

CANDIDIASIS MUCOCUTÁNEA CRÓNICA

Criado Molina A, Sánchez Carrión A, García Martínez E, Jiménez Gómez J*, Torres Borrego J.
Unidad de Alergia y Neumología Pediátrica. * Sección de Gastroenterología Pediátrica.
Hospital Infantil Reina Sofía. Córdoba.

Objetivo: Presentamos la evolución clínica de un paciente afecto de Candidiasis Mucocutánea Crónica.

Caso Clínico: Varón 14 años que debutó en periodo neonatal con muguet, y desde entonces presenta colonización por candida en forma de onicomycosis y afectación orolingual crónica. Antecedentes familiares sin interés clínico. Antecedentes personales: embarazo, parto y periodo neonatal normales con buena ganancia de peso y talla hasta los 12 meses. Desarrollo psicomotor adecuado, vacunado correctamente. Infecciones candidiásicas: candidiasis orofaríngea desde los primeros días de vida, onicomycosis desde los 2 años. Infecciones no candidiásicas a nivel respiratorio por diferentes gérmenes (*Mycoplasma*, *Haemophilus*, *Hafnia alvei*) que han originado bronquiectasias bilaterales de predominio basal. Patología no infecciosa: Hepatitis crónica autoinmune. No ha presentado afectación tiroidea, paratiroidea ni suprarrenal. Estudio inmunológico: inmunodeficiencia de linfocitos T, con linfopenia y anergia cutánea, producción baja de anticuerpos tras vacunación, déficit de CD4 e inmunoglobulinas séricas normales. Actualmente hace tratamiento antifúngico y antibiótico en las reagudizaciones.

Comentarios: Destacamos el hecho de que la colonización candidiásica no juega un papel primordial desde el punto de vista pronóstico, en cambio la morbimortalidad se ha visto incrementada por las complicaciones a nivel respiratorio (bronquiectasias, hemoptisis...) debidas a infecciones no candidiásicas.

ENFERMEDAD PEROXISOMAL Y CRISIS NEONATALES PRECOCES

López-Laso E, Vela Enriquez F, Criado Molina A, Camino León R, Collantes Herrera AM, Álvarez Marcos R*. Unidad de Neurología Pediátrica. *Unidad de Neonatología. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Objetivo: Presentamos un recién nacido varón con crisis neonatales desde las dos primeras horas de vida asociadas a hipotonía grave y fenotipo peculiar.

Caso Clínico: RNT que presentó crisis clónicas multifocales a las dos horas de vida, añadiéndose cinco horas más tarde apnea y movimientos clónicos de miembros superiores que se trataron con fenobarbital. En la anamnesis destacaba una hermana fallecida a los ocho meses de vida que presentó en el periodo neonatal hipotonía y crisis epilépticas, con evolución a síndrome de West. Otra hermana de seis años sin afectación neurológica. La exploración física mostraba hiporreactividad, muy escasa motilidad espontánea, ausencia de reflejos primarios, hipotonía severa con arreflexia osteotendinosa y rasgos dismórficos: frente amplia, arcos supraciliares planos, hendiduras palpebrales pequeñas, micrognatia y criptorquidia, junto a hepatomegalia. Las crisis fueron

refractarias al tratamiento con fenobarbital, fenitoína y clonazepam. Los estudios mostraron: EEG actividad paroxística multifocal; RM craneal hipomielinización significativa; estudio de potenciales evocados: hipoacusia neurosensorial profunda; estudio neurofisiológico periférico: signos de denervación junto a enlentecimiento significativo de la velocidad de conducción de nervios periféricos y de la amplitud de los potenciales, típicos de polineuropatía sensitivo – motora. Estudio metabólico: elevación de los ácidos grasos de cadena muy larga y de los ácidos biliares totales en suero, junto a disminución de plasmalógenos característico de enfermedad peroxisomal. Se ha iniciado tratamiento con aceite de pescado rico en ácido docosahexaenoico.

Comentario: aunque las enfermedades peroxisomales son una causa infrecuente de crisis neonatales precoces, ante un recién nacido que asocie además hipotonía y rasgos dismórficos es preciso descartarlas

ENFERMEDAD DE CONRADI

N del Pozo Guisado, J M^a de Tapia Barrios, E Meléndez Bellido, G Simón Escáñez, M Casanova Bellido. Cátedra de Pediatría. Facultad de Medicina de Cádiz. Hospital Universitario de Puerto Real.

Introducción

Denominada también "Condrodisplasia punctata" fue descrita por Conradi (1914) y mejorada en su definición por Hünermann (1931). Se caracteriza por la presencia de calcificaciones puntiformes fundamentalmente en las zonas epifisarias. A estas alteraciones se añaden otros tipos de malformaciones: dismorfias craneofaciales, pequeña talla al nacer, miembros cortos y alteraciones cutáneas entre otras.

Caso clínico

RN varón nacido de 5^a gestación, de 35 semanas según FUR, controlada. Amniorrexis artificial. Polihidramnios con L.A. teñido. Apgar de 8/9. Antecedentes familiares sin interés. Peso: 1.930 g. Longitud 45,3 cm. Pc 31 cm Pt26 cm. Al ingreso muestra buena vitalidad, llanto vigoroso. Buena coloración de piel y de mucosas. Frente prominente, discreto exoftalmos con hipertelorismo, raíz nasal aplanada, orificios nasales en anteversión. A. Circulatorio normal, llenado capilar normal, pulsos simétricos normales, no cianosis. A. Respiratorio leve taquipnea con auscultación normal. Abdomen y genitourinario normales. SNC: sensorio lúcido, tono y reflejos propios del RN normales. Osteoarticular: Ortolani negativo. En las manos desviación radial de la 2^a y 3^a falanges del 1^o y 2^o dedos, más llamativos en la derecha. En los pies, los primeros dedos son mas cortos que el resto, siendo los restantes de tamaño desigual.

Exámenes complementarios: Hemograma completo normal. Orina completa normal. Proteína C reactiva negativa. Glucosa, calcio, sodio, potasio, urea, proteínas totales y bilirrubina normales. Serología TORCH negativa. Ecografía transfontanelar y abdominal sin hallazgos patológicos. Rx de torax normal. Estudio cardiológico normal. Fondo de ojo normal. Mapeo óseo: se aprecian múltiples

calcificaciones puntiformes localizadas a nivel de la epífisis femoral, tarso y a nivel del sacro. Cariotipo 46XY.

Comentarios

La herencia se considera dominante ligada al cromosoma X con locus génico a nivel de Xq 28 o autosómica dominante, que puede ser letal en el varón. Existe una variedad de tipo rizomélico descrita por Spranger (1971), más grave y con una herencia autosómica recesiva. Este síndrome presenta una alteración de base genética, muy heretogénea, con implicación de diferentes genes, que producen alteraciones a nivel del metabolismo del peroxisoma o parte de la célula responsable del acortamiento de los ácidos grasos de cadena larga, con el fin de que la mitocondria pueda metabolizarlos y de la oxidación de la cadena lateral del colesterol, necesaria para la síntesis de los ácidos biliares.

El caso presentado es compatible con la forma de Conradi Hünnerman o forma autosómica dominante como mutación de novo al ser un proceso dominante y no existir antecedentes familiares conocidos.

GEMELARIDAD MONOCORIONICA Y DEFECTOS CONGENITOS

Arroyo Carrera Ignacio, García García María Jesús, López Lafuente Amparo, López Cuesta María Jesús, Carretero Díaz Valentín

Servicio de Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara. Servicio Extremeño de Salud. Cáceres

Introducción: Los gemelos no son infrecuentes en la población. Aproximadamente 1 de cada 80 nacimientos es gemelar, frecuencia más elevada en los últimos años debido a las técnicas de reproducción asistida. Un tercio de ellos son monocigóticos (MC), provenientes de un único huevo fertilizado, y, al contrario que la frecuencia de los dicigóticos (DC), ésta no presenta diferencias poblacionales ni efecto de la edad materna, y prácticamente no está influida por las técnicas de reproducción asistida.

Su ocurrencia es la anomalía más frecuente de la morfogénesis en humanos = duplicación completa, si tenemos en cuenta además que el número de abortos espontáneos correspondientes a gemelos MC es 3 veces mayor a la frecuencia de gemelos MC nacidos vivos. Muchos de estos abortos presentan malformaciones.

La frecuencia de defectos congénitos es 2-3 veces mayor en los gemelos MC nacidos vivos que en los DC o nacidos únicos. El origen y naturaleza de estos defectos corresponde a cuatro categorías: a) anomalías de la blastogénesis en probable relación causal con el mismo factor que el proceso de gemelaridad, b) fusiones secundarias a un proceso incompleto de gemelaridad (gemelos acoplados), c) anomalías secundarias a uniones vasculares placentarias y d) deformaciones secundarias a compresión intrauterina, estas últimas son igual de frecuentes en los gemelos mono y dicoriónicos.

Presentamos varios casos clínicos de gemelos MC correspondientes a niños nacidos en nuestro hospital en los últimos 14 años que presentan defectos congénitos que ilustran los diferentes orígenes y tipos referidos excepto gemelos acoplados.

Casos clínicos: I.- Anomalías de la blastogénesis, más frecuentes en los gemelos monocoriales-monoamnióticos (MC-MA) que sólo representan aproximadamente el 4% del total de los gemelos MC, pero su inducción en el momento de desarrollo de la placa embrionaria (los más tardíos) representa una situación probablemente más vulnerable a otras anomalías asociadas. Presentamos dos parejas MC-MA con defectos blastogénicos discordantes y ambos gemelos afectados, en la primera de ellas el 1º gemelo presentaba una cardiopatía y atresia de vagina, el cogemelo presentaba un síndrome de regresión caudal con ausencia de genitales externos, atresia anal y miembro inferior único (sirenomelia); el 1º gemelo de la 2ª pareja presentaba defectos congénitos secundarios a alteración del mesodermo caudal (complejo OEIS) y el cogemelo anencefalia con polidactilia preaxial de mano derecha.

II.- Anomalías secundarias a anastomosis vasculares placentarias. Presentamos dos gemelos de parejas distintas. El 1º tenía el cogemelo muerto intraútero y presentaba necrosis cortical renal bilateral y encefalomalacia multiquística que evolucionó a tetraparesia espástica con microcefalia. El 2º presentaba una malacia quística occipital bilateral con evolución a retraso psicomotor y microcefalia.

III.- Deformaciones secundarias a compresión intrauterina. Presentamos dos gemelos correspondientes a diferentes parejas cuyos cogemelos respectivos no presentaban defectos congénitos que nacieron con pies equino varo aductos (zambos) estructurales.

Conclusión: Es importante conocer la mayor frecuencia de defectos congénitos en los gemelos MC que contribuye al aumento de su morbimortalidad, así como el momento del desarrollo embrionario cuando se originan y las posibles causas implicadas para así poder realizar el diagnóstico prenatal y tomar las decisiones obstétricas y/o perinatales adecuadas de anticipación terapéutica.

SÍNDROME DE MOEBIUS Y EPISODIO APARENTEMENTE LETAL (EAL)

López-Laso E, Criado Molina A, Vela Enriquez F, Camino León R, Collantes Herrera AM, Pérez-Navero JL*. Unidad de Neurología Pediátrica. *Servicio de Críticos y Urgencias Pediátricas. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Objetivos: Describimos el caso clínico de un lactante que presentó un EAL asociado a síndrome de Moebius, entidad definida por debilidad facial congénita bilateral con afectación de la abducción ocular y que ocasionalmente asocia apneas.

Caso clínico: Lactante que ingresó a los 7 meses en la UCIP de nuestro hospital, remitido desde otro centro donde ingresó tras un episodio de cianosis e hipotonía, del que fue reanimado, precisando ventilación mecánica (VM) a partir de ese momento. En la anamnesis destacaban dificultades para alimentar al niño por succión débil y atragantamiento ocasional durante los primeros meses, junto a ausencia de risa y llanto. En la exploración física se objetivó una facies hipomímica con debilidad de la musculatura facial bilateral, leve estrabismo convergente, incapacidad para la abducción de ambos ojos, hipotonía axial y de extremidades no paralítica. Al intentar retirar la VM presentó apneas recurrentes, por lo que precisó traqueotomía. Se realizaron exámenes complementarios para

descartar enfermedades metabólicas, neuromusculares y lesiones estructurales del sistema nervioso (láctico, aminoácidos, ácidos orgánicos, carnitina, LCR, electromiograma y velocidad de conducción nerviosa, test de edrofonio, CPK, biopsia muscular y enzimas de la cadena respiratoria). La RM craneal mostró alteración de señal en sustancia gris de protuberancia y bulbo. Dado de alta con ventilación mecánica domiciliaria a los 11 meses de vida, cinco meses más tarde falleció en otro centro en el curso de un proceso febril.

Comentarios: destacamos la asociación de síndrome de Moebius y apneas cuyo mecanismo patogénico es el fallo de los centros generadores del impulso respiratorio, afectados por un defecto del desarrollo del rombencéfalo.