múltiple en la infancia: a propósito de dos casos

Autor(es): J.L. Moreno Salgado ⁽¹⁾, M.J. Peláez Cabrera ⁽¹⁾, M.C. Bustamante Liñán ⁽¹⁾, N.M. Portero García ⁽¹⁾, M.J. Gallego Alcaide ⁽¹⁾, M. Correa Vela ⁽²⁾, J. Sierra Rodríguez ⁽¹⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva; ⁽²⁾ HOSPITAL INFANTIL Sevilla.

Introducción: La Esclerosis Múltiple (EM) es una enfermedad crónica, inflamatoria y desmielinizante del SNC que cursa en brotes. Los signos y síntomas varían según la topografía de las lesiones en el SNC, siendo las más frecuentes: alteraciones sensitivas (parestesias), síntomas cerebelosos como la ataxia, y las alteraciones visuales (incluyendo la neuritis óptica). La afectación cerebral suele presentarse como diplopía o parálisis facial central.

Material y métodos: Presentamos dos casos clínicos, los cuales cumplen los criterios diagnósticos de EM (McDonald 2010): haber presentado dos o más brotes con evidencia clínica objetiva de 2 o más lesiones o evidencia clínica objetiva de una lesión con evidencia histórica razonable de un ataque anterior.

1. Paciente de 3 años con ataxia y pérdida de fuerza en MSD y bandas oligoclonales positivas en LCR con lesiones en RM, que a los 9 años presenta nuevo brote de pérdida de visión con PEV alterados.

2. Paciente de 5 años y 11 meses con ataxia, hemiparesia izquierda y parálisis facial del mismo lado que, dos meses después, presenta hemiparesia derecha, en las dos ocasiones con lesiones en sustancia blanca en RAM y bandas oligoclonales positivas en LCR.

Conclusiones:

1. La EM es una entidad infrecuente en niños, en la que hay que pensar ante cualquier déficit neurológico de instauración aguda.

2. Hacer diagnóstico diferencial con la Encefalitis Diseminada Aguda (EDA).

3. El tratamiento del brote agudo con corticoides i.v. disminuye la duración del brote.

4. En las intercrisis, actualmente se están comenzando a utilizar fármacos biológicos modificadores de la enfermedad (FAME's).

Displasias corticales y epilepsia focal refractaria de la infancia

Autor(es): N.M. Portero García ⁽¹⁾, J. Sierra Vázquez ⁽²⁾, P. Díaz Olmedo ⁽²⁾, M.J. Peláez Cabrera ⁽¹⁾, S. Roldán Aparicio ⁽³⁾, M.J. Gallego Alcaide ⁽¹⁾, N. Guerrero Moreno ⁽¹⁾, M.C. Bustamante Liñan ⁽¹⁾, C. Feliu Serrano ⁽¹⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva; ⁽²⁾ Centro Seta; ⁽³⁾ Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Introducción: Las displasias son organizaciones anormales de las células de un tejido (dishistogénesis); las displasias corticales son malformaciones del sistema nervioso central secundarias a un incremento de la proliferación o disminución de la apoptosis de la corteza. Pueden ser de dos tipos: 1. Displasias corticales focales con células en balón (tipo Taylor) generalmente extratemporales que cursan como epilepsia refractaria. 2. Displasia cortical focal temporal con baja frecuencia de crisis. Sintomatología clínica: Crisis epilépticas en la primera década, incluso en neonatos, estado de mal parcial, epilepsia parcial continua, síndrome de West; déficit neurológico focal sensitivo o motor y trastorno cognitivo. El diagnóstico se basa en la neuroimagen (RNM, RMN de 3T, tractografía, PET): Displasia cortical tipo Taylor: forma triangular con vértice hacia el ventrículo, engrosamiento cortical con pérdida de contraste cortico-subcortical, alteración de señal sobre todo en sustancia blanca en T2 y Flair en la displasia cortical temporal: disminución del tamaño, con hiperseñal muy discreta y mal definida. El tratamiento de elección en las refractarias es la cirugía.

Paciente y métodos:

- Niña de 2 años con crisis parciales con generalización secundaria (vigilia y sueño) pluricotidianas. Tratamiento: Ácido Valproico intravenoso, Difenilhidantoina intravenosa, Midazolam intravenoso, Clobazam vía oral, Lacosamida vía oral, Trileptal vía oral. Exploración neurológica y psicológica normal. RNM: Displasia cortical frontal izquierda. (Pendiente de valoración por neurocirugía).

- Niña de 7 años con crisis parciales motoras, con automatismo y a veces generalización secundaria, que no responde a los fármacos antiepilépticos, pluricotidianas y electroencefalograma con anomalía persistente temporal derecha (epilepsia parcial continua), RMN de cráneo normal, RMN3T displasia cortical. Intervención quirúrgica. Trastorno cognitivo.

- Niño de 12 meses que comienza con colusiones febriles y posteriormente con crisis parciales motoras con buena respuesta al tratamiento, estudio psicológico agnosia verbal y trastorno de la conducta grave con rasgo autista. La RMN displasia bitemporal.

Conclusión:

- Ante epilepsia parcial refractaria pensar en displasia cortical.
- La RMN puede ser normal si es precoz (maduración).
- En la displasia cortical refractaria el tratamiento de elección es la neurocirugía.

Meningitis aséptica de 5 horas de duración. Planteamiento diagnóstico

Autor(es): N. Guerrero Moreno, B. García-Rowe López, C. Santana Escalante, N. Portero García, P. Díaz-Villalón Moreno, M.J. Peláez Cabrera, J. Sierra Rodríguez.

Centros: Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva.

Caso clínico: Niño de 5 años de edad con antecedentes familiares de primer grado de migraña. Ingresa por presentar cefalea, vómitos y obnubilación. A la exploración se encuentra afebril con mal estado general, rigidez de nuca y signos meníngeos positivos. Punción lumbar con presencia de pleocitosis en LCR (1140 células/ml). Iniciamos tratamiento con Cefotaxima y Dexametasona ante la sospecha de meningitis neumocócica. EEG: actividad basal enlentecida. Resto de pruebas (fondo de ojo, neuroimagen, serologías, cultivos y virus neurotropos en LCR) normales. La clínica neurológica desapareció a las 5 horas, siendo diagnosticado de pseudomigraña con pleocitosis en el LCR. Actualmente el paciente tiene 7 años de edad y presenta cefalea migrañosa recurrente.

Discusión: La migraña con pleocitosis o síndrome de cefalea con déficits neurológicos transitorios y pleocitosis linfocitaria en el LCR (International Classification of Headache Disorders) fue descrito por Swanson en 1980. Se caracteriza por cefalea moderada-grave acompañada o seguida de un déficit neurológico transitorio (promedio de duración de 5 horas) con pleocitosis (> 15 células/ml) del LCR y estudios de neuroimagen, serologías y cultivos normales. Puede ser recurrente. En el electroencefalograma es frecuente encontrar ritmos lentos focales. Mecanismo etiopatogénico desconocido aunque existen dos teorías: 1. Infecciosa, activación del sistema inmunológico ante una infección vírica, con producción de antígenos vasculares 2. Migrañosa con respuesta inflamatoria en LCR.

Conclusiones:

1. Pensar en esta entidad ante cuadros de cefalea con defecto neurológico transitorio y recurrente.
2. Cuadro infrecuente en pediatría en el que un diagnóstico precoz permitiría evitar tratamientos antimicrobianos prolongados y con potenciales efectos secundarios.

Regresión autista, una forma nueva de comienzo del autismo

Autor(es): M.J. Peláez Cabrera ⁽¹⁾, M.J. Gallego Alcaide ⁽¹⁾, N.M. Portero García ⁽¹⁾, J.L. Moreno Salgado ⁽¹⁾, J. Sierra Vázquez ⁽²⁾, P. Díaz Olmedo ⁽³⁾, N. Rivera Sanchez ⁽¹⁾, B. García-Rowe Lopez ⁽¹⁾, P. Díaz-Villalón Moreno ⁽¹⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva; ⁽²⁾ Centro Seta; ⁽³⁾ Centro Seta.

Introducción: El autismo es un síndrome conductual de diferente etiología. El DSM-V lo define como trastorno espectro autista (TEA), de inicio en la infancia, que se caracteriza por la dificultad en la interacción social, comunicación verbal y no verbal, creatividad y marcado repertorio de actividad y motivaciones restringidas. Aparece antes de los 3 años de edad y los síntomas están presentes desde el nacimiento. El diagnóstico de TEA se basa en criterios bien definidos en el DSM-V.

Tuchman y Rappin (1991) describen que un 30% de los TEA después de un desarrollo psicomotor, lenguaje,

social y comunicativo normal, sobre los dos años de edad se detiene y regresan las habilidades adquiridas socio-comunicativas y lenguaje, en otros casos se detiene pero no regresa (Ozonoff); ocasionalmente se relaciona con una estrés emocional, traumatismo, infección, etc.

Material y metodo: Se estudiaron prospectivamente 5 niños con una historia detallada, edad, sexo, motivo de consulta, (observación de vídeos familiares), factores desencadenantes, antecedentes personales y familiares. Exploración clínica neurológica y psicológica (M-Chat, Inventario Desarrollo Battelle) y observación de la conducta. A todos se les practicaron EEG vigilia y sueño, P evocados auditivos, cariotipo, X-frágil y RM craneal. Se valoraron a los 3 años de edad y todos presentaron TEA según DSM-IV.

Resultados: Edad: 2 - 3 años (media 2 años y 6 meses) Sexo: varones. Motivo de consulta: tres consultaron por pérdida del lenguaje, uno por problemas de conducta y otro por retraso en la adquisición del lenguaje. Valoración de vídeos: 5 casos. Factores desencadenantes: estrés emocional 2 casos, TCE leve un caso. Antecedentes familiar: 1 gemelar FIV. Exploración clínica y neurológica normal. M-Chat: 5 casos positivo.

ID Battelle: bajo en todas las áreas, más acusado en las áreas social, comunicativa y cognitiva, en comparación con la adaptativa y motora. Exámenes complementarios normales

Conclusiones:

- Causa desconocida como los TEA.
- No peor pronóstico. Algunos después de una meseta reanudan el desarrollo sin desaparecer los rasgos autistas.
- Son obligatorias las pruebas complementarias para descartar sordera (PE auditivo), autismo sintomático (RM y genética) y Afasia de Epilepsia adquirida (EGG de sueño).

Hipomelanosis de ito e hipertensión arterial

Autor(es): Y. García García ⁽¹⁾, E. Hidalgo Barquero Del Rosal ⁽¹⁾, M.C. Carrasco Hidalgo Barquero ⁽¹⁾, E. Gil Poch ⁽¹⁾, M.D.L.Á. Expósito Expósito ⁽¹⁾, L. Galán Bueno ⁽¹⁾, M.D.C. Prieto Zazo ⁽¹⁾, R. Espejo Moreno ⁽¹⁾, I. Ordóñez Medina ⁽²⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Materno Infantil; ⁽²⁾ Hospital Materno Infantil.

La Hipomelanosis de Ito (HI) es un trastorno caracterizado por la presencia, desde edades precoces, de placas hipopigmentadas de distribución en "brochazos" o remolinos, siguiendo las líneas de Blaschko, afectando a tronco y extremidades. Aunque es un trastorno principalmente cutáneo, está considerado como una enfermedad multisistémica por su frecuente asociación con anomalías neurológicas, oculares, dentales y musculoesqueléticas, y otras menos frecuentes (cardíacas, renales y anomalías cromosómicas). No habiéndose descrito hasta la fecha su asociación con hipertensión arterial (HTA).

Presentamos dos casos de HTA en pacientes diagnosticados de HI, tratados en nuestro hospital, en un corto espacio de tiempo:

Caso1: Niño de 5 años diagnosticado de HI desde los 6 meses, controlado por neurología, genética y oftalmología sin encontrar hallazgos patológicos, presentando

desarrollo psicomotor y estudio cardiológico normales. En revisión a los 3 años, detectan cifras altas de tensión arterial (P99/talla). Función renal y catecolaminas normales, estudio hormonal normal excepto elevación de renina plasmática. Ecografía abdominal, doppler renal y renograma tras captopril, normales. Diagnosticado de HTA hiperreninémica sin causa objetiva, en tratamiento actual con un inhibidor de la enzima convertidora de angiotensina (IECA) e hidroclorotiazida.

Caso2: Niña de 14 años seguida en genética con diagnóstico de HI, rasgos dismórficos y traslocación balanceada 13;17 (presente en padre y hermano, sanos). Seguida en rehabilitación por escoliosis y en oftalmología por lesiones asociadas a su enfermedad basal. Desarrollo psicomotor y estudio cardiológico previo normal. Realiza deporte de alto rendimiento, en reconocimiento detectan HTA severa (mayor P99+5/talla), demostrándose repercusión cardíaca (hipertrofia de ventrículo izquierdo) y oftalmológica (neovasos). Función renal y catecolaminas normales, estudio hormonal normal excepto elevación de renina plasmática. Ecografía abdominal, doppler renal y renograma tras captopril, normales. Diagnosticada de HTA renovascular hiperreninémica sin causa aparente. En tratamiento actual con Amlodipino e IECA.

En conclusión destacar que, aunque la HTA es una patología poco frecuente de la edad pediátrica y no ha sido descrita previamente en pacientes con HI, debemos considerar la posibilidad de relación entre ambas, ante los casos descritos. Además la evidencia de HTA hiperreninémica (probablemente renovascular), frecuente en síndromes neurocutáneos (esclerosis tuberosa, neurofibromatosis), favorece la inclusión de HI en este grupo.

Tuberculosis neonatal : actualización y revisión del protocolo y manejo

Autor(es): M.C. Bustamante Liñán ⁽¹⁾, F. Baquero Artiago ⁽²⁾, C. Grasa Lozano ⁽³⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva; ⁽²⁾ Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁽³⁾ Hospital de Fuenlabrada, Fuenlabrada.

Introducción: La tuberculosis neonatal es aquella forma de tuberculosis que se adquiere de forma congénita a través del parto o intraútero, o bien durante el período neonatal. Se trata de una patología poco frecuente en nuestro medio, principalmente en países subdesarrollados donde además es infradiagnosticada.

Los recién nacidos o neonatos con sospecha de tuberculosis neonatal, son expuestos a una gran cantidad de pruebas complementarias así como a la separación con su madre. Se realiza una revisión del protocolo en el manejo de estos casos, ya que no en todos ellos es necesario llevar a cabo un estudio de tuberculosis. Se especifica cuales serían las gestantes susceptibles de cribado de tuberculosis.

Caso clínico: Prematuro de 31 semanas, padres de origen marroquí, ingresa en la unidad neonatal a los 8 días de vida por fiebre y dificultad respiratoria. Se inicia antibióterapia empírica. Empeoramiento progresivo que precisa traslado a unidad de cuidados intensivos, con aumento de la cobertura antibiótica, antifúngica y soporte ventilatorio invasivo. Cultivos negativos. Se contacta con servicio de

infectología pediátrica. Se extraen muestras de aspirado bronquial, en la 3ª muestra aparece positiva para BAAR. PCR para M.tuberculosis positiva. Se inicia tratamiento anti-tuberculoso y se consigue mejoría con extubación a los 45 días de vida.

Conclusiones:

- La tuberculosis neonatal es una patología poco frecuente, de aumento en países desarrollados debido a la población inmigrante.

- Clínica inespecífica en la población neonatal, de ahí la importancia de su sospecha dada su elevada mortalidad (50%)

- Los recién nacidos, de aquellas madres que han sido correctamente diagnosticadas, con un buen control y adherencia al tratamiento durante la gestación, sin complicaciones extrapulmonares y sin enfermedad activa durante el parto, no precisan hospitalización y separación con su madre, así como se les permite lactancia materna.

Leucinosis neonatal

Autor(es): J.A. Guío Bácares⁽¹⁾, M.A. Santos Mata⁽²⁾, P. Martín-Tamayo⁽³⁾, M. Muñoz Cabeza⁽¹⁾, R. Chulian Cruz⁽⁴⁾, J. Ortiz Tardío⁽⁵⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital de Jerez; ⁽²⁾ Hospital de Jerez; ⁽³⁾ Hospital de Jerez; ⁽⁴⁾ Hospital de Jerez; ⁽⁵⁾ Hospital de Jerez.

Introducción: La Leucinosis se transmite de forma AR, por mutación de genes E1-alfa y beta, E2 y E3, con una incidencia de 1/86.900-185.000 nacidos vivos, que puede aumentar en poblaciones endogámicas.

Causada por disminución de actividad de "Deshidrogenasa de alfa-cetoácidos de cadena ramificada", que genera acumulación en sangre de leucina, valina e isoleucina.

Existen diferentes fenotipos: clásica, intermitente, intermedia, sensible a tiamina, déficit de E3.

La Clásica es la más frecuente y se manifiesta en recién nacidos con cetonuria durante las primeras 48 horas de vida predominando la sintomatología neurológica. La lactancia materna puede retrasar el inicio de los síntomas hasta la segunda semana de vida. El diagnóstico más importante se hace con el aumento en plasma de aminoácidos de cadena ramificada, al igual aumento de piruvato y lactato en orina.

Caso clínico: Neonato de 8 días proveniente de domicilio. A los 4 días de vida presenta cambios en comportamiento, llanto continuo cambiante, hiperextensión generalizada, sueño y flacidez.

Madre de 23 años G4P3A1. Embarazo normal. Parto a las 39 semanas normal, APGAR 9-10-10. Asintomático al alta.

Examen Físico: mal estado general, llanto neurológico, ausencia de: reflejos primitivos, apertura ocular y movimientos espontáneos con MMII en flexión. Reflejos miotáticos vivos, clonus aquileo ante mínimo estiramiento, no sostén cefálico. A la tracción hipertonía de MMII con marcada hipotonía axial.

Exámenes complementarios: Aumento en plasma de Leucina, valina e Isoleucina. RMN cerebral: marcada restricción de difusión (Edema), bilateral y simétrico en región posterior de centros semiovais, coronas radiadas, nú-

cleos putámenes, tálamos hasta tronco-encéfalo. Afectación de sustancia blanca profunda cerebelosa: Sugiere cuadro metabólico, primera posibilidad, Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce. Resto de pruebas analíticas, bioquímica general y EEG: normales.

Conclusiones: Este caso se comporta como una forma Clásica, predominando manifestaciones neurológicas severas a pesar de lactancia materna exclusiva. Llama la atención el constante letargo con importantes crisis convulsivas ante estímulos. No se constata olor característico de la orina probablemente por corto tiempo de evolución. Hay que destacar la importancia del diagnóstico y tratamiento precoz en estos pacientes, dada la gravedad del cuadro.

Importancia del diagnóstico prenatal de la infección congénita por citomegalovirus, a propósito de un caso

Autor(es): L. Galán Bueno⁽¹⁾, V. Moreno Carbonell⁽²⁾, A.M. Grande Tejada⁽¹⁾, E.M. Fernández Calderón⁽¹⁾, M.D.C. Prieto Zazo⁽¹⁾, E. Gil Poch⁽¹⁾, Y. García Gardía⁽¹⁾, M. Casero González⁽¹⁾, R. Espejo Moreno⁽¹⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz; ⁽²⁾ Hospital de Mérida, Mérida.

Presentamos el caso de un recién nacido (RN) pretérmino de bajo peso y microcefalia, que ingresa en la Unidad de Neonatología por sospecha de infección congénita por Citomegalovirus (CMV).

Semanas previas al nacimiento nos informan desde el servicio de Ginecología y Obstetricia de gestante diagnosticada a las 29+2 semanas de edad gestacional (SEG) de Síndrome Mononucleósico por coinfección por CMV y Virus de Epstein Barr. En la ecografía realizada a las 30+2 SEG detectaron un crecimiento intrauterino retardado, estableciendo la sospecha de infección fetal por positividad de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) para CMV en líquido amniótico e iniciando tratamiento con Gammaglobulina Hiperinmune.

El nacimiento tiene lugar a las 36+4 SEG, mediante cesárea urgente por prolapso de cordón, Apgar 10/10.

De la exploración física (EF) al nacimiento destaca un peso de 1.982 gramos (Percentil 3-10); una longitud de 43.5 centímetros (cm) (Percentil 10) y un perímetro craneal de 28.5 cm (Percentil <3). No hay otros hallazgos patológicos en la EF sistemática. La PCR para CMV en orina realizada el primer día de vida fue positiva, confirmándose la infección del RN. En el primer día de vida se instauró tratamiento con Ganciclovir intravenoso, presentando una evolución clínica favorable, sin sintomatología ni complicaciones precoces propias de la infección congénita por CMV, aunque sí presentó efectos adversos debidos al tratamiento.

La infección por CMV es la infección congénita más frecuente; y sin embargo no está incluida en el cribado serológico habitual de las gestantes. Puede afectar al feto de una forma variable y florida, desde un crecimiento intrauterino retardado, hasta una lesión del sistema nervioso central, organomegalias, anemia, trombocitopenia,... pudiendo también ser causa de prematuridad. Es responsable de gran parte de la morbimortalidad infantil de origen congénito y es una de las causas más frecuentes de retraso psicomotor de origen infeccioso.

Con este caso nos gustaría resaltar la importancia de establecer un diagnóstico precoz de la infección congénita por CMV y de realizar un trabajo conjunto y continuado entre ginecólogos y pediatras, para permitir un tratamiento lo más precoz posible y disminuir así las secuelas a corto y largo plazo.

Necrosis grasa subcutánea del recién nacido: a propósito de un caso

Autor(es): B. Ruiz De Zárate Sanz, T. De Benito Guerra, P. Martín Cendón, J. Ortiz Tardío.

Centros: Hospital Jerez.

La necrosis grasa subcutánea del recién nacido (NGSRN) es una entidad infrecuente, autorresolutiva, que afecta a niños recién nacidos a término o posttérmino en las primeras semanas de vida. Si bien la etiología es desconocida, se asocia a diversos factores perinatales y a ciertas patologías gestacionales maternas.

La hipercalcemia es la complicación más grave y se puede presentar hasta seis meses después del inicio de la lesión.

Neonato varón de 17 días que consulta por irritabilidad reciente y vómitos de las últimas tomas.

AP: fruto de primera gestación controlada que cursó con diabetes gestacional materna insulino dependiente. Nacimiento a las 38 semanas por parto distócico con ventosa. Apgar 2/5/8. Requiere reanimación neonatal e ingreso en UCIN por distress respiratorio precoz. Es alta de cuidados intensivos a los nueve días de vida con los diagnósticos de asfixia perinatal, encefalopatía hipóxico isquémica leve, cefalohematoma severo y riesgo infeccioso por fiebre intraparto materna.

Exploración: afebril, lesión cutánea en región dorsal interescapular en forma de placa indurada, eritematosa y dolorosa a la palpación de 5x6 cm de tamaño, ligeramente abollonada en la superficie y de bordes algo irregulares. Resto de exploración sin alteraciones, salvo el cefalohematoma parietal izquierdo ya conocido.

Las pruebas analíticas en Urgencias resultan sin alteraciones.

Ante la sospecha de celulitis se ingresa en Neonatología con antibioterapia intravenosa empírica

La evolución clínica del neonato es favorable, desapareciendo la irritabilidad y los vómitos.

La lesión cutánea no sufre cambios apreciables los primeros días, a pesar del tratamiento antibiótico, motivo por el cual y tras comprobar negatividad de reactantes de fase aguda, se decide suspenderlo.

Se solicita segunda opinión al Servicio de Dermatología, quienes deciden biopsiar la lesión. El estudio Anatómopatológico de la pieza demuestra necrosis grasa a nivel de hipodermis, compatible con Necrosis Grasa del recién Nacido.

Las pruebas analíticas durante el ingreso no demuestran alteraciones, salvo leve aumento de los niveles de Calcio sérico, sin llegar a niveles alarmantes (Calcio plasmático máximo 10,8 mg/dl)

Alta a domicilio a los 9 días con buen estado general y leve mejoría de la lesión cutánea.

Neumonía por prevotella y eikenella corrodens, con evolución tórpida en una niña sana

Autor(es): N. Valero Flores, E. Berrocal Acevedo, I. Obando, A. Ortiz.

Centros: Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: La neumonía por aspiración en niños es un cuadro respiratorio de predominio en pacientes con historial de convulsiones, anestesia u otro episodio de reducción de la conciencia, enfermedad neurológica, disfagia, reflujo gastroesofágico, uso de sonda nasogástrica o aspiración de cuerpo extraño. Las bacterias más frecuentes proceden de la flora bucal, como *Peptostreptococcus*, *Fusobacterium*, *Bacteroides* y *Prevotella*.

Descripción: Se presenta un caso de una niña de 3 años, sana, con antecedentes de bronquitis en tratamiento ambulatorio, vacunación reglada, no incluida anti-neumocócica, padres fumadores. Consulta en el servicio de urgencias de su hospital de referencia por fiebre y dolor abdominal de 3 días de evolución, siendo diagnosticada de infección urinaria baja, tratada con amoxicilinaclavulánico y suspendida a los cuatro días por urocultivo negativo.

Continuó con fiebre diaria, émesis ocasional, deposiciones diarreicas y tos durante 9 días, acudiendo de nuevo al mismo y diagnosticándose de Gastroenteritis aguda.

Dada la persistencia de los síntomas, reconsulta, realizándose pruebas complementarias donde se apreció:

- Radiografía torácica: derrame pleural izquierdo
- Reactantes de fase aguda elevados
- Leucocitosis con neutrofilia.

En este momento es derivada a nuestro Centro donde:

- Continuó Amoxicilinaclavulánico intravenoso.
- Colocación de Drenaje endotorácico.
- Recogida y Cultivo líquido pleural.

Hasta la obtención de resultados del cultivo, la antibioterapia intravenosa se cambió en cinco ocasiones por: etiología más probable, evolución tórpida, persistencia de fiebre y variabilidad de criterios. Se informó del crecimiento de *Prevotella* intermedia y *Eikenella corrodens*, procedentes de la microbiota oral, resistente al tratamiento convencional, complicándose con un segundo derrame que precisó de nuevo un drenaje endotorácico. Rehistoriando a los padres, encontramos episodio de semiahogamiento en una piscina hacía un mes.

Requirió 21 días de ingresos, con revisión a los 15 días del ALTA y diagnóstico de paquipleuritis residual.

Discusión: La Neumonía por aspiración no es un proceso de manejo sencillo. Establecer el diagnóstico etiológico y realizar un tratamiento antibiótico adecuado resulta en muchas ocasiones una tarea complicada, para aumentar la rentabilidad diagnóstica:

- Ante una fiebre persistente, es importante realizar una buena historia clínica con una anamnesis dirigida.
- Mejorar la comunicación interhospitalaria.
- Conocimiento en profundidad de la Farmacodinamia e indicaciones de antibioterapia.

Encefalitis por mycoplasma: un diagnóstico de presunción

Autor(es): B. Ruiz De Zárate Sanz ⁽¹⁾, G. Gutierrez Aguilar ⁽²⁾, I. Mayordomo Morales ⁽³⁾, J. Ortiz Tardío ⁽²⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Jerez; ⁽²⁾ Hospital Jerez; ⁽³⁾ Hospital Jerez.

Mycoplasma pneumoniae es un importante agente causante de encefalitis en niños. La afectación del sistema nervioso central es la complicación extrapulmonar más frecuente causada por este germen.

Niña sana de 4 años que consulta por inestabilidad de la marcha con frecuentes caídas al suelo de inicio reciente. Presenta tos y dificultad respiratoria, sin fiebre en tratamiento con Azitromicina oral y Salbutamol inhalado.

Exploración: Afebril, constantes mantenidas, leves alteraciones en la ACP consistentes en subcrepitanes de predominio derecho con sibilancias espiratorias escasas.

Estado de conciencia preservado, pares craneales sin alteraciones, buen tono y fuerza muscular, Temblor de tronco con signo del trípode presente, temblor fino intencional en dedos, dismetría moderada bilateral, marcha inestable con aumento de la base de sustentación, buscando apoyo en la pared.

Signos meníngeos negativos.

El TAC craneal resulta normal y la punción lumbar demuestra alteraciones sutiles del líquido cefalorraquídeo (leucocitos: 13/mm³ de predominio mononuclear, glucosa: 57 mg/dl y proteínas 13 mg/dl)

Ingresa en planta con el diagnóstico de cerebelitis aguda infecciosa vs cerebelitis postinfecciosa de tipo autoinmune, instaurándose precozmente tratamiento con Aciclovir i.v

La RMN cerebral realizada resulta normal.

A las 48 horas, inicia fiebre de 38,5°. Aumenta la somnolencia, la inestabilidad en la marcha e inicia afasia motora y desconexión del medio.

Se realiza EEG urgente que demuestra signos leves-moderados de disfunción cerebral difusa.

Se traslada a la Unidad de Cuidados Intensivos con el diagnóstico de Encefalitis aguda.

Se mantiene tratamiento con Aciclovir i.v y Azitromicina oral hasta resultado de cultivo LCR y Serología.

La detección de virus neurotrópos y el cultivo de LCR resultan negativos.

En el análisis serológico se detectan títulos altos de Ig M para *Mycoplasma pneumoniae*.

Evoluciona satisfactoriamente.

Al alta persiste leve temblor intencional sin dismetría, aumento de la base de sustentación con marcha atáxica aunque independiente sin caídas.

Mycoplasma pneumoniae debe ser tenido en cuenta como posible agente etiológico de encefalitis, aún en ausencia de clínica respiratoria.

En nuestra paciente, la clínica inicial de cerebelitis aguda junto con la ausencia de fiebre y la preservación del estado de conciencia nos hizo retrasar el diagnóstico.

Leishmaniasis visceral: causa de fiebre prolongada en la edad pediátrica

Autor(es): R. Espejo Moreno ⁽¹⁾, A.M. Grande Tejada ⁽²⁾, M. Delgado Barroso ⁽¹⁾, Y. García García ⁽²⁾, M.M. Casero González ⁽¹⁾, M.D.C. Prieto Zazo ⁽¹⁾, L. Galán Bueno ⁽¹⁾, E. Gil Poch ⁽¹⁾, M.C. Vícho González ⁽¹⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz; ⁽²⁾ Hospital Universitario Infanta Cristina, Badajoz.

Introducción: La leishmaniasis visceral es una de las formas clínicas de la infección causada por parásitos intracelulares del género *Leishmania*. Esta enfermedad incluíse en el diagnóstico diferencial de fiebre prolongada.

Caso clínico: Niño de 3 años y raza negra nacido y conviviente en un área urbana de España que ingresa derivado desde otro hospital de la comunidad por fiebre de 4 semanas de evolución. En la exploración destaca hepatoesplenomegalia, lesiones cutáneas hipopigmentadas residuales de varicela, adenopatías laterocervicales pequeñas y rodaderas, y soplo sistólico I/VI. Análíticamente presentaba una pancitopenia (Hb 8,9 g/dl Hto 26,9% Leucocitos 3600/mm³ con Neutrófilos 300/mm³, Linfocitos 2300/mm³ Monocitos 1000/mm³ Plaquetas 111000/mm³), hipertransaminasemia (GOT 395 UI/l GPT 574 UI/l) e hipergammaglobulinemia (IgG 3770).

Previamente había permanecido ingresado por este motivo, con sintomatología similar. En la analítica destacaba una pancitopenia, hipertransaminasemia y PCR elevada. Se realizó hemocultivo y urocultivo con resultado negativo. Rx tórax y ecocardiografía normales. Serología para virus negativa y Mantoux 0mm a las 72 horas. La ecografía abdominal confirmaba la hepatoesplenomegalia. Se decidió iniciar tratamiento empírico con Cefotaxima, con cese de la fiebre tras 6 días de tratamiento. Ante la evolución del paciente se decide alta y seguimiento ambulatorio. En este, al persistir la clínica y las alternaciones analíticas se acuerda derivación para valoración en nuestro hospital, donde se confirma PCR positiva en sangre para *Leishmania*, iniciando tratamiento con Anfotericina B liposomal (3 mg/kg/día) durante 10 días con remisión de la fiebre tras 48 horas de tratamiento y normalización del hemograma y las transaminasas 7 semanas después del inicio el mismo. Actualmente se encuentra asintomático, en seguimiento por la unidad de Infectología Pediátrica.

Discusión: Con frecuencia, el diagnóstico de confirmación de leishmaniasis visceral en el contexto de una fiebre prolongada asociada a pancitopenia y hepatoesplenomegalia es complejo. Se debe insistir en la búsqueda activa mediante técnicas moleculares (PCR). Actualmente, la Anfotericina B liposomal es el tratamiento de elección en casos de leishmaniasis visceral en los países desarrollados, por su gran eficacia terapéutica y escasos efectos secundarios, siendo su elevado coste su principal inconveniente y pudiendo utilizarse en distintas pautas según la evolución del paciente.

Osteomielitis del hueso frontal con absceso cerebral

Autor(es): C. Santana Escalante, M.J. Muñoz Vilchez, M.Á. Delgado Rioja, P. Díaz-Villalón Moreno, J.L. Moreno Salgado.

Centros: Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva.

Caso clínico: Niña de 6 años que acude a Urgencias por tumefacción frontal de una semana de evolución con aumento progresivo de tamaño y dolor. No refiere traumatismo previo ni otra sintomatología acompañante. Presenta buen estado general con exploración neurológica y por aparatos normal, salvo la tumefacción frontal, que es de consistencia blanda, fluctuante, dolorosa a la palpación de 6x6 cm. En las pruebas analíticas destaca una PCR de 20 mg/dl y en las pruebas de imagen se visualiza absceso intracraneal de 40x28 mm secundario a rotura del hueso frontal por osteomielitis. Se realiza craneotomía urgente, y drenaje del empiema epidural donde se aísla *Streptococo intermedius*. Se inicia antibioterapia empírica iv con Cefotaxima + Vancomicina + Metronidazol que, tras conocer antibiograma, es sustituida por Penicilina iv que se mantiene durante 4 semanas, completando con 2 semanas más de Amoxicilina oral.

TUMOR EDEMATOSO DE POTT: Es una inflamación de la región frontal debida a un absceso subperióstico secundario a la progresión de una osteomielitis subyacente del hueso frontal. Usualmente aparece como una rara y grave complicación de una sinusitis o un traumatismo en la región frontal, aunque a veces no se relaciona con antecedente alguno. La extensión posterior de la infección puede afectar al espacio epidural causando absceso epidural o empiema subdural. Puede haber fiebre ligera o ausente. El dolor es infrecuente y puede presentarse sin ningún hallazgo típico de laboratorio. Los microorganismos más frecuentes son *Staphylococcus aureus*, *Streptococcus* no enterococos y anaerobios bucales. El TAC es el método diagnóstico de elección. El tratamiento consiste en drenaje y aplicación de antibioterapia iv de amplio espectro. Tras la intervención, se recomienda mantener el tratamiento durante 6-8 semanas. Tras resolver la infección aguda se debe considerar un tratamiento quirúrgico definitivo.

Conclusiones:

- El diagnóstico de las complicaciones intracraneales de las sinusitis requiere un alto índice de sospecha, debido a que pueden cursar con sintomatología pobre en relación con la gravedad de éstas.

- Todo paciente que presente hinchazón frontal con o sin cefalea, fiebre o vómitos, a pesar del correcto tratamiento de la sinusitis, debe ser sospechoso de padecer una complicación intracraneal.

Infección meningocócica durante el periodo 2003-2013 en un hospital regional español

Autor(es): V. Molina Martínez, T. Roda Canosa, M. Granero, P. Terol Barrero, J. Romero.

Centros: Hospital Universitario Virgen de la Macarena, Sevilla.

Objetivo: Determinar las características clínicas y epidemiológicas de las infecciones meningocócicas en nuestro medio durante el periodo 2003-2013.

MÉTODO: Estudio descriptivo retrospectivo mediante revisión de historias clínicas. Análisis de los datos epide-

miológicos y clínicos de los casos de infección meningocócica diagnosticados en nuestra Sección de Enfermedades Infecciosas en el periodo 2003-2013.

Resultados: Durante el periodo de estudio fueron diagnosticados 51 niños, con edades comprendidas entre 24 días y 13 años. Menores de un año, 18 (35,29%), de 1 a 3 años, 7 (13,72%), de 3 a 14 años, 26 (50,98%). El número de casos fue de 8 en 2003, 2 en 2004, 2 en 2005, 5 en 2006, 6 en 2007, 8 en 2008, 4 en 2009, 5 en 2010, 6 en 2011, 3 en 2012, 2 en 2013 y 2 en 2014. Los síntomas y signos más frecuentes fueron la fiebre (80,32%), las petequias (52,94%), los signos meníngeos (49%), los vómitos (35,29%), y la cefalea (17,64%). En el estudio, el cultivo del LCR fue positivo en 19,6% de los casos, el hemocultivo en el 29,6% de los casos y ambos en el 7,8% de los casos. En los que no se aisló microorganismo, se realizó el diagnóstico por las características clínicas y epidemiológicas. Se aisló *Neisseria meningitidis* serogrupo B en 8 casos y serogrupo C en 1 caso. El tratamiento antibiótico más utilizado fue la Cefotaxima. Se usaron corticoides en el 37,2% de los pacientes. Presentaron secuelas el 3,9% de los niños, siendo las principales alteraciones en la piel y epilepsia. La mortalidad fue del 0%.

Conclusión: No se han encontrado diferencias respecto al sexo, manteniéndose la relación a lo largo de los años de estudio. Se ha observado un aumento de incidencia de Diciembre a Marzo. La enfermedad meningocócica ha mantenido una importante morbimortalidad a lo largo de todo el periodo de estudio. La incidencia de casos por *Neisseria meningitidis* C disminuye tras la introducción de la vacuna en el año 2000. Evolución esperable con el meningococo B cuando tengamos disponible su vacuna en España.

Miositis viral aguda

Autor(es): A. Amaya Lautz ⁽¹⁾, A. Ortiz ⁽¹⁾, A. Martínez Rubio ⁽²⁾, L. Orozco ⁽¹⁾, E. Berrocal Acevedo ⁽¹⁾, M.I. Calderón ⁽¹⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; ⁽²⁾ Centro de Salud de Camas.

Introducción: La miositis viral aguda es un cuadro benigno que consiste en dolor de inicio brusco en los músculos sóleos, que dificulta o impide la deambulación y debuta 2-5 días después de un cuadro gripal en ausencia de otros signos que indiquen diagnósticos alternativos de mayor gravedad.

Fue descrita por primera en 1957 por Lundberg. Afecta principalmente a escolares, con cierto predominio del sexo masculino y tiene un pico de incidencia anual prácticamente superponible al de la gripe. Aunque se ha relacionado principalmente con el virus Influenza B, también puede ser producido por Influenza A u otros virus. El cuadro se produce tras la primoinfección viral y su patogenia parece estar relacionada con la replicación viral directa en las células musculares.

Como hallazgo de laboratorio destaca la elevación de la CPK junto con posible elevación de transaminasas, leucopenia y trombopenia, así como normalidad de los reactantes de fase aguda, de la función renal y ausencia de mioglobulinuria.

El cuadro se autolimita en menos de una semana y carece de tratamiento específico.

Caso clínico: Paciente de 7 años que consulta a su pediatra por dolor e impotencia funcional de MMII de horas de evolución. Tres días antes presentó cuadro de fiebre, tos, rinorrea, cefalea y mialgias.

Exploración física: BEG, afebril, exploración por aparatos (incluida neurológica) sin hallazgos.

Exploración de MMII: dolor a la palpación de músculos sóleos. No signos inflamatorios locales. Fuerza y sensibilidad conservadas. ROT presentes. Marcha de puntillas con rigidez de ambas piernas y flexión de rodillas. Movilidad articular no limitada.

Hemograma y bioquímica: CPK 2965 mU/ml. Leve leucopenia (4.120 leucocitos/mm³). Resto sin hallazgos relevantes.

Se indicó tratamiento sintomático y revisión por su pediatra, comprobándose la resolución de la sintomatología en tres días.

Discusión: Aunque se trata de un cuadro poco frecuente, coincidiendo con el pico de gripe del año 2015 se identificaron 3 casos más en el mismo CAP con clínica compatible. Consideramos que la importancia de su conocimiento radica en la posibilidad de hacer un diagnóstico basado en la clínica y una analítica básica, evitando la realización de pruebas complementarias, ingresos y tratamientos innecesarios.

Síndrome de hiper ige. A propósito de un caso

Autor(es): M. Cano Cabrera, P. Terol Barrero, M.J. Muñoz Vilches, J. Romero Cachaza.

Centros: Hospital Universitario Virgen de la Macarena, Sevilla.

Introducción: Las inmunodeficiencias primarias son un grupo de enfermedades de origen genético en las que existe una alteración cuantitativa y/o funcional de los diferentes mecanismos de la respuesta inmunológica. Concretamente, el síndrome de hiper IgE se produce por un déficit a nivel de la fagocitosis (defecto de la quimiotaxis de los neutrófilos), suelen ser casos esporádicos aunque existe una forma autosómica dominante con penetrancia incompleta que se denomina síndrome de Job.

Caso clínico: Niño de 10 años de edad, derivado a consultas externas, que presenta lesiones cutáneas nodulares de 2 años de evolución en distintas localizaciones del cuerpo. Antecedentes familiares: madre con dermatitis de contacto y abuela fallecida por sepsis por *Staphylococcus aureus* resistente a meticilina (SARM). Antecedentes personales: vacunado según calendario más Prevnar7v, adenoideamigdalectomizado, varicela a los 5 años y sin alergias conocidas. A la exploración presenta forúnculo en nalga izquierda y lesiones residuales de abscesos en piernas y abdomen. Se extrae muestra para cultivo de la lesión, analítica general y estudio inmunológico. Ige E total: 1548 UI/ml y eosinofilia relativa. Se aísla SARM en cultivo y se inicia tratamiento antibiótico para descolonización con timetoprim-sulfametoxazol y rifampicina. A los 3 meses acude a revisión, no ha vuelto a presentar nuevas lesiones, cultivo de control negativo. Se decide continuar 6 meses más de tratamiento con timetoprim-sulfametoxazol tres veces por semana con evolución favorable. A la espera de resultado de estudio genético, se suspende tra-

tamiento antibiótico y seguimiento anual para revisión.

Conclusiones: El diagnóstico del síndrome de hiper IgE se establece mediante manifestaciones clínicas y parámetros de laboratorio compatibles. La manifestación más típica son los abscesos cutáneos recidivantes causados por *Staphylococcus aureus* que cursan acompañados de cifras elevadas de IgE y eosinofilia. Además, se usan los criterios de Grimbacher para apoyar el diagnóstico. En este caso, nuestro paciente presentaba un puntaje de 28 puntos y por lo tanto estaría clasificado como diagnóstico dudoso. Sin embargo, el diagnóstico de certeza sólo se realizaría con la detección de las mutaciones del gen de la proteína STAT3 y la cuantificación de las células Th17, técnicas que sólo están disponibles en los centros de referencias.

Diabetes insípida central e hipopituitarismo en periodo neonatal secundarias a meningoencefalitis por estreptococo agalactiae

Autor(es): R. Plácido Paías ⁽¹⁾, C. González Álvarez ⁽²⁾, I. Sáez Díez ⁽¹⁾, E. Piñán López ⁽¹⁾, M. García Reymundo ⁽¹⁾, J. Mesa Vázquez ⁽¹⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital de Mérida, Mérida; ⁽²⁾ Hospital Universitario Rafael Méndez.

La incidencia de meningitis es mayor en el periodo neonatal que en otras etapas de la vida y la probabilidad de secuelas entre los supervivientes elevada. Las alteraciones de la función hipotálamo-hipofisaria son complicaciones infrecuentes, cuyo diagnóstico y tratamiento precoz es fundamental para el pronóstico.

Presentamos una recién nacida de 16 días, sin antecedentes perinatales de interés que ingresa en UCI neonatal con clínica de rechazo de las tomas, no fiebre, respiración superficial, mirada fija, hipoactividad, de escasas horas de evolución. Exploración: livideces en abdomen pelvis, raíz de miembros inferiores, respiración atáxica, taquicardia de 230 l/min, pulsos filiformes, Fontanela normotensa, llanto ausente, nula respuesta a estímulos, clonías multifocales de extremidades y crisis tónicas con hiperextensión de miembros. Pruebas complementarias: elevación de reactivantes de fase aguda, leucopenia y citoquímica de LCR compatible con meningitis bacteriana, confirmada posteriormente en LCR y hemocultivo con aislamiento de *Streptococo Agalactiae* (EGB). Los estudios de neuroimagen fueron normales a su ingreso, posteriormente: amplia desestructuración del parénquima cerebral con áreas de encefalomalacia quística severa. Al quinto día de ingreso presenta hipernatremia severa, con poliuria hipoosmolar y ADH disminuida en plasma. Confirmándose el diagnóstico de diabetes insípida central con buena respuesta desmopresina. Posteriormente coincidiendo con hiponatremia no corregida con aumento de aportes intravenosos y natriuria elevada muestra cortisol basal, ACTH en plasma disminuidos con aldosterona y renina plasmática normales. Al mes del ingreso hormonas tiroideas descendidas

La meningitis por EGB suele ser de transmisión vertical y de comienzo precoz. La vía de transmisión en nuestro caso no queda esclarecida (la madre presentaba los cultivos vaginorrectales a las 35 semanas de gestación y a las 3 semanas tras el parto negativos). Dado que la colonización por EGB suele ser intermitente, no podemos des-

cartar esta vía como mecanismo de transmisión, aunque también se han descrito casos de infección nosocomial.

Los desórdenes de la secreción de ADH se asocian con frecuencia a infecciones del SNC, aunque habitualmente se presentan como secreción inadecuada de ADH y raramente como DIC. Ante la existencia de lesiones cerebrales extensas y tras el diagnóstico de DIC se debe sospechar la coexistencia con otros déficits hormonales.

Déficit de mieloperoxidasa como causa de falsa neutropenia en urgencias pediátricas. A propósito de un caso

Autor(es): A.M. García Carrasco ⁽¹⁾, M.J. Carbonero Celis ⁽²⁾, T. Roda Canosa ⁽¹⁾, C. Cuadrado Caballero ⁽²⁾, F. Picchi Rodríguez⁽²⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Universitario Virgen Macarena; ⁽²⁾ Hospital Virgen Macarena.

Introducción: El déficit de mieloperoxidasa es un trastorno hereditario autosómico recesivo, con un fenotipo clínico variable. 1/2.000 individuos presentan un defecto parcial. En muchos laboratorios, los neutrófilos son identificados por su positividad para mieloperoxidasa. Los pacientes con deficiencia de mieloperoxidasa pueden entonces ser considerados como si tuvieran neutropenia severa. Más de 95% de los pacientes con deficiencia de MPO son asintomáticos, a pesar de que en los estudios in vitro revelan que son menos eficaces que los neutrófilos normales en la respuesta contra *C. albicans* y formas de hifas de *A. fumigatus*. El diagnóstico definitivo se establece mediante tinción histoquímica para mieloperoxidasa de los neutrófilos.

Caso clínico: Lactante de 4 meses que consulta por fiebre máxima de 39.8° C, que se acompaña de decaimiento y rechazo de las tomas. Exploración física por aparatos y sistemas sin hallazgos de interés. Hemograma: Leucocitos 13180. N1.4%(190/uL). L27.3%(3600/uL). M21.3%(2.810). E0.6%(80). LUC49%(6460). Serie roja y plaquetar normales.

Frotis de sangre periférica: Serie roja y plaquetar normales. Leucocitos: N 45%. L42%. M10%. E 3%. Linfocitos de aspecto activado. Déficit parcial de mieloperoxidasa (informe de hematología). PCR 28.1 mg/L. PCT 0.1 ng/ml.

Tira reactiva de orina normal. Urocultivo negativo. JC: déficit parcial de mieloperoxidasa.

Conclusiones: Ante el hallazgo de una neutropenia en el niño se debe realizar la confirmación del diagnóstico mediante frotis de sangre periférica.

Una vez realizado el diagnóstico de déficit de mieloperoxidasa debe informarse a la familia, para procesos posteriores, que deberá realizarse frotis de sangre periférica, para valorar de forma adecuada el resultado de los hemogramas.

Miastenia gravis, a propósito de un caso

Autor(es): M.J. Peláez Cabrera, N.M. Portero García, M.J. Gallego Alcaide, C. Feliu Serrano, M.C. Bustamante Liñan, N. Guerrero Moreno, C. Santana Escalante, J.L. Moreno Salgado, J. Sierra Rodríguez.

Centros: Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva.

Introducción: La miastenia gravis (MG) es un trastorno de la transmisión neuromuscular debido a una disminución

del número de receptores de acetilcolina en la placa motora de origen autoinmune (anticuerpos contra el receptor de acetilcolina). Los músculos bulbar, facial y proximales de las extremidades son los más afectados y justifican los síntomas de debilidad general, ptosis y diplopía. Se manifiesta durante la actividad continuada y mejora tras el reposo y la administración de drogas anticolinesterásicas. Evoluciona, generalmente, en forma progresiva o en brotes separados por remisiones de duración variable. La debilidad en los músculos de la respiración puede llevar a la falla respiratoria la cual es llamada crisis miasténica.

Caso clínico: Niña de 11 años, que consulta por pérdida brusca del tono muscular con caída. Entre sus antecedentes personales destaca la nacionalidad china (adopción a los 8 meses). Cuenta tres episodios de pérdida de tono postural y caída al suelo. Desde hace 1 año pérdida de fuerza en raíz proximal de miembros, agudizada con el ejercicio, episodios de disfagia con sólidos y líquidos y disartria con voz nasal. Se realiza electromiografía, destacando normalidad de conducción motora y sensitiva con decremento patológico en la estimulación repetitiva, y músculo orbicular derecho con jitter muy aumentado y frecuentes bloqueos. Analíticamente todas las pruebas son normales, salvo títulos de Anticuerpos Contra el Receptor de Acetilcolina positivos. Se inicia tratamiento con bromuro de piridostigmina, mejorando la fuerza muscular y la ptosis. Posteriormente se sustituye por la presentación retard (receta extranjera), dada la mayor comodidad de administración.

Conclusiones:

- La MG es una enfermedad autoinmune, frecuente y controlable.
- Muchos de sus síntomas y signos pueden confundirse con varias afecciones neurológicas.
- Su diagnóstico precoz es de suma importancia para iniciar el tratamiento en el más breve plazo.
- El tratamiento de elección son los fármacos Anticolinesterásicos: prostigmina (Neostigmina), piridostigmina (Mestinón) y ambemoniú (Mystelase).
- En los casos con respuesta incompleta a Anticolinesterásicos o en crisis graves se pueden emplear: corticoesteroides, inmunosupresores, inmunoglobulinas, plasmaféresis y timentomía.

Alteraciones genéticas en déficit cognitivos

Autor(es): E. Gil Poch, M.D.P. Méndez Pérez, M.D.C. Prieto Zazo, L. Galán Bueno, Y. García García, M.M. Casero González, R. Espejo Moreno, M. Fuentes Guerrero, E. Galán Gómez.

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

La etiología del retraso psicomotor (RPM) es muy compleja. En ocasiones existen síndromes genéticos o alteraciones congénitas que asocian este tipo de patología, como el Síndrome de X frágil o el Síndrome alcohólico fetal. Algunos pacientes tienen rasgos fenotípicos o antecedentes perinatales que nos ayudan a pensar en estos síndromes. No obstante en todo niño que estudiemos por RPM, debemos ampliar las pruebas complementarias con estudio citogenético, estudio genético molecular y otros tipos de pruebas según la patología que sospechemos,

ya que existen alteraciones en el genoma que se descubren día a día en estos pacientes y que pueden explicar en parte la etiología de los trastornos neurológicos, como es el caso de las alteraciones del cromosoma 16 (deleciones o duplicaciones de alguna de sus regiones).

Presentamos el caso de un paciente de 9 años estudiado en Neuropediatría por déficit cognitivo, trastorno del lenguaje y trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH). Como antecedentes es un paciente adoptado de Rusia desde los 4 años de edad, no conocemos antecedentes familiares, y está intervenido de hipospadía. Fenotípicamente tiene rasgos compatibles con Síndrome alcohólico fetal (microcefalia, filtro liso, labio superior fino, epicantus) por lo que mantiene seguimiento por Genética clínica. Se solicitan como pruebas complementarias cariotipo (normal) y Array CGH, que tiene como resultado dos CNVS, una de significado incierto y otra probablemente patológica por su tamaño y porque se ha descrito en otros pacientes estudiados por RPM y convulsiones (síndrome de microduplicación descrito). Se trata de una microduplicación en una región del cromosoma 16 (16p11.2).

Esta microduplicación se asocia a defectos en el desarrollo global y del lenguaje, TDAH, defectos congénitos como la hipospadía, retraso ponderal y crisis convulsivas.

Cuando estudiemos a un niño con retraso psicomotor, nos son de gran ayuda las características físicas y antecedentes perinatales para dirigir la etiología. Siempre debemos solicitar estudios genéticos (cariotipo y estudio molecular), ya que, existen alteraciones en los genes, incluso que previamente no estaban descritas, que pueden asociarse a patologías complejas como déficits cognitivos, esquizofrenia y trastornos del espectro autista.

Hipotonía neonatal: manifestación precoz de prader willi

Autor(es): B. Burgueño Jiménez, P. De Vera McMullan, L. Acosta Gordillo, A. Barcia Ramírez, A. Cruz Rodríguez, A.M. Leal Ramírez, M.A. Aguilera Llovet.

Centros: Hospital Universitario de Valme, Sevilla.

Introducción: Para llegar al diagnóstico etiológico del neonato hipotónico debemos diferenciar mediante la exploración neurológica su origen central (encefalopatía hipóxico-isquémica, cromosomopatías, metabolopatías) o periférico (neuropatías periféricas, distrofia muscular, miopatías congénitas). La hipotonía central es de predominio axial, sobretodo pasiva, con reflejos osteotendinosos normales o aumentados y alteraciones en la succión/respiración. Puede asociar rasgos dismórficos, alteración de la conciencia o convulsiones. La periférica es tanto activa como pasiva, con debilidad de músculos antigravitatorios e hipo/arreflexia

Resumen del caso: Recién nacido a término varón. Cesárea por SPBF. Apgar 9/10. Embarazo controlado y normoevolutivo. Madre primigesta, sin antecedentes de interés.

A las 18 horas de vida se constata en Maternidad hipotonía axial marcada con dificultad para la succión, llanto débil, macrocefalia, microrretrognatia y criptorquidia bilateral, por lo que ingresa en Neonatología para observación y estudio.

Al ingreso se solicitaron: hemograma, bioquímica, ecografía abdominal y cerebral, fondo de ojo y potenciales auditivos, que resultaron normales. Se cursaron cariotipo, estudio de ácidos grasos de cadena muy larga y estudio genético de Prader Willi. Preciso ser alimentado por sonda nasogástrica, realizando progresivamente tomas completas por boca hasta ser dado de alta a los 23 días de vida.

Al alta se programó seguimiento en consultas de Neurología pediátrica, Dismorfología y Atención temprana. Se obtuvieron resultados de estudio genético confirmando el diagnóstico de Síndrome de Prader Willi

Conclusiones: El síndrome de Prader Willi es una enfermedad genética rara, cuya incidencia es de 1/10000 nacidos, causada por la ausencia o no expresión de genes de la región 15q11-q13 del cromosoma 15 paterno. En el periodo neonatal se manifiesta como hipotonía y dificultad para la succión. Durante la infancia y adolescencia, puede presentarse como retraso en el desarrollo, hiperfagia, hipogonadismo, alteraciones de la conducta y obesidad. Ante la sospecha clínica, deben solicitarse cariotipo y test de metilación para confirmar su diagnóstico.

Durante el periodo neonatal el diagnóstico de Prader Willi exige un elevado grado de sospecha, dada su clínica inespecífica inicial. Es necesario considerar esta entidad dentro del diagnóstico diferencial de la hipotonía neonatal, destacando la importancia de la exploración neurológica del neonato y el hallazgo de rasgos dismórficos.

Encefalopatía epiléptica de punta-onda continua durante el sueño lento, estudio retrospectivo de 8 casos (1990-2014)

Autor(es): B. García-Rowe López ⁽¹⁾, J. Sierra Vázquez ⁽²⁾, P. Díaz Olmedo ⁽²⁾, M. Bustamante Liñán ⁽¹⁾, N. Guerrero Moreno ⁽¹⁾, R. Mateos Checa ⁽¹⁾.

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

Introducción: Epilepsia y síndromes indeterminados (ILAE 1989), incluye un grupo de epilepsia con crisis focales y generalizadas, clínicas y del EEG.

ILAE 2001: Considera este grupo como Encefalopatía Epiléptica (EE). Los paroxismos epilépticos mantenidos en estas edades críticas del neurodesarrollo conducen a una afectación grave evolutiva de las funciones cognitivas y conductuales caracterizadas por: 1) edad dependiente y autolimitada, 2) crisis parciales, 3) crisis generalizadas (excepto tónicas), 4) deterioro neuropsicológico (regresión cognitiva global o selectiva), 5) deterioro motor, 6) EEG sueño: punta-onda en 85% de sueño lento.

Paciente y métodos: Hemos estudiado retrospectivamente 8 niños, que cumplían los criterios diagnósticos según ILAE 2001 de EE con punta-onda durante sueño lento, teniendo en cuenta:

Edad de debut, sexo, antecedentes personales y familiares, exploración general y neurológica, tratamiento y evolución. A todos se les practicaron EEG en vigilia, en sueño, neuroimagen (RM), y SPECT en un caso. Se practicó estudio neuropsicológico y se establecieron 3 grupos en función del déficit psicológico: 1) afasia mixta, 2) trastorno de la función ejecutiva, 3) trastorno de conducta.

Resultados y conclusiones:

- EPOCS (epilepsia con punta onda durante el sueño lento) (estado de mal eléctrico durante el sueño, síndrome de Penélope): Predomina en varón (67%), 4 varones en nuestro estudio. Edad 4-5 años (2 años y 3 meses). EEG en vigilia: focalidad frontal. Buen control de crisis. Metilfenidato mejora la función ejecutiva, el aprendizaje y no favorece las crisis. El pronóstico depende del nivel de inteligencia.

- AFASIA EPILEPSIA ADQUIDRIDA (Síndrome Landau-Kleffner): Predominio varón (68%), 1 varón y 1 niña. Edad debut 3-7 años (edad media 5,5 años). EEG focalidad temporal posterior. Crisis por épocas. La afasia depende de la edad del debut (menor edad, peor pronóstico) y la persistencia de la punta onda en el sueño.

- EPILEPSIA PARCIAL BENIGNA ATÍPICA (Aicardi): No reconocida por ILAE. Edad debut 2-6 años (2 años y medio) Crisis agrupadas en varios días y por épocas, no afectación cognitiva, buena evolución. Afectación de la calidad de vida por elevado número de crisis y hospitalismo.

- TRATAMIENTO: Valproato, Clobazam, Etosuximida, Sultiamo. En crisis y en punta onda continua: Corticoides, ACTH, IgG iv. Contraindicados: Carbamazepina, Hidantoína, Fenobarbital.

Meningitis por listeria monocytogenes en el niño sano a propósito de un caso clínico

Autor(es): M.J. Lorenzo Montero, V.E. Reinaldo Royo, M.L. Vargas López, L. Camacho Lozano, R. Castañeda Mendieta, J.M. Rumbao Aguirre.

Centros: Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

Introducción: Listeria Monocytogenes produce infecciones del sistema nervioso central en inmunodeprimidos, neonatos, ancianos y gestantes, sin embargo, es una entidad poco frecuente en lactantes y niños inmunocompetentes, siendo su incidencia de 0.34/100.000/personas/año. Presentamos un caso de meningitis por L.Monocytogenes en un niño con estudio de inmunidad normal.

Caso clínico: Niño de 3 años, con fiebre y vómitos desde hace cinco días. En las últimas 24 horas asocia estrabismo intermitente.

Sin antecedentes de interés. Vacunado correctamente. Hace tres semanas realizó un viaje a una casa rural.

En la exploración destaca rigidez de nuca, Brudzinski positivo y endotropía ocasional del ojo izquierdo.

En el hemograma destaca: leucocitos 14.800/ mm³ (neutrófilos 68%); proteína C reactiva (PCR), 126.6 mg/L y glucemia, 89 mg/dL; resto normal. Ante los hallazgos de focalidad neurológica en la exploración física se realiza un TAC craneal sin hallazgos patológicos. En la punción lumbar: Leucocitos, 320cel/mcL (linfocitos, 94% neutrófilos, 6%); glucosa, 27 mg/dL ; proteínas, 65 mg/dL y Adenosina deaminasa (ADA) 12,9 U/L (límite hasta 6 U/L).

Con la sospecha de meningoencefalitis se inicia tratamiento antibiótico empírico intravenoso con Cefotaxima, y antiviral con Aciclovir. A las 48 horas, la Reacción en cadena de la Polimerasa (PCR) positiva para L. Monocytogenes, suspendemos el tratamiento previo e iniciamos tratamiento con Ampicilina y Gentamicina. En el cultivo del

LCR se aísla Listeria Monocytogenes.

Cede la fiebre a las 24 horas y se normaliza la clínica de estrabismo, aunque reaparece durante su estancia hospitalaria, por lo que se sospecha un estrabismo latente que es confirmado por Oftalmología.

Continúa ingresado hasta completar dos semanas de tratamiento antibiótico intravenoso con Ampicilina.

Al alta, presenta buen estado general y persiste el estrabismo latente que mejora en consultas posteriores. El estudio de inmunidad es normal.

Conclusiones: Ante un LCR con leve pleocitosis de predominio mononuclear e hipoglucorraquia, debemos incluir Listeria Monocytogenes en el diagnóstico diferencial. Resulta fundamental los antecedentes epidemiológicos para sospechar infección por L.Monocytogenes.. Es de gran utilidad para el diagnóstico de esta entidad el cultivo del LCR y las técnicas de biología molecular (PCR). Ante su sospecha debemos iniciar tratamiento antibiótico empírico con Ampicilina y Gentamicina.

Hipertiroidismo neonatal, a propósito de un caso clínico

Autor(es): V.E. Reinaldo Royo, A.B. López Mármol, E. Mateo Guerrero, D. Trassiera Molina, I. Tofé Valera.

Centros: Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

Introducción: El hipertiroidismo neonatal suele ser una patología transitoria causada en la mayoría de los casos por el paso transplacentario de anticuerpos estimuladores del receptor de TSH. Es una situación que puede ser potencialmente grave precisando un diagnóstico y tratamiento temprano.

Caso clínico: RNPT, de 34 semanas de EG, CIR (1800g) que ingresa procedente de paritorio por prematuridad. Embarazo normocontrolado, serologías negativas, EGB no realizado, no patologías maternas de interés. Parto vaginal eutócico, espontáneo por RPM. Apgar al nacimiento 8/9, Rea tipo I, pH 7,25 EB:-5,4. Exploración física al nacimiento normal. Se ingresa en la Unidad de Neonatología, se canaliza epicutáneo con sueroterapia para sus necesidades basales en las primeras 24 horas de vida hasta comprobar la adecuada tolerancia oral. A las 48 horas de vida comienza con taquicardia (FC:220 lpm) que ceden de forma espontánea sin ninguna otra repercusión clínica. Se descarta infección, arritmias y anomalías cardíacas por normalidad de las pruebas complementarias. Durante su estancia buena ganancia ponderal con avidez por las tomas. En la segunda determinación de la prueba del talón avisan de TSH suprimida coincidiendo con control analítico a los 15 días de vida en la Unidad de Neonatología presentando T4 2,92ng/dL con de TSH (0.00 mU/L), por lo que se diagnostica de Hipertiroidismo Neonatal y se confirma la etiología autoinmune por la positividad de los anticuerpos antiTPO. Se solicita analítica con TSH, T4 y Ac TPO y TSI a la madre, siendo a partir de estos resultados diagnosticada de Enfermedad de Graves Basedow. A las 6 semanas de vida presenta normalización de los valores de las hormonas tiroideas con negativización de los anticuerpos. La madre es controlada periódicamente desde su diagnóstico en el Servicio de Endocrinología.

Conclusiones: Es muy importante el seguimiento obs-

tétrico de la madre afecta de Graves Basedow, siendo fundamental el control clínico del RN durante las primeras semanas de vida aunque permanezca asintomático.

Son RN de riesgo los hijos de madre hipertiroides conocida y aquellos con clínica o antecedentes prenatales sugestivos (bocio, bajo peso, taquicardia fetal). Ante su sospecha clínica debemos solicitar analítica con perfil tiroideo en torno a la semana de vida.

Fontanela amplia como sospecha diagnóstica de displasia cleido-craneal

Autor(es): N. Guerrero Moreno ⁽¹⁾, B. García-Rowe López ⁽¹⁾, M.J. Gallego Alcaide ⁽¹⁾, P. Díaz Olmedo ⁽²⁾, J. Sierra Vázquez ⁽²⁾.

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

Introducción: La displasia cleido craneal (DCC) es una displasia ósea generalizada con alteración preferentemente de la osificación membranosa, caracterizada por defectos craneales, claviculares y pélvicos, entre otras muchas anomalías esqueléticas. Herencia autosómica dominante, mutación del gen CBFA1-RUNX2 (cromosoma 6p21). Expresividad muy variable, incluso en varios miembros de una misma familia. Las manifestaciones más características son cráneo grande y braquicéfalo, fontanelas amplias y suturas abiertas con retardo en su cierre, facies peculiar y pequeña, retraso en la erupción dentaria e hipoplasia o aplasia de clavículas. El desarrollo neuromaturo y la expectativa de vida suelen ser normales aunque en algunos casos puede existir retraso psicomotor o epilepsia. Diagnóstico de sospecha: clínico-radiológico. Confirmación genética.

Caso clínico: Lactante de 3 meses de edad sin antecedentes personales ni familiares de interés que consulta por fontanela amplia (5x5 cm), tratado con Vitamina D y Calcio por su pediatra de atención primaria. A los 11 meses de edad persistencia de fontanela amplia, normotensa. Exploración neurológica normal. Estudio psicológico (inventario del desarrollo de Batelle): edad madurativa de 10-11 meses. Pruebas complementarias: mapa óseo (huesos wormianos en cráneo e hipoplasia de clavículas). Estudio genético: presencia en heterocigosis de la variante c.1171C>T en el gen RUNX2. Esta enfermedad se suele confundir con Hidrocefalia y raquitismo.

Conclusiones:

1. Sospechar DCC en todo caso de fontanela amplia y persistente para evitar yatrogenia farmacológica.
2. A pesar de tener un diagnóstico clínico-radiológico fácil, esta enfermedad se encuentra infradiagnosticada en la actualidad ya que no pensamos en ella.
3. Durante el parto puede haber lesiones traumáticas en SNC por desprotección ósea.

Mi hijo no tiene dientes, retraso erupción dental

Autor(es): C. Coronel Rodríguez ⁽¹⁾, M.D. González Soria ⁽¹⁾, M. Begara De La Fuente ⁽¹⁾, M.C. Guisado ⁽²⁾, R. De Rojas Sarabia ⁽¹⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Amante Laffón; ⁽²⁾ Cachorro.

Los trastornos de erupción dental, las alteraciones en la oclusión son frecuentes, como pediatras debemos co-

nocerlas para detectarlas precozmente, conocer síntomas enfermedades asociadas y cuándo derivar al especialista.

Niño de 20 meses sin dientes.

En revisiones de niño sano y consultas se aprecia que no hay erupción ni signos de inflamación en arcadas dentarias. No síntomas asociados, ni malformaciones. No limitación para alimentación.

Antecedentes: padre y primo echaron los dientes con más de 15 meses, tío a los 21.

Exploración no se evidencian signos que sugieran existencia o no de dientes ni erupción inminente. Ningún signo clínico que sugieran síndromes malformativos.

Crecimiento somático: percentiles normales para edad y sexo.

Ante la preocupación familiar y también nuestra, se realiza radiografía lateral de cráneo donde se observan 20 dientes, correspondientes a dentición decidua. Sin agenesia. Se consulta con odontopediatra y se informa a la familia.

Un moderado retraso en la aparición de los dientes o incluso adelanto no es patológico. Se habla de retraso cuando a los 13 meses no ha erupcionado ningún diente. La edad media en niños, de erupción en arcada inferior es de 7,88 meses, desviación estándar (DE) 1,86 y la edad media de erupción en maxilar superior es de 10,01, DE 1,67. Normalmente se completa a los 30 meses en los que el niño ya debiera tener las 20 piezas de la dentición temporal.

Por tanto analizar la cronología de la erupción dental es un elemento para evaluar la maduración somática.

Cuando el retraso es manifiesto habría que descartar o conocer que existen algunos síndromes o enfermedades que cursan con retraso de erupción: síndrome de Down, hipopituitarismo, hipotiroidismo, hipovitaminosis D, disostosis cleidocraneal y cleidofacial, osteoporosis, displasia actodérmica, acondroplasias, amelogenénesis imperfecta.

Conclusiones: Nuestro caso se trata de un retraso de erupción dental temporal idiopático sin otros síndromes asociados.

El retraso de erupción es motivo de preocupación y consulta por parte de la familia que debemos conocer para informar y tranquilizar.

Para los pediatras es importante conocer la cronología de la erupción dental y sus alteraciones (agenesias), no erupción simétrica, maloclusiones y otros trastornos para poder tratarlos de forma precoz.

Artrogriposis múltiple congénita

Autor(es): M.L. Vargas López, E. Mateo Guerrero, A.B. López Mármol, M.J. Lorenzo Montero, V.E. Reinaldo Royo, L. Camacho Lozano, R. Castañeda Mendieta, C. De La Cámara.

Centros: Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

Introducción: La artrogriposis múltiple congénita (AMC) es un trastorno congénito no progresivo caracterizado por contracturas articulares múltiples de aparición en el periodo prenatal, debido a la aquinesia del feto intraútero en su desarrollo. Con una incidencia de 1 de cada 3.000 a 10.000 nacidos vivos, según las series, engloba múltiples desórdenes de diferentes etiología y severidad.

Caso clínico: Se presenta el caso clínico de un RNAT, de sexo femenino, de PAEG, procedente de cesárea electiva por podálica. Buen estado al nacer, destaca a la exploración una lateralización del cuello hacia la derecha con pterigium, desviación cubital de muñecas y dedos de la mano, caderas en flexión con limitación a la abducción, miembros inferiores en hiperextensión con limitación a la flexión y pies talos valgus. Sólo destacaba como antecedente un oligohidramnios. Como pruebas complementarias se realizó un mapa óseo donde se apreciaban ambas caderas y rótulas luxadas y la silla turca alargada, y una ecografía del área pélvica y sacra en la que se observa luxación de ambas cabezas femorales. El resto de pruebas que se realizaron; cariotipo, arrays, ecografía cerebral, cardíaca y abdominal, RM craneal, hemograma y bioquímica, y screening metabólico, eran normales. Con todo ello, se diagnostica de AMC, comenzando en la primera semana de vida con fisioterapia y tratamiento ortopédico. En un primer tiempo con yesos seriados en rodillas en flexión y corrección con yeso de talo-valgo. Y en un segundo tiempo con arnés de Pavlick para corrección de luxación de cadera.

Conclusión: A pesar de no ser un trastorno muy frecuente, su incidencia no es nada desdeñable, por lo que es importante su conocimiento para llegar, con una minuciosa exploración física, a un diagnóstico temprano y certero, que nos permita conseguir un manejo precoz del mismo, lo que va a determinar el pronóstico de la enfermedad. Dado que se trata de un trastorno muy heterogéneo que engloba multitud de enfermedades con sus respectivos entes etiológicos, se debe realizar un estudio completo que nos permita descartar patologías centrales o periféricas (en cuanto a causa fetal o intrínseca), así como patología extrínseca o materna, como posible causante de AMC.

Diabetes moody tipo 5: a propósito de un caso

Autor(es): J.L. Moreno Salgado, B. Jimenez Crespo, P. Díaz-Villalón Moreno, N.R. Rivera, M.J. Pelaez Cabrera, N. Portero García, B. García-Rowe López.

Centros: Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva.

Las diabetes monogénicas son resultado de mutaciones en un gen y se asocian en la mayoría de los casos a una disfunción grave de la célula β . Dichas mutaciones pueden heredarse de forma dominante o recesiva, aunque también existen casos esporádicos. El diagnóstico de este tipo de diabetes debe considerarse en cualquier paciente con diabetes antes de los seis meses de edad, diabetes familiar, DM1 o DM2 con datos no concordantes, y ante diversos síndromes asociados con diabetes. El estudio genético debe estar bien dirigido, con una selección clínica adecuada, y debe efectuarse tras la valoración del nivel de insulina y el péptido C y la determinación de anticuerpos antinsulina, IA2 y GAD (no imprescindible en niños diagnosticados menores de seis meses).

La diabetes tipo MODY comprende un subgrupo de distintas enfermedades caracterizadas por una herencia autosómica dominante con alta penetrancia, expresión precoz (habitualmente antes de los 25 años) y disfunción primaria de la célula β , en general sin morbilidad cardiovascular.

La diabetes MODY 5 es secundaria a mutaciones heterocigotas en el factor de transcripción hepatonuclear 1β y presenta un fenotipo heterogéneo con:

a) diabetes semejante a la MODY 3, que infrecuentemente se presenta aislada.

b) anomalías renales, especialmente quistes renales y displasia renal (presentes en la mayoría de los pacientes) que pueden ser diagnosticadas intraútero. También pueden asociar enfermedad glomeruloquística familiar y oligomeganefronia.

c) malformaciones genitales (útero bicorne, quistes en el epidídimo, astenospermia y agenesia de conductos deferentes)

d) afectación subclínica del páncreas exocrino por atrofia pancreática.

e) alteraciones de la función hepática, con elevación de las enzimas hepáticas (que pueden estar aumentadas desde el nacimiento y luego fluctuar). La baja sensibilidad hepática a la insulina de estos pacientes (posiblemente debida a la acción disminuida del HNF- 1β en el hígado y quizá también en el riñón) sugiere que metformina podría ser, inicialmente, el agente oral de elección. Posteriormente precisarán insulina.

Se presenta un caso de un varón de 2 años de edad diagnosticado de diabetes Mody tipo 5 con mutación detectada en DNA, que se presenta con clínica cardinal, hiperglucemia y quistes renales.

Artritis idiopática juvenil. Nuestra experiencia

Autor(es): C. Santana Escalante ⁽¹⁾, E. Martínez-Boné Montero ⁽²⁾, M. Mier Palacios ⁽³⁾, M. Díaz Suárez ⁽³⁾, J. Ceballos Aragón ⁽³⁾, M. Vidal Romero ⁽³⁾.

Centros: ⁽¹⁾ Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva; ⁽²⁾ Hospital Infanta Elena; ⁽³⁾ Hospital Infanta Elena, Huelva.

Presentamos 4 casos de artritis idiopática juvenil (AIJ) habidos en nuestro Hospital en 17 años.

El primero se trata de una AIJ Sistémica, de 2 años y 7 meses de edad, presentando la triada clásica: fiebre, exantema maculopapular evanescente y poliartritis. Tratado con Aines, corticoides y metotrexato, presentó mala evolución clínica con múltiples brotes y gran discapacidad articular (cuestionario CHAQ= 2,28) por lo se inició tratamiento con etanercept con buena respuesta.

Los otros 3 casos fueron AIJ oligoarticulares. Sus edades iban de 21 meses a 6 años. Los ANA eran positivos en todos, con evaluación oftalmológica normal. Tratados todos con metotrexato. En uno de ellos tuvo que ser suspendido por elevación mantenida de transaminasas, sustituyéndose por etanercept con resultado favorable.

Hasta la fecha se ha podido retirar el tratamiento en una AIJ oligoarticular tras 3 años de tratamiento con etanercept, encontrándose bien tras 2 años y 3 meses de su suspensión y sin recaídas.

Nuestra pequeña experiencia con etanercept ha sido favorable tanto en AIJ sistémica como oligoarticular. En los 2 casos restantes de AIJ oligoarticular la respuesta a metotrexato ha sido favorable hasta la fecha.