

**XCI REUNIÓN DE LA SOCIEDAD DE PEDIATRÍA DE ANDALUCÍA
OCCIDENTAL Y EXTREMADURA
SEVILLA 2005
POSTERS**

SÍNDROME DE GIANOTTI-CROSTI ASOCIADO A VIRUS DE EPSTEIN-BARR

Autores: J.M. Carrillo Barragán, G. Calderón López, J.A. Bejarano Rojas, E.J. González Mateo, P.J. Moreno López. Centro de Salud San José de la Rinconada. Sevilla

INTRODUCCIÓN

La acropapulosis infantil o Síndrome de Gianotti-Crosti se trata de un exantema papuloso o papulovesiculoso, de inicio agudo, propio de la infancia y, tal como indica su nombre, de distribución característica acral. Si bien el cuadro es autolimitado y tan sólo requiere tratamiento sintomático, su importancia radica en su posible asociación con agentes infecciosos, como el virus de hepatitis B (recibiendo el nombre de enfermedad de Gianotti-Crosti). Se presenta el caso de una niña de 3 años con acropapulosis infantil asociada al virus de Epstein-Barr.

CASO CLÍNICO

Se trata de una niña de 3 años, sin antecedentes familiares ni personales de interés, que consulta por cuadro catarral con febrícula y exantema consistente en escasas pápulas, de pequeño tamaño, localizadas en mejillas y antebrazos, de coloración rosada y levemente pruriginosas. No existían lesiones mucosas, siendo el resto de la exploración anodina, salvo gran cantidad de moco en cavum. Catalogada de catarro de vías altas junto a exantema vírico inespecífico, se recomienda tratamiento de sostén con antitérmicos y analgésicos, así como antipruriginosos tópicos a base de calamina. Cuatro días después, acude de nuevo a consulta por extensión de las lesiones anteriormente mencionadas por brazos y piernas, sin otros hallazgos relevantes a la exploración. Ante la sospecha diagnóstica de síndrome de Gianotti-Crosti, se solicitó Mantoux, serología de VHB, VHC, y de virus propios del síndrome mononucleósico, siendo positiva la IgM a virus de Epstein-Barr y negativo el resto de serología. También destacaron una linfomonocitosis relativa en el hemograma y una ligera elevación de transaminasas en la bioquímica. El Mantoux fue negativo. Confirmado el diagnóstico, se realizó únicamente tratamiento sintomático, cediendo el cuadro en su totalidad en 1 mes. Las transaminasas también se normalizaron.

CONCLUSIONES

El término síndrome de Gianotti-Crosti puede utilizarse para describir todos los procesos eruptivos, acrolocalizados, papulosos eritematosos o papulovesiculosos, de origen infeccioso, cuyo hecho diferencial con la enfermedad de Gianotti-Crosti es la ausencia del antígeno de superficie de la hepatitis B. Aparece como una dermatitis en brote único no recidivante, localizada en la cara, glúteos y extremidades, que se desarrolla en 4-5 días y dura de 4 a 8 semanas. Si bien es un trastorno completamente autolimitado y sin tratamiento específico, su importancia viene determinada en que puede delatar un proceso infeccioso de entidad suficientemente importante como para ser investigado, como hepatitis B, C o bien una TBC. De hecho, un 33% de los niños con HbsAg positivo lo siguen siendo tras un año, por lo que hay que buscar marcadores serológicos en los contactos. En el caso que presentamos, fue el virus de Epstein-Barr el causante del cuadro, pudiendo así tranquilizar a la familia, dada la benignidad del cuadro.

RABDOMIOSARCOMA. REVISION

M. D. Gómez Bustos, V. Carranza Parejo, C. Cuadrado Caballero, F. Vela Casas, J. Sánchez-Calero, J. González-Hachero

OBJETIVO: Revisar la casuística de rhabdomyosarcoma en los últimos diez años en el servicio de Pediatría del HUV Macarena.

MATERIAL Y MÉTODO: estudio retrospectivo de los casos de rhabdomyosarcoma ingresados en nuestro hospital, analizando los parámetros: edad, sexo, manifestación clínica, estadío, marcadores tumorales, tratamiento, recidiva, efectos adversos y eficacia de la terapéutica.

RESULTADOS: Se han diagnosticado seis casos, cinco de ellos varones en una edad que osciló entre los tres y nueve años. Encontramos dos localizados en órbita y el resto en cavum, pelvis, próstata y oído medio. La totalidad de los casos fue de tipo embrionario con marcadores positivos inmunohistoquímicos para desmina y actina muscular. Cuatro se diagnosticaron en estadio III y dos en estadio II. Todos se manifestaron clínicamente por desplazamiento u obstrucción de estructuras y uno por masa palpable (próstata). En todos se realizó tratamiento quimioterápico, añadiéndose en cuatro de ellos radioterapia (próstata, pelvis, cavum y oído). La exéresis tumoral fue posible en otros cuatro niños (próstata, pelvis, órbita). En todos se objetivó pancitopenia y síntomas gastrointestinales tras el tratamiento, en tres conjuntivitis y en uno neuritis periférica. En ningún caso ha aparecido enfermedad mínima residual y hasta el momento no tenemos ninguna recidiva.

CONCLUSIONES: El porcentaje de supervivencia de rhabdomyosarcomas diagnosticados en la infancia es de un 65%. El tipo más frecuente en niños es el embrionario, localizándose en un 40% en cabeza y cuello, datos que son concordantes con nuestros resultados. Si es posible la exéresis completa del tumor, (determinadas localizaciones no lo permiten) el pronóstico es mejor, hasta el momento la recuperación ha sido total y no ha habido recidivas en ninguno de los seis casos. En últimos años se está investigando la detección por PCR del receptor de la acetilcolina fetal en este tipo de tumores, ya que al carecer de traslocaciones específicas podría servir para detectar la enfermedad mínima residual.

OTOMASTOIDITIS. REVISIÓN DE LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS.

Autores: C. Flor Parra; S. Cora López; M. López-Campos Bodineau; J. Romero Cachaza; A. Alejo García-Mauricio; J. González-Hachero.

Sección de Enfermedades Infecciosas. Servicio de Pediatría. Hospital Virgen Macarena. Sevilla.

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS:

La mastoiditis como complicación frecuente de la otitis media aguda pasó a ser excepcional con la introducción de los antibióticos, pero en los últimos años observamos aumento en su incidencia.

MATERIAL Y METODOS: Estudio descriptivo retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de los casos de otomastoiditis diagnosticados en nuestro hospital entre el 1/1/1995 al 31/12/2004.

RESULTADOS: Son 34 niños, con edad media 5'9 años y rango entre 4 meses y 13 años. La media de mastoiditis por año fue 3,4 casos y dándose en los 3 últimos años 17 casos (50%). La distribución por grupos de edades fue: 3 casos (8,8%) menores de 1 año, 7 (20,5%) entre 1 y 3 años y 24 (70,5%) mayores de 3 años; y por sexo: 17 niñas (47%) y 18 niños (53%), siendo la relación niño: niña de 1,1:1. Antecedentes personales: 10 casos (32,3%) habían presentado OMA previa, 1 (2,9%) OMC, 1 (2,9%) OMS, 2 (5,8%) varicela el mes previo, 3 (8,8%) faringoamigdalitis de repetición y 4 (11,7%) bronquitis de repetición. La mayor incidencia se dio en invierno (12 casos, 35,2%). El síntoma más frecuente fue tumefacción retroauricular (26 casos, 76,4%), seguido de fiebre (24 casos, 70,5%) y dolor a la palpación en mastoides (21 casos, 61,7%). Pruebas complementarias: la cifra media de leucocitos fue 16.069/ul, la VSG media: 47,19 mm en 1ª hora y el valor medio de la PCR: 45 mg/l. Se realizó TC en 29 casos (85,2%): en 3 casos (8,8%) no se observaron hallazgos significativos; en 25 (73,5%) ocupación de celdillas mastoideas, en 11 (32,3%) lesiones de osteítis, en 2 (5,8%) absceso subperióstico y en 3 (8,8%) complicaciones intracraneales. Se tomó muestra de exudado ótico para cultivo en 15 casos (44%): en 8 casos (23,5%) fue negativo y positivo en restantes, aislándose P.Aeruginosa en 4 (11,7%), S.Pneumoniae en 1 (2,9%), C.Albicans en 1 (2,9%) y S. Milleri group en 1 (2,9%). En cultivo de un absceso cerebral se aisló Peptoestreptococcus. Todos recibieron tratamiento con betalactámicos endovenosos, añadiéndose en 1 (2,9%) metronidazol y 7 (20,5%) requirieron tratamiento quirúrgico (drenaje y/o mastoidectomía). La estancia media fue de 9,4 días.

CONCLUSIONES: Los casos de mastoiditis aguda han aumentado de forma significativa en nuestro hospital en los últimos años. Es más frecuente en mayores de 3 años. Sólo se tomó muestra de exudado ótico en el 44%, pero el aislamiento de gérmenes en cultivos es escaso. Fue necesario tratamiento quirúrgico en 20,5% y la evolución fue favorable en el 97%

HERPES ZOSTER Y VARICELA DE APARICIÓN SIMULTÁNEA

Autores: C. Cuadrado Caballero, C. Ruiz Ledesma; R. Risquete García; J.I. Gutierrez Carrasco; J. Romero Cachaza; A. Alejo García-Mauricio; J. Gonzalez-Hachero

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS: comunicar la aparición simultánea de manifestaciones de varicela y herpes zóster en un niño inmunocompetente dada su infrecuencia. **MATERIAL Y**

MÉTODOS: Niño de 6 años que ingresa por cojera y dolor en cadera derecha irradiado hacia la rodilla de 4 días de evolución. Durante el segundo y tercer día de ingreso, aparece fiebre, lesiones papulosas y pruriginosas en tronco y cuero cabelludo y placas eritematosas con lesiones vesiculosas en su interior en miembro inferior derecho. Antecedentes personales: no antecedentes de varicela. Exploración: buen estado general. Lesiones pápulo-vesículo-costrosas, no muy numerosas, en raíz de miembros superiores y tronco, nuca, nariz, abdomen, espalda y miembro superior izquierdo y 2 elementos de varicela en mucosa oral. Placas eritematosas de gran tamaño con lesiones vesiculosas en glúteo, cara posterior del muslo, hueso poplíteo, gemelo, talón y planta, lateral externo y 4 últimos dedos del pie derecho, siendo muy dolorosas las lesiones del pie. Dolor a la movilidad activa y pasiva de cadera y rodilla derechas, buen balance articular, ligero dolor a la palpación de hueso poplíteo, no signos inflamatorios, cojera de miembro inferior derecho. Resto de la exploración sin hallazgos patológicos. Exámenes complementarios: Serología VVZ: primera muestra: Varicella Ig M positivo, Varicella Ig G positivo; segunda muestra (a las 3 semanas): Varicella Ig M indeterminado, Varicella Ig G positivo. Hemograma, perfil bioquímico, PCR, VSG, inmunidad celular, complemento, inmunoglobulinas, orina y radiografías comparada de caderas y rodilla derecha normales.

RESULTADOS: se diagnostica de varicela y herpes zóster de miembro inferior derecho y se instaura tratamiento con aciclovir oral, antiinflamatorios, antihistamínicos y reposo con evolución favorable.

CONCLUSIONES: la manifestación clínica de la primoinfección por el virus varicela-zóster es la varicela y su reactivación endógena dentro de las raíces posteriores de los ganglios sensitivos provoca una erupción vesiculosa y dolorosa en el dermatoma afecto denominada herpes zóster. Lo destacable de este caso es la aparición simultánea de ambas entidades en un niño inmunocompetente sin antecedentes de varicela. Se plantea la duda de que se pudiera tratar de una primoinfección por VVZ o de una reactivación tras una primoinfección subclínica sin que la serología lo pueda aclarar.

HEPATITIS CRÓNICA B CON BUENA RESPUESTA AL TRATAMIENTO

P. Calleja Cabeza; V. Carranza Parejo; R. Risquete García; j. Romero Cachaza; A. Alejo García-Mauricio, J. González- Hachero. HUV. Macarena. Sevilla.

OBJETIVO: Exposición de dos casos clínicos de hepatitis B crónica con buena respuesta al tratamiento.

MATERIAL Y MÉTODO: CASO 1: Niña de tres años de edad, de origen rumano, procedente de un centro de acogida, que con dos años presenta hepatomegalia, hipertransaminasemia y marcadores positivos frente al VHB (Ag HBs, Ag HBe y Ac HBc). Biopsia hepática: se objetiva hepatitis crónica activa. CASO 2: Niña de seis años de edad, adoptada y de origen indio, que con dos años presenta hipertransaminasemia y marcadores positivos frente al VHB (Ag HBs, Ag HBe y Ac HBc). Tipo de transmisión del VHB: vertical. Biopsia hepática: hepatitis crónica activa con puentes de fibrosis.

RESULTADOS: CASO 1: El tratamiento con IFN α 2b recombinante más lamivudina normaliza las transaminasas, determina la aparición de Ac HBe y AchBs y negativiza el DNA viral a los 4 meses. CASO 2: El tratamiento con IFN α 2b recombinante normaliza las transaminasas y determina la aparición de Achbe a los seis meses y negativiza el DNA viral a los ocho meses.

CONCLUSIONES: En ambos casos existen marcadores de respuesta al tratamiento; pero se consigue la curación completa sólo en el primer caso, quedando el segundo como portador

asintomático. La duración del tratamiento fue de un año en el primer caso y de seis meses en el segundo. Se evidencia así cómo la terapia combinada con lamivudina consigue un efecto beneficioso mayor que la monoterapia. En ambos casos se desconoce si existe vacunación contra el VHB. Actualmente se continúa el seguimiento de las pacientes en la unidad de infectología pediátrica del HUV. Macarena, manteniéndose los resultados expuestos y sin evidenciar, por tanto, recaídas.

ANÁLISIS DE TUBERCULOSIS DURANTE UNA DÉCADA (1994-2004)

María Cormenzana Carpio, María del Carmen Medina Gil, Josefina Márquez Fernández, Laura Acosta Gordillo. Anselmo Andrés Martín. Hospital Universitario de Valme. Sevilla.

La tuberculosis (TBC) sigue siendo un importante problema de salud pública. Estudios previos estiman una incidencia anual superior a 30 casos/100.000 habitantes en Sevilla. El objetivo de este estudio es describir las características epidemiológicas de la TBC infantil en nuestro hospital durante los últimos 10 años.

MÉTODO: Revisión de nuestra base de datos de niños de 0-14 años ingresados por primoinfección TBC en nuestro hospital entre 1994-2004.

RESULTADOS: Se detectaron 57 casos; 21,1% correspondieron a infección y 78,9% a enfermedad. La relación mujer/hombre fue 1,37/1. El 93% eran españoles y el 7% extranjeros. Sólo un caso se asoció a VIH. Considerando conjuntamente los casos de infección y enfermedad, el 89,5% ocurrieron en el período 1994-2000. Un 61,4% de los casos se diagnosticaron entre los meses de marzo a junio. La edad media de diagnóstico fue 6,71 años. Los síntomas al ingreso fueron: fiebre prolongada sin foco (33,3%), tos (24,6%) y síndrome constitucional (17,5%). Un 26,3% eran asintomáticos y se detectaron en el estudio de contactos. Éste se realizó en el 45,6% de las familias, encontrándose en el 65,3% el foco familiar. Existió agrupación de 2 ó más casos de infección o enfermedad pediátrica en 5 familias. Se diagnosticaron 45 casos de enfermedad, con presentación pulmonar en el 88,8%, siendo los hallazgos radiológicos más frecuentes: infiltrado pulmonar (70%), adenopatías (42,5%), derrame pleural (12,5%), TBC miliar (7,5%). Formas extrapulmonares: TBC ganglionar en 2 casos, ósea (cadera) en 1, mal de Pott con afectación visceral en otro y 2 casos de meningitis. Se realizó baciloscopia en el 75,4% casos: 12 muestras de esputo (100% negativas) y 34 de aspirado gástrico (8,8% positivas). Los cultivos fueron positivos en el 16,6%. Todos siguieron la pauta terapéutica habitual, excepto el 15,5% que precisaron 4 fármacos (TBC pulmonar cavitada, miliar, Pott, meningitis y ósea).

CONCLUSIONES: La incidencia de primoinfección TBC ha sido 57/68.000 niños menores de 14 años en nuestro medio en el período 1994-2004 (población pediátrica de nuestro área asistencial). El 26,3% de los casos fueron asintomáticos. El Mantoux y la radiografía de tórax siguen siendo fundamentales en el diagnóstico de TBC, puesto que la mayoría de los niños no son bacilíferos. El estudio de contactos mostró que en el 65,3% de los casos existían varios afectados de una misma familia.

ENFERMEDAD POR ARAÑAZO DE GATO

Autores: A. Hervás Castillo; M. J. Rodríguez Revuelta; C. Ruiz Ledesma; J. Romero Cachaza; A. Alejo García-Mauricio; J. González-Hachero

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS: Presentamos un caso de enfermedad por arañazo confirmada serológicamente dada la escasa frecuencia de esta enfermedad en nuestro medio. **MATERIAL Y MÉTODOS:** Niño de 11 años que consulta porque desde 20 días antes de su ingreso presenta tumefacción inguinal derecha acompañada de fiebre durante los primeros 5 días, que no mejora a pesar de tratamiento antiinflamatorio y antibiótico. Antecedentes personales: Convive con un gato. Exploración: Aceptable estado general, afebril. Lesiones costrosas lineales en dorso de pie izquierdo y en zona pretibial de pierna derecha. Tumorción indurada inguinal derecha de 4x2 cm, dolorosa, con piel eritematosa no bien delimitada, aumento de temperatura y edema perilesional. No fluctuación. Resto de la exploración sin hallazgos de interés. Se establece el juicio diagnóstico de adenopatía inguinal derecha, realizando las siguientes pruebas para el diagnóstico diferencial entre adenitis infecciosa (enfermedad por arañazo de gato, tuberculosis y otras) y no infecciosa: hemograma, bioquímica, ASLO, PCR, Rx

tórax, Mantoux y serología para VEB, CMV, Toxoplasma y Bartonella henselae. Se inicia tratamiento con calor seco local, antiinflamatorio y antibióticos i.v.; a los cinco días del cual se retira ante la leve mejoría, presentando fluctuación y procediéndose al drenaje quirúrgico dando salida a 20 cc de material purulento, con abundantes leucocitos polinucleares y cultivo negativo. RESULTADOS: Hemograma: leucocitos 14.500 con fórmula normal; primera serología para Bartonella henselae IgG IFI positivo (título 1/2048), IgM IFI positivo (título 1/64); a los 15 días se realiza segunda serología: IgG IFI positivo (título 1/1024), IgM IFI positivo (título 1/64). Resto de las pruebas sin hallazgos patológicos. Con estos datos se establece el diagnóstico definitivo de enfermedad por arañazo de gato.

CONCLUSIONES: La enfermedad por arañazo de gato es una de las causas más frecuentes de adenopatía crónica, sobre todo en localización axilar, cervical, submandibular, preauricular, epitroclear, femoral e inguinal. La mayor incidencia de portadores se da en gatos menores de un año, como en nuestro caso que tenía 4 meses. Su diagnóstico es clínico y serológico. Generalmente es infradiagnosticada por no presentar lesiones típicas y no incluirla en el diagnóstico diferencial, solicitándose, por tanto, pocas serologías.

CELULITIS ORBITARIA COMO COMPLICACIÓN DE SINUSITIS AGUDA EVOLUCIONADA.

Autores: D. Pascual-Vaca Gómez; A. Hervás Castillo; J. I. Gutiérrez Carrasco; C. Zamorano Lacalle; J. González-Hachero

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS: presentación de un caso de celulitis orbitaria con participación postseptal como complicación de sinusitis etmoidal con buena respuesta a tratamiento médico.

MATERIAL Y MÉTODOS: Niño de 6 años que ingresa por fiebre elevada, rinorrea de tres días de evolución y junto con tumefacción de región periocular izquierda en las últimas doce horas. Exploración: aspecto de enfermedad. Marcada inflamación con rubor y dolor en párpados y región periocular izquierda. Leve exoftalmos y limitación de motores oculares externos. Reflejo fotomotor normal. Córnea transparente. Pruebas complementarias: Hemograma: leucocitosis con neutrofilia; PCR: 263,3mg/l; ORL: pansinusitis; TAC craneal: hallazgos compatibles con sinusitis afectando a seno maxilar, esfenoidal y principalmente celdas etmoidales con signos de inflamación a nivel preseptal y retroseptal; fondo de ojo normal.

RESULTADOS: se instaura tratamiento con amoxicilina-clavulánico iv, corticoides y gotas nasales desapareciendo los signos inflamatorios y permaneciendo afebril al cuarto día del ingreso continuando con tratamiento oral. CONCLUSIONES: Las complicaciones orbitarias de la sinusitis derivan de la extensión a través de la lámina papirácea del etmoides. En nuestro caso, fueron las celdas etmoidales las principales afectadas. Cuando la infección cruza el septum orbitario, con frecuencia se requiere tratamiento quirúrgico aunque en estadios iniciales suele ser suficiente la antibioterapia iv como pudimos comprobar en el caso que nos ocupa. El edema palpebral, la proptosis y la limitación de motores oculares externos son signos precoces de afectación postseptal. El diagnóstico de todas las complicaciones se efectúa mediante TAC coronal y axial de senos paranasales. La TAC nos fue de gran ayuda para determinar con precisión el alcance de las lesiones.

INGRESOS HOSPITALARIOS POR VARICELA EN UNA DÉCADA

M^a Carmen Medina Gil, María Cormenzana Carpio, Laura Acosta Gordillo, Josefina Márquez Fernández, Israel Coronilla de Luis, Rafael Espino Aguilar. Hospital Universitario Ntra. Sra. De Valme, Sevilla.

INTRODUCCIÓN: La varicela es una enfermedad que, aunque considerada propia de la infancia y "benigna", puede causar complicaciones y provocar ingresos hospitalarios con el consiguiente coste socioeconómico y sanitario.

OBJETIVO: La reciente comercialización de una vacuna protectora frente al VVZ en España que podría evitar estas repercusiones, motiva esta revisión.

MÉTODOS: Estudio retrospectivo sobre 79 pacientes en edad pediátrica con diagnóstico de varicela al alta en el Hospital Universitario N^o S^o de Valme de Sevilla en el periodo 1992-2002. Se analizan edad, sexo, periodo estacional, antecedentes clínicos, causas de ingreso, días de

evolución previo al ingreso y de hospitalización, tratamientos previos y hospitalarios prescritos, exámenes complementarios e interconsultas realizadas, evolución y diagnóstico al alta.

RESULTADOS: Se registran 79 casos que representan el 0,49% de los ingresos hospitalarios. La distribución por sexos es varón:mujer 1:1. La edad oscila entre recién nacidos y 14 años, con un pico de máxima frecuencia entre los 2-5 años. La mayor incidencia de casos se produjo en los meses de verano con un máximo de ingresos en el año 1995. La mayoría de pacientes no presentaban antecedentes clínicos de interés. Entre las causas de ingreso destacan la fiebre resistente a antitérmicos (45%) y las convulsiones febriles (20%) frecuentemente previas a la aparición del exantema variceloso. La media de días de evolución del exantema al ingreso fue de 3 y de 6 la hospitalización. El 75% de casos no realizó tratamiento previo al ingreso. Los exámenes complementarios más solicitados fueron: hemograma, bioquímica, radiografía de tórax, orina y electroencefalograma. Sólo en 8% de los casos no se indicó ninguna prueba. Se prescribió en 65% de casos aislamiento, en 45% antitérmicos, en 35% antibioterapia, en 26% antihistamínicos, 22% aciclovir y en 8% anticonvulsivantes. Sólo un 10% de casos precisó únicamente antitérmicos y aislamiento. Se asocian complicaciones en la mitad de los casos, siendo las más frecuentes las sobreinfecciones (29%) cutáneas y respiratorias (15% y 14% respectivamente), seguidas por las neurológicas (25%).

CONCLUSIONES: Del total de ingresos hospitalarios en este período 0,49% fueron debidos a varicela, cifra no despreciable. La estancia media hospitalaria, que conlleva el absentismo laboral de los familiares, las exploraciones complementarias y la medicación, suponen un coste económico y social a considerar. Destaca el alto porcentaje de complicaciones neurológicas. Se produjo un fallecimiento por neumonía varicelosa en un paciente inmunodeprimido. Disponiendo de una vacuna eficaz frente a la varicela, que podría reducir los costes directos e indirectos y la morbilidad por varicela, ¿hasta cuando demorar su administración de forma sistemática mediante su inclusión en el calendario vacunal?

SEGUIMIENTO CARDIOLÓGICO EN NIÑOS CON INFECCIÓN POR VIH EN TRATAMIENTO CON ANTIRRETROVIRALES

Figuroa Romero, M.A.; García Martín, M.; Herrera del Rey, M.C.; Olivar Gallardo, A.; García Soblechero, E; Rodríguez Benjumea, M.; González Vila, L. Servicio de Pediatría. Unidad de Cardiología Pediátrica. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.

INTRODUCCIÓN

La afectación cardíaca en niños con infección por VIH es una entidad conocida. Las alteraciones ecocardiográficas más frecuentes son: alteración de la función ventricular izquierda (en un 27 % de los casos, pudiendo llegar a miocardiopatía dilatada), hipertrofia ventricular izquierda, derrame pericárdico (entre 10-30%), disfunción ventricular derecha e HTP, disfunción valvular, hipoquinesia septal.

REVISIÓN DE CASOS EN NUESTRO HOSPITAL

Se ha realizado un seguimiento cardiológico (ECG, Rx tórax, Ecocardiografía entre 3-6 meses, a niños con infección por VIH (11 casos, todos fueron de transmisión vertical) que seguían un tratamiento con antirretrovirales, incluido la zidovudina. Se han obtenido los siguientes resultados:

Ecocardiografía con hallazgos patológicos	Categoría	AZT	Infecciones oportunistas	Retirada AZT	Mejoría tras retirada AZT
Caso 1 (FA y FE ↓)	N1	SI	NO	NO	
Caso 2 (FA y FE ↓)	N1	SI	NO	SI	SI
Caso 3 (septo IV agrandado)	A1	SI	NO	SI	SI
Caso 4 (FA y FE ↓)	A1	SI	NO	NO	
Caso 5 (FA y FE ↓, raíz aórtica dilatada)	C3	SI	NO	NO	
Caso 6 (miocardiopatía dilatada)	C3	SI	SI (encefalopatía por VIH, TBC pulmonar)	SI	SI + Uso de Ig iv

Ecocardiografía normal	Categoría	Infecciones oportunistas	AZT
Caso 1	N2	NO	SI
Caso 2	B2	NO	SI
Caso 3	B2	SI (Hepatitis y encefalitis por VEB)	SI
Caso 4	B3	NO	SI
Caso 5	C1	SI (TBC pulmonar, VHS mucocutáneo)	SI

Comentarios

- ▶ No se acepta un único mecanismo etiológico como causa de miocardiopatía (propio VIH, infecciones oportunistas, fármacos utilizados (zidovudina), procesos autoinmunes)
- ▶ La mayoría de las alteraciones ecocardiográficas que comprometen la función ventricular pertenecen a la fase subclínica de la enfermedad, y suceden en cualquier etapa de la misma, aunque con mayor frecuencia en los estadios finales.
- ▶ La presencia de encefalopatía, se ha relacionado con mayor frecuencia a la depresión de la función sistólica.
- ▶ En tres de nuestros casos, se retiró el tratamiento con AZT por disminución de la función ventricular, obteniéndose buenos resultados, aunque no se ha demostrado relación causa-efecto.
- ▶ Importancia de realizar un seguimiento cardiológico a los niños con infección por VIH, donde la ecocardiografía es la técnica de elección para detectar alteraciones cardiológicas.

SÍNDROME PERTUSSOIDE COMO MANIFESTACIÓN DE INFECCIÓN CONNATAL POR CITOMEGALOVIRUS

E. Pérez González, E. Torres Begara, A. Alejo Garcia-Mauricio, A. Peralta. D. Rivas. Clínica Sagrado Corazón. Instituto Hispalense de Pediatría. H. Universitario Virgen Macarena. Sevilla

CASO CLÍNICO:

HISTORIA ACTUAL: Ingres a lactante de 1 mes y 18 días de vida remitido por su pediatra por cuadro catarral de más de dos semanas de evolución, tos perruna, molestias abdominales, así como Hb descendida en analítica control. No rechazo de tomas

AF: Antecedentes epidemiológicos de virasis en la familia. Madre con AP de anemia crónica no filiada.

EXPLORACION AL INGRESO: FC: 136 ppm. **FR:** 51 rpm. **TA:** 84/30. **Tª:** 36.7°C.

REG. Fontanela normotensa, cráneo y cara bien conformados, no rasgos dismórficos. Coloración pálida – ictericia de piel y mucosas, adecuado relleno capilar. Normohidratado. **Cardiocirculatorio:** Corazón rítmico, soplo sistólico I-II/VI en meso sin repercusión hemodinámica. Pulsos periféricos palpables, simétricos. **Respiratorio:** Eupneico, buena entrada de aire bilateral, con abundante secreción nasal mucopurulenta. Frecuente tos en accesos, perruna de aspecto pertussoide. **Abdomen:** no esplenomegalia. Hígado 1.5 cm brc, no masas. Se aprecia distensión abdominal pero con abdomen blando y depresible. **Genitourinario masculino** , Hidrocele bilateral . **Neurológico:** Normal.

EVOLUCION POR PROBLEMAS:

Respiratorio: Persiste cuadro infeccioso de vías altas, con tos pertussoide, que mejora progresivamente con terapia de mantenimiento. Rx discreto aumento de la trama sin otros hallazgos

Hematológico-infeccioso: Grupo de RN 0, Rh positivo. Hemograma de ingreso Hb 8,4 g/dl, Hcto 24,8%, hematíes 2.840 Mill/ mm³. VCM: 87,32 fl, HCM: 29,58 pg, CHCM: 33,87 g/dl. Leucocitos normales con discreta monocitosis y linfocitosis franca. PCR normal. Plaquetas normales. BT: 8,8 mg/dl a expensas de B. Indirecta. BD 0,4 mg/dl. Control en descenso. EAB normal

- Test de Coombs directo e indirecto negativo. Reticulocitos: 37.1 por mil H; LDH: 400 U/L. Frotis de sangre periférica: Anisocitosis , destacando esquistocitos y microesferocitos, escasos macrocitos con leve policromasia, granulación toxica de hematíes. Serie blanca leucocitosis con linfocitosis. Plaquetas normales

- Perfil hepático rigurosamente normal. No signos de colestasis. Bilirrubina indirecta ascendida. B. Directa normal Bioquímica sanguínea normal. Orina normal
- Detección precoz de VRS negativo. Serología a VEB, Mycoplasma, Parvovirus negativo. Serología CMV: IgM 0.8 (<0,5). IgG 98 UA/ml. PCR en orina a CMV: positiva. Control tras 2 semanas de tratamiento PCR en orina negativa.

Ecografía abdominal: normal.

Tac craneal: sin alteraciones

Otoemisiones acústicas: Reiterada prueba patológica

Fondo de ojos: normal

Analítica materna: Serie roja rigurosamente normal. Serie blanca y plaquetaria normal. Transferrina y ferritina normal. Frotis periférico: Serie blanca: escasos linfocitos activados. Resto normal. Serología a VEB, Mycoplasma, Parvovirus, Treponema negativo. Serología CMV: IgM negativo. IgG 200 UA/ml. (<15)

Dado el cuadro que sugiere infección connatal con CMV, se inicia tratamiento con ganciclovir IV, terapia que mantiene hasta completar 3 semanas según protocolo. Analítica de control durante el tratamiento con cifras de creatinina, transaminasas, serie blanca en límites normales. Serie roja ultimo control: Hb 9,2 g/dl, Hto: 27,3%, Hematíes 3,370.000 /mcl, VCM: 81 fl , HCM 27,3 pg, CHCM: 33,7 g/dl

CONCLUSION:

- Resaltar la importancia de la serología previa a Citomegalovirus en la embarazada, así como del diagnóstico de tales infecciones, por la posibilidad de secuelas a largo plazo en el niño, tan graves como la hipoacusia o el retraso neurosensorial, así como la forma poco habitual de presentación.

ENFERMEDAD DE ALEXANDER. FORMA DE DEBUT COMO CITOPATÍA MITOCONDRIAL.

M^a del Pilar Martín-Tamayo Blázquez. Cristina Cáceres Marzal. Julián Vaquerizo Madrid. Juan José Cardesa García. H Materno-Infantil. Badajoz.

INTRODUCCIÓN: la enfermedad de Alexander es una leucodistrofia caracterizada por megacefalia, desmielinización progresiva con dirección ventro-dorsal y acumulación de fibras de Rosenthal en los astrocitos preferentemente con distribución subpial, subependimaria y perivascular. Se han descrito tres formas, infantil, juvenil y adulta con características clínicas diferentes aunque con un defecto genético común, mutaciones en el gen de la proteína glial fibrilar ácida (GFAP).

CASO CLÍNICO: lactante de cinco meses de edad hija de padres sanos no consanguíneos que consulta por episodio de crisis parcial motora coincidiendo con vacunación. Posteriormente presenta episodios repetitivos de crisis comiciales parciales, que se hacen progresivamente más frecuentes y rebeldes a la medicación antiepiléptica presentando en la evolución un trazado hipsarrítmico que desapareció con medicación corticoidea. Exámenes complementarios: niveles de lactato elevados en plasma en diversas determinaciones (20,6 mg/dl; 19,3 mg/dl; 33 mg/dl; 48 mg/dl; 50,6 mg/dl) y en LCR (20 mg/dl), ratio lactato/piruvato aumentado. Amonio en sangre normal. Elevación del aminoácido alanina (3,3 mg/dl). El examen de la biopsia muscular mediante microscopio electrónico muestra megamitocondrias con alteraciones en la cresta y la matriz mitocondrial, el estudio enzimático muestra déficit parcial del citocromo c oxidasa (COX). TAC craneal: alteración en los ganglios basales y en la sustancia blanca periventricular. Evolutivamente la paciente presenta macrocefalia progresiva, espasticidad y afectación cognitiva; en el estudio por RMN realizado a los 14 meses se demuestra desmielinización de predominio en regiones frontales. Posteriormente se confirma la enfermedad de Alexander mediante estudio molecular.

DISCUSIÓN: inicialmente tanto los datos clínicos como analíticos nos hicieron sospechar una citopatía mitocondrial. Evolutivamente se demostró la enfermedad de Alexander. Probablemente se ha producido una disfunción mitocondrial secundaria, como ha sido descrita en otras enfermedades neurodegenerativas (enfermedad de Parkinson y corea de Huntington). Creemos que se debe incluir dicha enfermedad en el diagnóstico diferencial de un lactante con epilepsia refractaria y disfunción mitocondrial.

SINDROME CONVULSIVO COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE LA HEMORRAGIA INTRACRANEAL EN EL NEONATO A TÉRMINO.

G. Calderón López, J. Carrillo Barragán, A. Pérez Sánchez, A. Losada Martínez. Servicio de Neonatología. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

INTRODUCCIÓN.

La hemorragia intracraneal es una entidad habitualmente relacionada con el recién nacido pretérmino. En el neonato a término suele infradiagnosticarse por ser menos frecuente y por una menor expresividad clínica gran parte de los casos.

Las hemorragias intracraneales en los recién nacidos a término se deben comunmente a lesiones traumáticas durante el parto, siendo especialmente frecuentes las hemorragias subdurales de la convexidad y la hemorragia subaracnoidea. Las manifestaciones clínicas incluyen convulsiones, asimetría de la función motora o nivel disminuido de consciencia. La evolución clínica está determinada, en gran parte, por la extensión de la lesión hipóxico-isquémica asociada.

CASO CLINICO.

Neonato de 14 horas de vida que ingresa por síndrome convulsivo.

Antecedentes: Gestación de 40 semanas cursada sin patología. Serologías maternas y cultivo SGB negativos. Parto finalizado mediante cesárea urgente por periodo expulsivo prolongado (previamente se había intentado parto instrumental sin éxito). Amniorrexis 40 horas anteparto, líquido claro. Apgar 8/9. Al ingreso la exploración por aparatos es normal salvo 2 cefalohematomas pequeños a nivel de ambos huesos parietales. La analítica fue normal salvo acidosis metabólica que se corrigió con bicarbonato. Se realizó punción lumbar obteniéndose líquido de aspecto hemorrágico con 1782 células, hiperproteínorraquia e hipogluorraquia. El cultivo de LCR y hemocultivo fueron negativos. Ecografía cerebral fue normal. El TAC craneal mostró sangrado a nivel subaracnoideo y la RNM detectó un pequeño hematoma subdural de la convexidad parietal derecha sin efecto masa junto con resto de sangrado a nivel subaracnoideo. El EEG fue normal. Presento crisis clónicas de miembros inferiores y brazo derecho en dos ocasiones cediendo bien tras iniciar tratamiento con fenobarbital iv. La exploración al alta fue completamente normal.

CONCLUSIONES.

- Incluir la hemorragia intracraneal en el diagnóstico diferencial del síndrome convulsivo del neonato a término, en especial si existen antecedentes de un parto traumático.
- Entre las pruebas de imagen son la TAC o RNM las que proporcionan el diagnóstico. La ecografía es poco sensible en la identificación de hemorragias subdurales pequeñas y hemorragias subaracnoideas.
- Es posible mantener un tratamiento conservador, con observación clínica estrecha, en pacientes con escasa sintomatología y sangrados no masivos. Se repetirán pruebas de imagen en caso de deterioro neurológico progresivo que nos pudiera indicar una eventual necesidad de tratamiento neuroquirúrgico urgente.
- El pronóstico es bueno en los pacientes con grados menores de hemorragia y signos clínicos mínimos.

HIDROCEFALIA EXTERNA: CAUSA FRECUENTE DE MACROCEFALIA EN EL LACTANTE

M^a Carmen Medina Gil, María Cormenzana Carpio, Laura Acosta Gordillo, Josefina Márquez Fernández, M^a Angeles Aguilera Llovet. Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Ntra Sra de Valme. Sevilla.

INTRODUCCIÓN: La hidrocefalia externa o ensanchamiento benigno de los espacios subaracnoideos se presenta como macrocefalia, con perímetro craneal (PC) en P₉₀₋₉₇ al nacer, que aumenta por encima del P₉₇, siguiendo una curva paralela después. Son niños sanos con cráneo cuadrado y frente amplia, sin clínica neurológica ni hipertensión intracraneal, con fontanela abierta y normotensa., a veces con mínimo retraso del desarrollo psicomotor y antecedentes familiares de macrocefalia. Se diagnostica mediante tomografía computarizada (TC), que visualiza un aumento de los espacios subaracnoideos en regiones frontales y hasta la cisura de Silvio, con ventrículos cerebrales normales.

OBJETIVOS: La hidrocefalia externa subyace frecuentemente en niños con macrocefalia, y su diagnóstico va en aumento debido al uso creciente de la (TC). La interpretación de los

informes radiológicos ante este hallazgo, pueden confundir en el diagnóstico con otras enfermedades de distinto pronóstico y tratamiento, lo cual nos lleva a presentar esta revisión.

MÉTODOS: Revisamos las historias clínicas de niños en seguimiento por macrocefalia, en las consultas externas de nuestro hospital en los últimos 5 años.

RESULTADOS: Hallamos 20 casos, con edades entre los 4 y 30 meses, diagnosticando 6 casos de HE, más de un 25%, mediante TC informado como "atrofia corticosubcortical con aumento de los espacios subaracnoideos frontales". De ellos 5 tenían ecografía transfontanelar previa: normal en 4 casos y dudosa en 1. El TC se había indicado por aumento brusco del PC en 3 casos, frente prominente y asimetría craneal en 2, y ecografía previa dudosa en 1. Salvo la presencia de macrocefalia, la exploración física, somatometría y desarrollo psicomotor eran normales para su edad. El desarrollo neurológico de todos fue normal y el PC se mantuvo en percentiles mayores o iguales al P₉₀₋₉₇ tras 16-24 meses de seguimiento.

CONCLUSIONES: El TC debe interpretarlo un radiólogo con experiencia para diferenciarlo de otras patologías como colecciones subdurales o las lesiones finales del "síndrome del niño zarandeado", que suelen precisar evacuación, o las atrofiaciones corticales, que asocian clínica neurológica y PC disminuido. El conocimiento de esta entidad es necesario para, ante la clínica y hallazgos radiológicos descritos, adoptar una actitud expectante, pues evoluciona a la normalización espontáneamente.

¿MELANOSIS NEUROCUTÁNEA- NEVUS MELANOCÍTICO CONGENITO GIGANTE?

Rojas P., Madruga M, Blanco B. Ruiz Del Portal L., Rufo M. Sección de Neuropediatría del H.I.U. Virgen del Rocío.

INTRODUCCION: La melanosia neurocutánea descrita por Rokitansky en 1861 y con criterios diagnósticos establecidos por Fox en 1972 con una frecuencia de 1/20-50.000 RN vivos. Los nevus melanocíticos congénitos gigantes tienen una incidencia de 1 por cada 500.000 RN vivos.

OBJETIVOS: Se trata de comunicar un caso clínico con nevus gigante en región glútea derecha y nevus pequeños diseminados por el resto del cuerpo. Siguiendo los criterios de Fox se puede tratar de una Melanosia neurocutánea (MNC) dado que el 12-15% de los casos la afectación neurológica aparece tardíamente. Dado que hemos realizado RNM con gadolinio y no se aprecia infiltración leptomeníngea y la exploración neurológica y el DSM son normales, habría que inclinarse en la actualidad por el diagnóstico de nevus melanocítico congénito gigante.

RESULTADOS Y CONCLUSIONES:

Aprovechamos el caso clínico para mostrar la iconografía y revisar los criterios diagnósticos y las pautas de diagnóstico y seguimiento que se aconsejan en ésta enfermedad que se encuadra entre los síndromes neurocutáneos esporádicos al contrario de otros como la NF y CET.

ARTROGRIPOSIS CONGÉNITA. COMENTARIOS A UNA OBSERVACIÓN.

I. Martínez Marín, J M^a de Tapia Barrios, G. Simon Escanez, AP Amadeu da Costa, S Rico de Cos, M. Casanova Bellido. Hospital Universitario de Puerto Real. Cátedra de Pediatría. Facultad de Medicina. (Universidad de Cádiz)

INTRODUCCIÓN

Este término define a las contracturas articulares múltiples congénitas, no progresivas. Se ha descrito en más de 150 patologías diferentes y su incidencia global se estima en 1/3000-4000 recién nacidos (RN). Según la sintomatología se clasifica en 3 tipos: AC (artrogriposis congénita) con articulaciones en flexión, AC con articulaciones en extensión y pseudoartrogriposis.

CASO CLÍNICO

Recién nacido con CIR, nacido por cesárea, por presentación de nalgas. Edad gestacional de 39 semanas. Amniorrexis espontánea de menos de 24 horas con oligoamnios. Apgar 7/8. Antecedentes maternos: fumadora de 6 cigarrillos al día. Exploración: Peso: 2365 g; Longitud: 42,5 cm; PC.: 34 cm; PT: 30,5 cm. Buen estado general, llanto débil, aspecto dismórfico, buena coloración, reactivo. Cráneo y cara: escafoloicocefalia, fontanela anterior aumentada de tamaño, pabellones auriculares displásicos y desplazados hacia atrás, boca en "V" invertida, micrognatia, ptosis palpebral derecha. Cuello corto. Miembros superiores: limitación de la motilidad de hombros, codos y muñecas. Codos en flexión con disminución de la superficie de extensión y con hoyuelos cutáneos a nivel articular; manos con dedos superpuestos, contracturados con desviación cubital y pulgares en adducción. Miembros inferiores: rodillas contracturadas en flexión la derecha y en extensión la izquierda. Pie izquierdo equinovaro y el derecho talo valgo. Fémures cortos, con disminución de la motilidad en las caderas. Ap. circulatorio normal. Ap respiratorio normal. Abdomen: normal. Génito-urinario: criptorquidia bilateral. Exploración neurológica normal.

Exámenes complementarios: hemograma completo y orina, normales. Glucemia, urea, sodio, potasio, calcio, proteínas totales, bilirrubina y PCR, normales. Rx de tórax, normal. Mapeo óseo: huesos de morfología normal. Ecografías transfontanelar y abdominal, normales. Ecografía de caderas: luxación de ambas caderas. Ecocardiografía: pequeño ductus permeable.

COMENTARIOS

Se consideran cinco etiologías de la artrogriposis: 1) neuropatías centrales o periféricas; 2) miopatías; 3) anomalías del tejido conectivo; 4) falta de espacio intrauterino; 5) enfermedades maternas. La forma más frecuente es la amioplasia o artrogriposis clásica que ocurre en la tercera parte de los casos. El tejido muscular es sustituido por tejido graso y fibroso. Se considera que esta patología puede provenir de una afectación vascular hacia la mitad de la gestación.

ENFERMEDAD DE STEINERT EN LA INFANCIA.

Autores: C. Flor Parra; S. Cora López; D.Lluch Fernández; I. Ramos Sánchez; C. Estefanía Gallardo; M*. Lucas Lucas. Sección de Neurología. Servicio de Pediatría. Servicio de Biología Molecular*. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS: Determinar la familiaridad y características clínicas de la Enfermedad de Steinert (ES) en los niños diagnosticados y controlados en nuestro servicio.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio retrospectivo descriptivo mediante revisión de historias clínicas analizando sexo, edad al diagnóstico y actual, antecedentes personales y familiares, clínica y pruebas complementarias.

RESULTADOS: 8 niños (50% niños y 50% niñas), de ellos 2 parejas de hermanos, con rango de edad actual de 3 a 17.5 años. El 25% (2 casos) presentó forma congénita de la enfermedad diagnosticándose en periodo neonatal. La edad media al diagnóstico de los restantes es 8.3 años. En 37'5% (3 casos, incluidas formas congénitas) la madre es la transmisora de la enfermedad (afectas no conocidas), en 37,5% (3 casos) el padre (afecto conocido) y en los dos niños restantes en centro tutelado no se pudo recoger la familiaridad. Antecedentes personales: 12,5% (1 caso) había presentado polihidramnios y en 25% (2 casos) se recoge disminución de movimientos fetales. El 37,5% (3 casos no congénitos) fueron pretérmino y 37,5% (3 casos, incluidas formas congénitas) presentaron hipotonía de RN. El 25% (2 casos) es asintomático y el 12'5% (1 caso) casi asintomático, por lo que fueron diagnosticados por los antecedentes. El 75% (6 casos) presenta retardo motor global y retraso mental leve. El 62'5% (5 casos) facies típica: labio superior en V invertida, atrofia de maseteros e hiperostosis frontal y 62,5% (5 casos) tiene voz nasal y/o monótona. El 25% (2 casos) paladar ojival. Presentaron hiporreflexia 37,5% (3 casos) y 12,5% arreflexia. El 25% (2 casos) tiene pies planos y 25% (2 casos) otras deformidades en pies. El 12,5% (1 caso) artrogriposis. Sólo 3 casos mayores de 10 años (37,5%) presentan miotonía. El 25% de los niños tiene atrofia testicular. El 50% (4 casos) trastornos de conducción cardíaca. En 50% (4 casos) se realizó EMG: 12,5% (1 caso)

normal y 37'5% (los 3 casos con miotonía) descargas miotónicas. Biopsia muscular sólo se hizo en un caso, por no disponer entonces de estudio genético, evidenciándose atrofia de fibras tipo I. La confirmación diagnóstica fue por genética molecular, con alelo expandido patológico en el 100%.

CONCLUSIONES: La ES es una entidad con clínica variable según forma y edad. Considerar en RN hipotónico y con alteraciones en pies. El fenómeno miotónico es tardío. La transmisión vía materna es responsable de las formas congénitas. El diagnóstico genético evita la agresividad de la biopsia.

EVALUACIÓN DE ASPECTOS COGNITIVOS Y COMPORTAMENTALES EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON ENFERMEDADES RARAS

M.Dolores Lanzarote Fernández*, María Valdés Díaz*, Montserrat Gómez de Terreros Guardiola*, Eloisa Gómez-Estern Sánchez*, Aurora Martínez Loscertales*, Germán Rodríguez Criado** Mercedes Loscertales Abril**, e Ignacio Gómez de Terreros Sánchez**.

*Dpto. de Personalidad, Evaluación y Tratamiento Psicológicos. Facultad de Psicología. Universidad de Sevilla. ** Hospital Infantil Universitario "Virgen del Rocío". Sevilla.

El estudio de las enfermedades de baja prevalencia o enfermedades raras hasta hace pocos años era escaso o inexistente. Actualmente, y debido fundamentalmente al apoyo en la investigación en este campo, encontramos una mayor información sobre enfermedades como el Síndrome Prader Willi, el Síndrome de X-frágil o el Síndrome Willian Beuren.

El **objetivo** de este trabajo es describir los resultados de la evaluación de aspectos cognitivos y comportamentales en niños y adolescentes con las enfermedades anteriormente señaladas.

Métodos. Se han evaluado 16 niños y adolescentes con edades comprendidas entre los 6 y los 15 años (edad media 10,25), que son atendidos en la Unidad de Dismorfología del Hospital Infantil Universitario "Virgen del Rocío" de Sevilla. La distribución de los participantes en función de su enfermedad es la siguiente: 8 Prader Willi, 3 X-frágil y 5 Willian Beuren.

Se han administrado dos **instrumentos**: el Test Breve de Inteligencia de Kaufman (K-BIT) y el Cuestionario de Comportamiento de Achenbach (CBCL) en su versión de 6 a 18 años. Éste evalúa las siguientes *áreas*: Ansiedad-Depresión, Retraimiento-Depresión, Quejas Somáticas, Problemas Sociales, Problemas de Pensamiento, Problemas de Atención, Conducta Antisocial, Conducta Agresiva, los *factores* Interiorización, Externalización y Total; así como las *áreas de competencia* Actividades, Socialización, Escolar y puntuación Total.

Los **resultados** obtenidos en el área cognitiva son: en el caso de los niños con Prader Willi una media de CI de 61,9, con X-frágil de 45,7; y con Willian Beuren de 59,4. En el *área* del comportamiento caben destacar puntuaciones típicas superiores a 65 (centil 93) en las áreas de Problemas Sociales y Problemas de Atención, además de puntuaciones inferiores a 35 (centil 7) en todas las *áreas de competencias* evaluadas en el caso de los niños y adolescentes con Prader Willi y con Willian Beuren. Los sujetos afectados de X-frágil muestran puntuaciones significativas en todos sus resultados en el CBCL.

A partir de estos hallazgos podemos **concluir** que los niños y adolescentes que presentan alguno de estos síndromes tienen un desempeño cognitivo inferior al esperado en función de su edad. Así mismo, se pone de manifiesto problemas en el área comportamental, especialmente en los afectados del Síndrome de X-frágil, y en todos los evaluados en las áreas de competencias. **Esto haría necesario un diagnóstico precoz que permita una intervención integral del niño y su familia.**

ARACNODACTILIA CONTRACTURAL CONGÉNITA. UNA NUEVA FAMILIA.

M. García Reymundo (1), E. Galán Gómez (1,2), P. Martín-Tamayo Blázquez (1), C. Sánchez Cordero (1), M. Pérez Vera (1).

1.: Departamento de Pediatría. Hospital Materno Infantil de Badajoz. Servicio Extremeño de Salud. Junta de Extremadura. Badajoz. Universidad de Extremadura. 2.: Unidad de genética. Unidad de prevención de minusvalías. Servicio extremeño de salud. Junta de Extremadura. Badajoz.

Presentamos a un recién nacido varón de 2 días de edad que consulta por presentar dedos largos, contracturas articulares y anomalías de pabellones auriculares.

ANTECEDENTES: A) Familiares: madre con escasa masa muscular, dedos largos y contracturas articulares. Un hermano de la madre pretérmino falleció a las dos horas de vida, con fenotipo similar al paciente. Abuelo materno, un hermano y tres hermanas del mismo, y el padre y abuela materna de este último, afectos de contracturas y aracnodactilia con diferente gravedad clínica. B) Personales: producto de primer embarazo, hijo de padres de edades de 31 y 34 años (edad materna y paterna respectivamente) en la gestación. La madre padeció proceso gripal sin fiebre a las 16 semanas de EG y fue tratada con amoxicilina. Parto a las 39 semanas por fórceps. No reanimación al nacer. Peso al nacer de 3150g.

EXPLORACIÓN: normocefalia, hendiduras palpebrales horizontales, ojos normales, ligera micrognatia, pabellones auriculares de implantación normal, grandes, blandos y laxos, con lóbulos con pliegues y arrugados. Contractura a nivel de musculatura izquierda del cuello. Tórax normal. Soplo protones 1/6. Abdomen normal. Extremidades: a) superiores: contracturas en flexión de codos, contractura de dedos de primera y segunda articulaciones interfalángicas. Dedos largos, escasos pliegues en dedos. B) inferiores: contracturas en flexión de rodillas. Ambos pies en valgus. Dedos de los pies largos. Genitales normales de varón. Exámenes complementarios: estudio cardiológico normal. Cariotipo en sangre periférica por técnica convencional y bandas GTG (resolución 600 bandas) normal. Cariotipo 46,XY. Se presenta el caso y se revisa la literatura.

ESCLEROSIS MÚLTIPLE EN LA INFANCIA

V. Carranza Parejo, P Calleja Cabeza, Carmen Cuadrado Caballero, J. Romero Cachaza, A. Alejo García- Mauricio, J. González-Hachero. H.U.V. Macarena. Sevilla

INTRODUCCIÓN: Presentación de un caso de esclerosis múltiple en la infancia de interés por su escasa frecuencia en esta edad.

ANAMNESIS: Niño de 13 años que consulta por visión doble cefaleas y sensación vertiginosa de tres días de evolución. No presenta vómitos ni otra sintomatología acompañante.

EXPLORACIÓN: Presenta buen estado general. Sistema nervioso: no presenta signos meníngeos. Fuerza, tono y sensibilidad conservados. Reflejos osteotendinosos presentes. Romberg negativo. Reflejo fotomotor directo en ojo derecho lento y reflejo consensuado abolido. Midriasis derecha minimamente reactiva. Disminución supra- infraducción en ojo derecho. Oftalmoparesia internuclear.

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS: Hemograma, bioquímica, orina, ECG, Rx de tórax, fondo de ojo y TAC craneal normales. LCR: microbiología: negativa; proteínas: 45 mg/dl y 3 linfocitos/mm³; inmunología: disfunción de barrera hematoencefálica. RMN cerebral: placas de desmielinización de sistema nervioso central compatibles con esclerosis múltiple en sustancia blanca hemisférica y de tronco. Bandas oligoclonales en LCR negativas

DIAGNÓSTICO: Esclerosis múltiple clínica posible.

TRATAMIENTO: Corticoides intravenosos; 1 gramo cada 24 horas durante tres días.

COMENTARIOS: Nuestro caso es de diagnóstico muy temprano. La edad media de comienzo de los síntomas en la esclerosis múltiple es alrededor de los 19 a los 33 años. Como síntoma inicial la diplopía aparece en un 12% y el vértigo en un 5% , siendo de los trastornos oculomotores la oftalmoplejia internuclear el más frecuente. El tratamiento con dosis altas de metilprednisolona acorta a 4-8 días el tiempo de rotura de la barrera hematoencefálica, traduciéndose en una mejoría sintomática. En estos estadios iniciales de la enfermedad la negatividad de las bandas oligoclonales no es nada significativa ya que con el tiempo la mayoría de estos pacientes las positivizan. De momento solo podemos hacer el diagnóstico de síndrome neurológico aislado

EPILEPSIA PUNTA-ONDA CONTINUA SECUNDARIA A ENFERMEDAD DE DEPÓSITO.

Blanco Martínez B, Espinosa Rosso R, Madruga Garrido M, Candau Mensaque R, Rufo Campos M. Servicio Neurología Pediátrica. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

CASO CLÍNICO: Presentamos el caso de una paciente de 8 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que comienza a los 2 años con trastornos del lenguaje consistente en pérdida de conocimientos adquiridos y ecolalia, alteraciones conductuales y pensamientos obsesivos. La exploración neurológica y sistémica era normal. Solicitamos: Hemograma, perfil básico, hepático y hormonas tiroideas normales; frotis sanguíneo con linfocitos vacuolados en sangre periférica; estudio de médula ósea revela la presencia de células espumosas; RMN craneal normal; EEG en sueño en el que se observa punta-onda continua en una proporción de 50-60% durante el sueño lento; Potenciales evocados auditivos y visuales normales; SPECT cerebral en el que se demuestra la existencia de una hipoperfusión a nivel temporal mesial derecha compatibles con foco epileptógeno. La paciente fue valorada por la unidad de salud mental infantil quienes concluyeron la existencia de una clínica compatible con un trastorno desintegrativo de la personalidad, tipo demencia de Heller, encuadrado dentro de los trastornos generalizados del desarrollo. Ante la presencia de células espumosas en la médula ósea se sospechó enfermedad de depósito por lo que solicitamos estudio de enzimas lisosomales, oligosacáridos, glucosaminoglicanos y sialotransferrina, que se encuentra pendiente. Llegamos a la conclusión de que se trata de una epilepsia punta onda continua secundaria a enfermedad de depósito, iniciándose tratamiento con ácido valproico y ACTH, evidenciándose una mejoría del patrón electroencefalográfico sin mejoría de la sintomatología existente.

CONCLUSIONES: La epilepsia punta onda continua suele tener un origen idiopático, o al menos desconocido, aunque en ocasiones podemos encontrar casos secundarios a trastornos de la migración neuronal o enfermedades metabólicas como el que presentamos. La sintomatología psiquiátrica de debut en la infancia tardía debe hacer sospechar la existencia de un trastorno metabólico.

INFARTO ISQUÉMICO TALÁMICO DE ORIGEN CARDIOEMBÓLICO EN PACIENTE PEDIÁTRICO.

Espinosa Rosso R, Blanco Martínez B, Madruga Garrido M, Ruiz del portal L, Correa A, Rufo Campos M. Servicio Neurología Pediátrica. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Presentamos a un paciente de 13 años sin antecedentes personales ni familiares de interés, que estando previamente bien, comienza con diplopia de instauración brusca, obnubilación, pérdida de fuerza en miembros izquierdos, que requirió ingreso en las primeras horas en UCI por deterioro del nivel de conciencia con Glasgow de 13/15.

En el examen físico presenta un buen estado general, bien hidratado y perfundido. Auscultación cardiorrespiratoria y abdomen normal. Consciente, orientado, funciones superiores normales. Parálisis facial supranuclear izquierda con paresia del recto interno e inferior derecho (IIIPC), siendo el resto de pares craneales normales. Claudicación de brazo izquierdo en Barré y pierna izquierda en Mingazzini. Hemiparesia izquierda con fuerza global proximal normal, distal 4/5. Hipoestesia táctil en MII, siendo el resto de modalidades sensorias normales. No extinción sensitiva. Marcha con lateralización a la izquierda. No dismetría. Reflejos musculares profundos exaltado en MII; Reflejo cutáneo plantar extensor izquierdo, flexor derecho.

Dentro las pruebas complementarias se le realizaron: hemograma, bioquímica y gasometría normales; Estudio de hipercoagulabilidad, Ac antifosfolípidos, homocisteína normal; ANA, ANCA, FR normal; Bioquímica LCR normal; Serología virus neurotrópicos pendiente. Radiografía tórax normal. Ecocardiografía transtorácica normal. TAC de urgencias normal. En una RMN craneal se observaba una imagen compatible con ictus isquémico de curso agudo a nivel talámico derecho. AngioRMN : no imagen de malformación vascular. Doppler de troncosupraaórticos y transcraneal normal. Estudio transcraneal de comunicación derecha/izquierda con burbujas: positivo (patrón cortina), altamente sugestivo de foramen oval permeable.

El diagnóstico fue ictus isquémico del territorio de la arteria cerebral posterior derecha de origen cardioembólico, por probable foramen oval permeable. Se inició tratamiento con aspirina 100 mg/24 horas, siendo la evolución favorable.

Conclusiones: El ictus en la edad pediátrica es una patología infrecuente, siendo la causa más frecuente la patología cardioembólica, seguida de los trastornos de la coagulación. Nuestro paciente presenta un shunt derecha – izquierda por foramen oval permeable como

único factor etiológico. Esta malformación se ha relacionado con ictus de origen cardioembólico, no siendo una de las causas más comunes dentro de este grupo.

CARACTERÍSTICAS ANTROPOMÉTRICAS DE LOS NIÑOS REMITIDOS PARA EXPLORACION DEL CRECIMIENTO

AP Amadeu da Costa, S Rico de Cos, JM^a de Tapia Barrios, I. Martínez Marín, G. Simón Escanez, M. Casanova Bellido.

Hospital Universitario de Puerto Real. Cátedra de Pediatría. Facultad de Medicina (Universidad de Cádiz)

INTRODUCCION: La mayoría de los niños que son remitidos a nuestro Hospital para estudio de crecimiento, lo hacen para la valoración de una talla baja. El objetivo de esta revisión, es el analizar sus características antropométricas, una vez descartados aquellos cuya talla corta se consideró secundaria a otros procesos patológicos.

MATERIAL Y METODOS: Se realiza una revisión de las historias clínicas de aquellos niños que tienen el diagnóstico de talla corta, vistos en consultas externas durante el año 2004. Se seleccionan 62 casos y se descartan 6 por ser enviados indebidamente y 3 por que al ser estudiados fueron diagnosticados de déficit aislado de hormona de crecimiento. Las 53 seleccionadas son las recogidas en esta revisión, de las que 22 corresponden a mujeres y 31 a varones.

Se recogen los siguientes datos: sexo, edad, talla, percentiles, DS talla, talla diana, velocidad de crecimiento, percentil, sds de velocidad de crecimiento, edad ósea y pronóstico de talla adulta.

Para la medición de la talla hemos utilizado un tallímetro de ortostática y de decúbito Holtain de lectura directa y el cálculo de la edad ósea se hizo por el método TW2-RUS. La velocidad de crecimiento se calculó a intervalos de seis meses y para el pronóstico de talla adulta se utilizó el método TW-Mark 2. Para los cálculos estadísticos se empleo el programa informático growth vision 1.3.

Criterios de diagnóstico: se consideraron patológicas las tallas inferiores al percentil 1 o $-3DS$ y a las situadas entre los percentiles 1 y 3 o -2 y $-3 DS$, como casos límite.

Calificamos a estas tallas cortas como variantes normales del crecimiento dividiéndolas en los dos grupos: la talla baja familiar y el retraso constitucional del desarrollo según los siguientes criterios. Para la talla baja familiar: comienzo postnatal, edad ósea acorde con la edad cronológica, desarrollo puberal a edad normal, historia familiar de talla baja, pronóstico de talla adulta acorde con la talla diana. Para el retraso constitucional del desarrollo: el comienzo en la primera infancia, edad ósea retrasada respecto a la cronológica, pubertad retrasada, historia familiar de maduración retrasada y la predicción de talla futura en los límites normales.

RESULTADOS: De un total de 1205 niños que acuden en el año 2004 por primera consulta, 62 están remitidos por baja talla lo cual representa un 5,14 % del total. El número de mujeres fue de 22 (42%) y el de varones 31 (58%) La edad media de la consulta fue de $8,03 \pm 3,34$ en los varones y de $8,67 \pm 3,30$ en las mujeres. Se catalogan 53 niños de variante normal de estatura corta según los criterios adoptados con la siguiente distribución: talla baja familiar 46 (86,79%) de los que 24 (52,17%) eran varones y 22 (47,82%) mujeres; retraso constitucional 7 (13,20%) de los que todos eran varones.

COMENTARIOS: El mayor porcentaje de consultas por tallas bajas o presuntas tallas bajas corresponden a variantes de la normalidad por lo que su valoración y seguimiento es sencilla. Existen casos en los que se combinan ambas variantes y poseen una velocidad de crecimiento especialmente baja en la preadolescencia y deberán ser estudiados más detenidamente para descartar otras patologías.

MORBIMORTALIDAD PERINATAL EN MADRES ADOLESCENTES Y SUS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL VIRGEN MACARENA EN EL AÑO 2003

S. Cora López; C. Flor Parra; M. J. Balboa Vega; L. E. Duran de Vargas; A. González-Meneses

OBJETIVOS: Revisión de morbilidad perinatal en madres menores de 18 años y de morbilidad neonatal en los recién nacidos (RN) de éstas en el H.V.Macarena en el año 2003. Material y métodos: Se revisaron datos de edad materna, procedencia, edad gestacional (EG), tipo de parto, sexo del RN, peso del RN, peso respecto a la edad EG, número de RN que ingresaron en la unidad de neonatología,

complicaciones en los RN y nº de éxitus. Se compararon los datos obtenidos con los de las madres mayores de 18 años en el mismo año.

RESULTADOS: Los partos en mujeres < 18 años en el 2003 fueron 54 lo que supone el 1.4% del total de partos en dicho año. Estos partos fueron todos únicos, siendo 50 los partos múltiples que se produjeron en dicho año (49 de 2 RN y 1 de tres). La distribución por edades fue: 17 años: 29 (53.7%); 16 años: 17 (31.4%); 15 años: 6 (11.1%); 14 años: 2 (3.7%). La procedencia fue rural en 30 casos (55.5%) y urbana en 24 (44.4%). Se realizaron 14 cesáreas (25.9%) en las madres < 18 años (siendo el porcentaje de cesáreas generales de un 18.5%). La EG media fue de 268.44 días, siendo inferior a 37 semanas (partos prematuros) en 13 casos (24.07%), mientras que en madres ≥18 años hubo un 7.5% de partos pretérmino. La distribución por sexos fue: 34 varones (62.9%) y 20 mujeres (37.1%). La distribución por pesos fue: < 2500g, 10 (18.5%); 2500-3000g, 12 (22.2%); 3000-4000g, 30 (55.5%); > 4000g, 2 (3.7%). La media de peso fue de 2948.27g. En las madres ≥18 años los RN de peso inferior a 2500 g fueron 287 (0.07%). Tres RN fueron de bajo peso para la EG (5.5%) respecto a un 4.2% en el otro grupo. De todos los RN, ingresaron en la unidad de neonatología 14 (25.9%), respecto a un 13.6% de ingresos de RN de madres ≥18 años. Sólo un RN presentó una malformación congénita (CIV membranosa subaórtica). Se registró un éxitus entre los RN de madres adolescentes (1.8%) y 18 en los RN de madres ≥18 años (0.48%). La estancia media en la Unidad de Neonatología de los RN de madres adolescentes fue de 22.69 días (desde 60 minutos hasta 135 días). Conclusiones: El % de partos en adolescentes en el 2003 fue significativo. Hubo un % mayor de cesáreas y partos pretérmino, de RN de bajo peso para la EG, de ingresos en Neonatología y de éxitus entre los RN de madres adolescentes. Se trata por tanto de un grupo de riesgo.

DIABETES MELLITUS NEONATAL. A PROPÓSITO DE DOS CASOS.

M. Ruiz de Valbuena Maíz, N. Quirós Espigares, C. Aragón Fernández, G. Gutiérrez Aguilar, M.D. Esquivel Mora, J. Ortiz Tardío. Servicio de Pediatría. Hospital de Jerez de la Frontera (Cádiz)

INTRODUCCIÓN: La diabetes mellitus neonatal (DMN) es una rara entidad con una incidencia de 1/400000 RN. Este infrecuente trastorno metabólico consiste en hiperglucemias mantenidas antes del mes de vida, que persisten durante dos semanas y precisa tratamiento con insulina. Se asocia con retardo del crecimiento intrauterino (CIR) y escaso tejido adiposo. La etiología es desconocida; se postula un retraso en la maduración de las células beta del páncreas, con respuesta anómala de la insulina ante cifras elevadas de glucosa. Existen dos formas: Transitoria (70% de casos) con duración menor de 18 meses, asociada a recidivas frecuentes y Permanente. Ambas no distinguibles ni en la presentación clínica ni en los datos analíticos, siendo únicamente la evolución dinámica la que las diferencia. Esta entidad se distingue de la Diabetes Mellitus tipo 1 al no tener base autoinmune con ausencia de anticuerpos anti-células beta y sin expresión de antígenos del complejo mayor de histocompatibilidad (HLA DR3-DR4).

OBSERVACIÓN CLÍNICA: Caso 1: RN varón de 40 semanas de edad gestacional y 2020 g de peso. Embarazo controlado que cursa con CIR desde la semana 34. Parto espontáneo y eutócico. A la exploración destaca aspecto desnutrido sin otras anomalías. A las 10 horas de vida presenta mala tolerancia digestiva, palidez y mala perfusión periférica con aspecto séptico; constatándose hiperglucemia de 389 mg/dl con glucosuria sin cetosis ni acidosis. Insulina: 0'5 mU/ml (7-24). Péptido C: 0'23 ng/dl (0'6-2'6). Requirió insulina regular durante los primeros 15 días e insulina NPH hasta los 3 meses y medio de edad. Normalizándose las cifras de glucemia hasta la actualidad. Caso 2: RN varón de 31 semanas de edad gestacional y 675 g. Gestación controlada que cursa con CIR en el 2º trimestre. Parto mediante cesárea. Apgar 9/9/9. Presenta aspecto denutrido, macrocefalia, microrretrognatia, hipospasdias, pliegue palmar único con clinodactilia de ambos meñiques. A los 8 días de vida presenta hiperglucemias con glucosuria sin cetonuria ni acidosis, con buena tolerancia digestiva. Precisó insulina regular durante 2 meses tras los que se suspende la terapia y se normalizan valores. Ambos presentaban anticuerpos anti-células beta, anti-insulina y anti-GAD negativos con tipaje HLA negativo y estudio cromosómico normal.

COMENTARIOS: El manejo de la DMN es difícil en el control inmediato de las glucemias, estableciéndose diversas pautas de insulina. La forma transitoria se asocia a anomalías del

cromosoma 6 (6q24) tales como la isodisomía paterna, la duplicación no balanceada y la pérdida del imprinting materno, con diversos genes implicados. El estudio genético y de los mecanismos moleculares puede dilucidar nuevos caminos hacia la predicción del futuro de los niños con DMN transitoria, implicaciones y posibles consecuencias a largo plazo.

REVISIÓN DE LOS CASOS DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN EL HOSPITAL DE JEREZ EN LA DÉCADA DE 1993 A 2003.

N Quirós Espigares, C Aragón Fernández, M Ruiz de Valbuena Maiz , F Macías López, J Ortiz Tardío . Servicio de Pediatría del Hospital del SAS de Jerez de la Frontera.

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS: La frecuencia de hipotiroidismo congénito permanente se estima alrededor de 1 por cada 3000-4000 recién nacidos, siendo ésta una de las causas conocidas más frecuentes de retraso mental. El 95% de los casos corresponden a hipotiroidismos primarios, de éstos el 75% se deben a trastornos en la embriogénesis tiroidea (agenesias, hipoplasias o ectopias), correspondiendo el resto a anomalías en la síntesis de hormonas tiroideas o en su acción periférica (dishormonogénesis). El hipotiroidismo congénito es un claro ejemplo de necesidad y utilidad de despistaje sistemático neonatal, dada la escasa expresividad clínica en los primeros meses de vida, su alta prevalencia, su bajo coste, facilidad y sensibilidad diagnósticas. Desde que se instauró en España en 1979 el despistaje con determinación de TSH en cartulinas de papel de filtro impregnadas por sangre obtenida por método dry-spot, y hasta 1993, más de tres millones de recién nacidos han sido testados y más de 1300 niños diagnosticados.

El objetivo de esta publicación es aportar nuestra casuística de los últimos 10 años y analizar sus características.

RESULTADOS: Se han diagnosticado un total de 16 casos, de los cuales 10 (62%) corresponden a recién nacidos de sexo masculino y 6 (38%) a sexo femenino. La edad media de ingreso hospitalario e inicio de tratamiento sustitutivo fue de 13 días, en el caso de las disembriogénesis; y algo mayor (28 días) en las dishormonogénesis. La media de los valores de TSH plasmática confirmatoria fue de 378.5 mUI/l, y la de T4 de 0.69 ng/dl. En cuanto a la etiología, 12 casos fueron englobados en el grupo de las disgenesias (75%), 2 casos de agenesia (17%) y 10 casos de tiroides ectópico (83%); 4 casos correspondieron a dishormonogénesis (25%). En cuanto a la media del índice clínico de Letarte, ésta fue de 1.8, siendo los signos más frecuentes la macroglosia, las facies toscas y la piel moteada por orden de frecuencia. Entre las malformaciones asociadas a esta metabolopatía destaca una cardiopatía congénita y una malformación nefrourológica. No se ha descrito ningún caso de sordera, así como tampoco de retraso mental en la serie.

CAQUEXIA COMO MOTIVO DE CONSULTA EN ADOLESCENTE CON ENFERMEDAD DE CROHN.

María Cormenzana Carpio, Laura Acosta Gordillo, Josefina Márquez Fernández, María del Carmen Medina Gil, Rafael Espino Aguilar, Marta Castro Ochoa, Manuel Navarro Villén. Hospital Universitario Valme, Sevilla.

La malnutrición es un hallazgo frecuente en diversas patologías crónicas, sin embargo grados extremos de la misma como primer motivo de consulta no suelen ser habituales en la práctica clínica diaria.

Caso clínico:

Adolescente de 12 años, que consultó en urgencias por cuadro de pérdida significativa de apetito y de peso desde tres meses antes. Refería disfagia y dolor abdominal intermitente, con vómitos frecuentes. Comentó algún episodio diarreico de poca relevancia. Febrícula ocasional. A. P.: Hábito asténico.

A.F: familia inmigrante, de origen croata. Madre: DM tipoll, hirsutismo. Padre y dos hermanos sanos.

Exploración física: peso: 28 Kg (P₃); talla: 1,57cm (P₉₀); IMC: 11,36 (<P₃) Aceptable estado general. Bien hidratada y perfundida. Normocoloreada. Eupneica. Desnutrición grave

(Caquexia). Bocio grado I. Desarrollo puberal: S₁P₂. Cardiopulmonar: normal. Abdomen: empastamiento en fosa iliaca derecha, con dolor a la palpación y ausencia de ruidos intestinales en dicho hemiabdomen. Hiperperistaltismo en hemiabdomen izquierdo. Ano: 2 crestas epiteliales y pequeña úlcera anal.

Exámenes complementarios (a destacar):

- Hemograma: Serie roja, serie blanca y coagulación normal. Ferritina: 120,9 ng/ml. PCR: 62,13.
- Hipoalbuminemia con aumento de alfa2globulina y gammaglobulina.
- IGF-I: 96,3ng/ml. TSH, T4 libre y anticuerpos antitiroideos: normales.
- Edad ósea: 12 años.
- Tránsito esófago-gástrico intestinal: lesiones ulceradas en ileon y colon.
- Gammagrafía con leucocitos marcados: afectación moderada de ileon y colon ascendente.
- TC abdominal: imágenes sugestivas de estreñimiento.

Juicio clínico: Enfermedad inflamatoria intestinal tipo enfermedad de Crohn.

Evolución: Se instauró tratamiento con prednisona, mesalazina, ácido fólico, calcio, omeprazol, hierro y vitamina D₃. Mejoría del estado general. Peso al alta: 30.3Kg.

Conclusión: Destacar el importante grado de desnutrición de la paciente, sin alteración del crecimiento, y la escasez de los síntomas habituales de la enfermedad de Crohn (dolor abdominal, diarrea, vómitos, fiebre retraso del crecimiento...)

ESTUDIO DE ENFERMEDAD CELIACA EN PACIENTES DEL HOSPITAL DE VALME.

Laura Acosta Gordillo, M^a Carmen Medina Gil, Josefina Márquez Fernández, María Cormenzana Carpio, Gustavo Silva García. Hospital Nuestra Señora de Valme. Sevilla.

INTRODUCCIÓN: La enfermedad celíaca (ECe) es una enteropatía autoinmune causada por la sensibilidad permanente al gluten en individuos genéticamente susceptibles. Se expresa fundamentalmente en la infancia, poco después de la introducción del gluten en la dieta, aunque no puede excluirse su presentación a edades más tardías.

OBJETIVO: Análisis de las variables epidemiológicas, clínicas y diagnósticas de pacientes celíacos diagnosticados en la consulta de gastroenterología pediátrica del Hospital de Valme en Sevilla.

MÉTODO: Estudio retrospectivo de los datos obtenidos de 31 pacientes (60.7%) de los 51 casos diagnosticados en los últimos 15 años (1988-2003).

RESULTADOS: De los 31 pacientes revisados 21 fueron mujeres (68%) y 10 varones (32%). No se demostró ninguna relación entre los meses de nacimiento de estos pacientes y la incidencia de ECe. La edad media de introducción de gluten fue a los 7.56 meses, en un intervalo que oscila de los 3 a los 12 meses. Aquellos a los que se les introdujo el gluten a una edad temprana (3 ó 4 meses) no manifestaron formas más precoces de la enfermedad. Se ha planteado la lactancia materna como factor protector frente a la ECe, en nuestro estudio la duración media de la lactancia fue de 4 meses (1-15 meses). La comparación entre el tiempo de lactancia y el inicio de la clínica no mostró un resultado significativo. Aquellos que lactaron más tiempo no presentaron clínica de forma más tardía, incluso algunos fueron formas precoces. Trece de los 31 pacientes (41.9%) asociaban otras enfermedades a la ECe. Los trastornos asociados fueron 2 casos de déficit de Ig A, 3 de alergia alimentaria, 3 dermatitis atópica, un caso de intolerancia a lactosa, 3 casos de diabetes mellitus tipo 1, un caso de tiroiditis autoinmune y un caso con la tríada de ECe, Lennox-Gastaut y calcificaciones cerebrales. El 29% de los casos referían antecedentes familiares, siendo lo más frecuente entre hermanos. La edad media al diagnóstico fue de 3.11 años (12 meses-17 años). Dada la distribución de edades en la muestra, que distorsionaba el resultado por su heterogeneidad, se valoró nuevamente, obteniendo una mediana de 2.2 años. Ocho pacientes fueron diagnosticados pasados los siete años, de ellos sólo uno presentaba una forma clásica de ECe, el resto fueron formas atípicas o silentes. Más de la mitad de los pacientes (67.7%) presentaban al inicio síntomas sugerentes de ECe clásica. Cuatro mostraban formas atípicas, otros cuatro formas silentes diagnosticadas por estudio familiar y asociación con otras enfermedades, y finalmente dos formas latentes. Los síntomas más frecuentes fueron diarrea (48.3%), estancamiento en el peso (48.3%), distensión abdominal (58%) y anorexia (38.7%). El peso es uno de los parámetros que más se afecta, con un claro predominio del bajo peso al diagnóstico de ECe y una ostensible mejoría tras la retirada del gluten. Al diagnóstico el 84.6% presentaba peso menor o igual a P50, siendo el 30% menor a P3. Con el

tiempo el 45.8% mostraba un peso igual o mayor a P50. El cambio en la talla no fue tan significativo. En el estudio serológico los anticuerpos anti gliadina fueron positivos en el 87% y los anti endomisio en el 96.7 % de los pacientes. Se practicó una primera biopsia en 28 casos. En 4 casos la anatomía patológica fue normal, 7 presentaron atrofia parcial, 6 atrofia subtotal y 11 atrofia total, según los grados de Marsh. La segunda biopsia confirmó aquellos que al inicio fueron normales. El estudio de HLA realizado en 23 casos mostró en todos ellos alelos compatibles con el riesgo de ECe.

CONCLUSIÓN: Se demuestra una vez más la compatibilidad de los resultados clínicos-epidemiológicos de las variables con los estudios previos publicados en relación a la enfermedad.

DOLOR LUMBAR EN LA ADOLESCENCIA

Autores: A. Campo Barasoain; M. D. Gómez Bustos; M. D. Romero Torres; F. Calvente Delgado; J. A. Conejero Casares; A. González-Meneses

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVO: el dolor de espalda es un problema común entre niños y adolescentes y su prevalencia ha aumentado en relación a factores mecánicos y psicosociales. El incremento de las consultas por este motivo, determina la importancia de la exploración clínica en los niños con lumbalgia.

MATERIAL Y MÉTODOS: adolescente de 12 años que consulta por dolor lumbar de días de evolución, tratado con ibuprofeno. A la semana reconsulta por dolor en cara posterior de muslos, debilidad e impotencia funcional de 24 horas de evolución. Tras tratamiento con reposo y antiinflamatorios sin mejoría, se ingresa. Deportista habitual y sin antecedente traumático claro. Exploración: aceptable estado general, fenotipo atlético. Marcha anómala, lenta, con flexión de caderas y rodillas. Actitud escoliótica, con ritmo lumbosacro alterado y test de Schober patológico (3'5). Movilidad lumbar limitada con dolor a la extensión, flexión y lateralización izquierda. No dolor a la palpación de apófisis espinosas. Contractura paravertebral. Lassegue positivo bilateral a 40° y maniobra del trípode positiva. Sensibilidad conservada, reflejos cutáneos presentes y de estiramiento muscular abolidos en miembros inferiores. Maniobras sacroilíacas negativas. Resto normal. Pruebas complementarias: hemograma, orina, VSG, PCR y ASLO normales; serología a VEB, CMV, toxoplasma , parvovirus B19 y brucella negativa; CPK 700UI/l, control 272 UI/l. Radiografía (AP y L) de columna lumbar: lateralización izquierda, rarefacción en borde superior de S1 y estrechamiento del espacio intervertebral L5-S1. RNM de columna lumbar: herniación del núcleo pulposo en el disco L5-S1, posteromedial, extruída, que comprime ambas raíces S1.

CONCLUSIONES: la hernia discal es una patología infrecuente en el niño y generalmente se asocia a la práctica de algún deporte o a traumatismo. Los discos herniados son de carácter elástico y los espacios habituales son los dos inferiores de la columna lumbar. Las manifestaciones clínicas difieren de las del adulto, sumándose a los signos clásicos de compresión radicular, una alteración de la marcha con flexión de rodillas, rigidez lumbar y una distribución atípica del dolor. Todas las modalidades de tratamiento parecen ser efectivas en el niño, y en este caso se optó por un tratamiento conservador, añadiendo a la terapia farmacológica, la confección y colocación de un corsé de fibra de vidrio en corrección de lordosis.

UTILIDAD DE LA ECOGRAFIA PARA LA VALORACION DE REFLUJO GASTROESOFAGICO EN RECIEN NACIDOS.

E. Torres Begara, E. Pérez González, A. Rodríguez Herrera, I. González Domínguez, A. Velayos, A. Carmona Martínez. Instituto Hispalense de Pediatría, Clínica Sagrado Corazón. Sevilla.

INTRODUCCION:

La ecografía gastroesofágica se ha demostrado como una técnica fiable para la valoración de reflujo gastroesofágico (RGE) en neonatos, evitando en un primer momento estudios radiológicos más complejos de realizar en estos pacientes.

MATERIAL Y METODO:

Hemos revisado los pacientes diagnosticados de RGE en la Unidad de Neonatología en el periodo comprendido entre junio de 2004 y enero de 2005, así como su seguimiento posterior.

RESULTADOS:

De los 301 pacientes ingresados, en el 3.3% se detectó RGE mediante ecografía. La realización de ésta fue indicada a partir de clínica compatible: vómitos y regurgitaciones coincidentes con las tomas, apneas, desaturaciones en decúbito, sin otra patología acompañante, crisis de llanto coincidente con vómitos y regurgitaciones.

En el seguimiento de estos pacientes:

18% fueron estudiados de crisis de broncopatía de repetición,

36% no tuvieron síntomas posteriores y solo requirieron tratamiento postural y dietético

1% presentó Síndrome de Sandifer

45% requirieron tratamiento farmacológico, siendo controlados en Gastroenterología en la actualidad

CONCLUSIONES:

La ecografía gastroesofágica es un procedimiento inocuo y fiable para descartar RGE, con una sensibilidad que en manos expertas puede superar el 65%, permitiendo valorar la anatomía de la zona y los mecanismos fisiológicos que previenen el reflujo. Además, es una técnica no invasiva, lo cual es importante en el período neonatal. Posee el inconveniente de no cuantificar la cantidad de material refluído, y las limitaciones de evaluar un corto periodo de tiempo y de ser dependiente del explorador.

En nuestra experiencia, la ecografía gastroesofágica es un buen método como primera prueba de imagen a realizar ante la sospecha clínica de RGE en neonatos, existiendo una buena correlación entre la clínica y los hallazgos ecográficos.

LA OBESIDAD INFANTIL EN NUESTRO MEDIO

G. Simón Escanez, S. Rico de Cos, JM^a de Tapia Barrios, I. Martínez Marín, AP Amadeu da Costa, M. Casanova Bellido. Hospital Universitario de Puerto Real. Cátedra de Pediatría. Facultad de Medicina (Universidad de Cádiz)

INTRODUCCION: La obesidad en el niño y el adolescente constituye cada día motivo de consulta mas frecuente. El aumento de su prevalencia y la consideración por la OMS como epidemia, es altamente preocupante.

El Objetivo de esta revisión ha sido analizar las características de la población de obesos remitidos a nuestro Servicio durante el año 2004.

MATERIAL Y METODOS: Se realiza una revisión retrospectiva de niños con diagnóstico de obesidad o sobrepeso de un total de 1205 niños revisados en las consultas externas durante el año 2004. Se confecciona un protocolo, en el que se recogen los siguientes datos: Peso, SDS de peso, talla, SDS de talla, edad ósea, IMC, datos bioquímicos, Colesterol, HDL, LDL, triglicéridos y tensión arterial. Se analizan antecedentes familiares y la historia alimenticia (recuerdo de 24 horas)

Como criterios de selección se consideró obeso al que tenía un IMC por encima del percentil 90. Fueron excluidos aquellos casos de obesidades secundarias a otras patologías.

RESULTADOS: El número de casos fue de 51 lo que representa un 4,23% de los niños vistos en consulta durante ese periodo de tiempo, de los que 27 (52,9%) eran mujeres y 24 (47,05%) eran varones.

La edad media de las mujeres fue de 9,33 \pm 2,80. Las tallas oscilaron entre -2 y +4,40 SDS. El peso medio fue de 56,48 \pm 16,88 Kg. La edad ósea media fue de 9,24 \pm 2,82. El IMC de 28,38 \pm 3,39 Kg/m². Los datos bioquímicos fueron normales exceptuando en 3 casos en los que el colesterol total estaba en valores superiores a 200 mg/dl.

En los varones, la edad media fue de 9,85 \pm 2,80 años. La talla osciló entre -0,5 y + 4,3 SDS. El peso medio fue de 63,44 \pm 22,66 Kg. La edad ósea de 9,53 \pm 2,75 años. El IMC 29,51 Kg/m² Las cifras de colesterol estaban altas solo en dos casos.

En ambos grupos la tensión arterial se encontraba dentro de la normalidad para cada edad.

Antecedentes familiares: en todos los casos uno de los progenitores era obeso.

En cuanto a la alimentación el 35% de los casos dice no desayunar. A media mañana y en la merienda bocadillo de embutido y en el almuerzo y cena predominio de hidratos de carbono.

COMENTARIOS. En estudios anteriores sobre toda la población escolar hemos detectado una prevalencia de obesidad superior a los últimos estudios realizados a nivel nacional, así como una alimentación inadecuada. Es necesario pues realizar una educación nutricional tanto a nivel familiar como en la escuela.

SINDROME DE HIPERTELORISMO OCULAR CONGÉNITO DE GREIG

Rodríguez Benjumea M, Barbosa Deleyto A, Fondevilla Saucí J, García Soblechero E, Figueroa Romero M.A, García Vila L

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Greig se caracteriza por una facies peculiar ya apreciable al nacimiento con hipertelorismo marcado, fontanela grande con retraso de su cierre, base nasal ancha, plana, y a veces esbozo de fisura media que divide la nariz; prominencias frontales y bitemporales con frente ancha y baja, braquicefalia, bóveda palatina ojival, a veces con labio leporino. La mayoría de los casos son esporádicos con frecuencia aproximada de 1/100000 nacidos. Pronóstico variable con retraso mental ocasional y leve.

CASO CLÍNICO

Recién nacido término sin antecedentes familiares de interés, nacido por cesárea que presenta facies peculiar con hipertelorismo marcado, microcefalia (PC <P3) con sutura frontal abierta, frente prominente, occipucio plano, asimetría facial, raíz nasal hundida con fisura media, paladar ojival íntegro, cuello corto con pliegue nuchal, mamilas separadas y de implantación muy baja, pliegue simiesco bilateral.

Pruebas complementarias practicadas (electrocardiograma, radiografía de tórax, ecografía transfontanelar, abdominal y renal, mapa óseo y cariotipo) normales. Radiografía de cráneo: microcefalia con suturas y fontanelas presentes.

CONCLUSIONES

- No todos los síndromes dismórficos asocian malformaciones internas pero en todos se deben realizar pruebas complementarias para descartarlas.
- Es importante realizar un diagnóstico lo más certero posible debido al pronóstico que conlleva y a la necesidad de realizar consejo genético.
- Aunque solo existan malformaciones externas dismórficas es necesario valorar la necesidad de tratamiento quirúrgico para evitar posibles complicaciones psíquicas en el futuro.

ENFERMEDAD DE KAWASAKI: CASUÍSTICA DEL HOSPITAL JUAN RAMÓN JIMÉNEZ (HUELVA) 2000-2004.

García Soblechero E.; Aparicio Palomino S.; Rodríguez Benjumea M.; Figueroa Romero M.A.; González Vila L.

INTRODUCCIÓN: La Enfermedad de Kawasaki (EK) es una enfermedad multisistémica con vasculitis de pequeño y mediano vaso, propia de niños y que viene definida por una asociación de signos y síntomas agrupados según criterios clínicos. Su importancia reside en la posible aparición de aneurismas coronarios, demostrada ya en los años 70.

REVISIÓN Y RESULTADOS: Hemos revisado los casos de EK (confirmados o sospechados) registrados en el Hospital Juan Ramón Jiménez de Huelva entre los años 2000 y 2004, ambos inclusive. Se contabilizaron un total de 8 casos, 5 con diagnóstico de EK y 3 diagnosticados como sospecha de EK sin poder descartar otra etiología. 6 de ellos se registraron en las estaciones de invierno y primavera, coincidiendo con el pico de incidencia revisado en la literatura. El síntoma más frecuente presentado al ingreso fue la alteración de labios y mucosa oral, si bien la fiebre se presentó también en todos los casos si tenemos en cuenta la evolución de la enfermedad, ya que uno fue diagnosticado en fase subaguda y por tanto fuera de la fase pirética de la enfermedad. Todos los casos cumplían criterios suficientes (al menos 5 de 6) de

EK si tenemos en cuenta toda la evolución clínica del niño. Las pruebas complementarias realizadas fueron hemograma y VSG (al ingreso y evolutivos), bioquímica general, sedimento de orina y urocultivo, frotis nasofaríngeo, serología para determinados agentes infecciosos, Radiografía de tórax y ECG, así como controles Ecocardiográficos periódicos tras el alta hospitalaria. A destacar que en el hemograma al ingreso no fue observada en la mayoría de los casos la leucocitosis con neutrofilia propia de la fase inicial de la EK, si bien sí se recogió la trombocitosis en controles sucesivos típica ya de la fase subaguda. En cuanto a la serología, hubo un caso VEB positivo y otro Coxiella positivo (sin poder descartar que fuera falso positivo). En uno de los casos la sospecha de intoxicación por Lamotrigina dificultó un diagnóstico de certeza de EK. Todos los casos fueron tratados con una dosis de inmunoglobulina intravenosa al ingreso (dentro de la fase aguda, excepto uno) a dosis de 2 gr/Kg en perfusión durante 12-14 horas y con AAS a dosis entre 80-100 mgr/kg/día en 4 dosis, reduciéndose al alta a dosis de 3-5 mgr/Kg/día y retirándose ésta tras controles ecocardiográficos y hematológicos normales posteriores. En ningún caso se registraron complicaciones cardiovasculares ni aneurismas coronarios.

CONCLUSIONES: La sintomatología recogida en los criterios clínicos de la EK se suele presentar de manera evolutiva, por ello, es importante considerar la suma de criterios clínicos teniendo en cuenta toda la anamnesis del niño desde su inicio. Ante duda diagnóstica de EK se debe iniciar el tratamiento, ya que está demostrada una clara disminución de las complicaciones cardiovasculares en niños que recibieron un tratamiento precoz.