

BOLETÍN DE LA

SOCIEDAD VALENCIANA

**DE
PEDIATRÍA**



Publicación Oficial de la Sociedad Valenciana de Pediatría

Sumario

Editorial

Memoria curso académico 2008-2009

Actividades científicas del curso 2008-2009

XXV Congreso. Castellón 22-23/mayo/2009

Talleres

Mesa redonda

Comunicaciones orales y pósters

BOLETÍN DE LA

SOCIEDAD VALENCIANA

**DE
PEDIATRÍA**



Publicación Oficial de la Sociedad Valenciana de Pediatría

Sumario

Editorial

Memoria curso académico 2008-2009

Actividades científicas del curso 2008-2009

XXV Congreso. Castellón 22-23/mayo/2009

Talleres

Mesa redonda

Comunicaciones orales y pósters

Volumen Nº 29 - 2009

Dep. Legal V-387 - 1959

ISSN: 0489-3824

BOLETÍN DE LA **SOCIEDAD VALENCIANA**

DE PEDIATRÍA

Publicación Oficial de la Sociedad Valenciana de Pediatría

Miembro de la Asociación Española de Pediatría



Página web
www.socvaped.org

Secretaría de Redacción:
Boletín Soc. Val. Pediatría
Colegio Oficial de Médicos
Avda. Plata 20
46013 Valencia

Correo electrónico:
socvaped@comv.es

Director

Ricardo Tosca Segura

Secretaría Técnica

M^a Carmen Sánchez

Consejo de redacción

Ramón Aguilera Olmos
Vicente Albiach Mesado
Vicente Alvarez Angel
Mercedes Andrés Celma
José Luis Badia Mayor
Carmen Benlloch Sánchez
Juan Brines Solanes
Eduardo Buesa Ibáñez
Miguel Calabuig Sánchez
Fernando Calvo Rigual
Joaquín Carbonell Nadal
Victoria Castel Sánchez
Julia Colomer Revuelta
Ana Company Llusar
Jaime Dalmau Serra
M^a Angeles Dasí Carpio
Javier Díez Domingo
Joaquín Donat Colomer
Amparo Escribano Montaner
Carlos Esquembre Menor
Rafael Fernández Delgado
Josep Ferris i Tortajada
José Flores Serrano
Jesús Garde Garde
Fernando Goberna Burguera
Francisco Gómez Gosalvez
Teresa Hernández Aguilar
Roberto Hernández Marco

Mercedes Juste Ruiz
Juan López Andreu
Luis López Peña
Pascual Malo Concepción
Antonio Michavila Gómez
Francisco Morcillo Sopena
Manuel Moya Benavent
Fernando Mulas Delgado
Carmen Navarro Navarro
Antonio Nieto García
M^a Carmen Otero Reigada
Carlos Paredes Cencillo
José M^a Paricio Talayero
Antonio Pereda Pérez
Antonio Pérez Aytés
Amelia Peris Vidal
Félix Prieto Bouza
Ramón Sanchis Ramada
Fernando Vargas Torcal
Juan José Vila Carbó
Isidro Vitoria Miñana
Joaquín Ybarra Huesa

Publicación anual

**BOLETÍN
DE LA
SOCIEDAD VALENCIANA
DE
PEDIATRÍA**

JUNTA DIRECTIVA S.V.P.

Presidente: Dr. D. José Manuel Martín Arenós
Vicepresidente por Alicante: Dr. D. Javier González de Dios
Vicepresidente por Valencia: Dr. D. Emilio Monteagudo Montesinos
Secretario: Dr. D. Javier Elorza Arizmendi
Tesorera: Dra. D^a Emilia Martínez Fontelles
Vocal de Formación y Docencia: Dra. D^a Belén Ferrer Lorente
Vocal Cirugía Pediátrica: Dr. D. José Antonio Montalvo García
Vocal de Hospitales Comarcales: Dr. D. Julio Bonet Arzo
Vocal de Especialidades Pediátricas: Dr. D. José Luis Badía Mayor
Vocal por Alicante: Dra. D^a M^a Carmen Sirvent Mayor
Vocal por Castellón: Dra. D^{ña}. Susana Gamoneda Landeta
Vocal por Valencia: Dr. D. Isidoro Cortell Aznar
Vocal de Pediatría de Atención Primaria: Dra. D^{ña}. María Auxiliadora Plaza Miranda
Director del Boletín: Dr. D. Ricardo Tosca Segura
Directora de la página Web: Dra. D^a Ariadna Alberola Pérez

XXV CONGRESO DE LA SOCIEDAD VALENCIANA DE PEDIATRÍA:

COMITÉ ORGANIZADOR

Presidente: Dr. José Manuel Martín Arenós

Vocales: Dr. Julio Bonet Arzo
Dr. Javier Elorza Arizmendi
Dra. M^a Auxiliadora Plaza Miranda
Dr. Carlos Paredes Cencillo
Dr. José Antonio Montalvo García
Dr. José Luís Badía Mayor
Dra. Emilia Martínez Fontelles
Dra. M^a Carmen Sirvent Mayor
Dra. Susana Gamoneda Landeta

COMITÉ CIENTÍFICO

Presidente: Dr. Jorge Colomer Pellicer

Vocales: Dr. Ricardo Tosca Segura
Dr. Javier González de Dios
Dra. Mercedes Juste Aznar
Dra. Belén Ferrer Lorente
Dra. María Ana Esparza Sánchez
Dr. Emilio Monteagudo Montesinos
Dr Isidoro Cortell Aznar

Sede del XXV Congreso de la Sociedad Valenciana de Pediatría:
HOTELES LUZ Y ABBA. C/ Pintor Oliet 3 y 9. Castellón

BOLETÍN
DE LA
SOCIEDAD VALENCIANA
DE
PEDIATRÍA

S umario

Volumen 29
Año 2009

EDITORIAL	XVII
MEMORIA DEL CURSO ACADÉMICO 2008-2009	1
ACTIVIDADES CIENTÍFICAS DEL CURSO 2008-2009	3
XIV CURSO DE FORMACIÓN CONTINUADA EN PEDIATRÍA 2008-2009	3
Taller de cirugía menor ambulatoria en pediatría <i>Dr. Flavia Pronzato. Pediatra. Hospital General de Castelló</i>	3
<i>Dr. José Antonio Montalvo. Cirujano pediátrico. Hospital General de Castelló</i>	
Artritis idiopática juvenil. Clasificación y criterios diagnósticos <i>Dr. Luis M. Barrachina. Servicio de Pediatría. Hospital General de Castellón.</i>	9
XXV CONGRESO DE LA SOCIEDAD VALENCIANA DE PEDIATRÍA	15
PRESENTACIÓN	15
PROGRAMA CIENTÍFICO	17
ORGANIGRAMA	19
Horario y lugar de exposición de comunicaciones orales y pósters proyectados	19
Distribución por autores	27
Distribución por temas	35
Información general	45
Agradecimientos	46
CONFERENCIA EXTRAORDINARIA	47
Importancia del diagnóstico precoz de las hipoacusias <i>Dr. Rosana Almela Cortés. Especialista en Otorrinolaringología. Hospital General de Castelló.</i>	47

S umario

Volumen 29
Año 2009

MESA REDONDA:	51
EL PEDIATRA Y EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES GENÉTICAS	51
<i>Moderador: Dr. Carlos Paredes Cencillo</i>	
Consejo genético. Cómo, cuándo y a quién	51
<i>Dr. Conrado Martínez Cadenas. Instituto Valenciano de Genética</i>	
Herramientas para el diagnóstico de las enfermedades genéticas	53
<i>Dr. Javier Gracia Planells. Biólogo Molecular. Unidad de Genética Médica. Instituto Valenciano de Genética. Sistemas Genómicos</i>	
MALFORMACIONES CONGENITAS. PROTOCOLO DE ACTUACIÓN EN PEDIATRÍA	59
<i>Dr. Antonio Pérez Aytés. Servicio de Neonatología y Consulta de Dismorfología y Asesoramiento Genético/Reproductor. Hospital LA FE, Valencia</i>	
Retraso mental de causa genética	63
<i>Dra. M.A. Esparza Sánchez. Servicio de Pediatría. Hospital General de Castellón</i>	
COMUNICACIONES ORALES	69
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA	69
Clavijo Pendón, A, Sánchez Ferrer F, Mestre Ricote JL, García Ron G, Andreo Lillo P	
Servicio de Pediatría. Hospital San Juan de Alicante. Alicante	
SECRECIÓN INADECUADA DE ADH. A PROPÓSITO DE UN CASO	70
Navarro Ruiz A, Porcar Almela M, Del Cañizo Moreira M, Margalef Canuto R, Marín Serra J, Pons Morales S	
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Doctor Peset. Valencia	
IMPACTO DE LA ENFERMEDAD ALÉRGICA EN LA ACTIVIDAD ASISTENCIAL PEDIÁTRICA. ANÁLISIS DE LA MORBILIDAD REGISTRADA EN EL DEPARTAMENTO 09	71
Polo Martín P *, Cantó Rodríguez E ** García García A ***	
* CP Barrio de la Luz. Departamento 09. Valencia. ** Coordinación del Programa Abucasis. Departamento 09. Valencia. *** Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Valencia	
ÓXIDO NÍTRICO EXHALADO COMO PREDICTOR DE RECAÍDAS ASMÁTICAS EN PACIENTES CONTROLADOS, ¿TRATAR AL PACIENTE O AL DATO?	72
Jarque Bou A, Ferrer Vázquez M, Michavila Gómez A, Tosca Segura R, Martín Arenós JM	
Alergia Infantil. Servicio de Pediatría. Hospital General de Castellón	
EXANTEMA ESCARLATINIFORME: UN MISMO SIGNO Y DISTINTOS DIAGNÓSTICOS	73
Salido Capilla C, Aymerich Salas P, Aparici Gonzalo S, Sanz Ruiz I, Marín Serra J	
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia	
RABDOMIOLISIS AGUDA SEVERA SECUNDARIA A INFECCIÓN POR ADENOVIRUS	74
Díaz Vico A, Pérez Lledó E, Navarro Orenes I, Frontela Losa J, Gómez F, Loeda C	
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante	
DOLOR ABDOMINAL EN FOSA ILÍACA DERECHA QUE SUGIERE PATOLOGÍA QUIRÚRGICA, ¿SIEMPRE APENDICITIS?	75

S umario

Volumen 29
Año 2009

Porcar Almela M, Aracil Pedro T, Aparici Gonzalo S, Salido Capilla C, Pons Morales S Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia	
DOLOR EN FOSA ILÍACA DERECHA DE CAUSA NO APENDICULAR	76
Talón Bañón S, Salido Capilla C, Ballester Asensio E, Pérez Ramón D, Sánchez Lorente A Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia	
PANCREATITIS AGUDA RECIDIVANTE. A PROPÓSITO DE UN CASO	77
García Ron G, Sánchez Ferrer F, Clavijo Pendón A, Echenique Lara D, García Avilés B, Juste Ruiz M. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante	
CEFALEA Y OBESIDAD: ¿EXISTE UNA MAYOR PREVALENCIA DE OBESIDAD EN LA POBLACIÓN QUE CONSULTA POR CEFALEA?	78
Fernández Calatayud A, Artés Figueres M, Revert Gomar M, Sala Langa MJ, Tomás Vila M Servicio de Pediatría. Hospital Francesc de Borja. Gandía	
ATENCIÓN AL NIÑO INMIGRANTE: CONSIDERACIONES ASISTENCIALES Y DE SALUD PÚBLICA	79
Marín Alfonso E, Tornador Gaya E, Pont Colomer M *Servicio de Pediatría. Hospital General de Castellón. Castellón	
REGISTRO MULTIDISCIPLINAR DE CASOS DE MUERTE SÚBITA DEL LACTANTE	80
Izquierdo I ¹ , Gormaz M ¹ , Tapia C ² , Zorio E ^{3,4} , Molina P ^{5,6} , Bermejo M ⁷ , Cardona B ⁸ , Giner S ⁸ , Presentación C ⁵ , Bañón R ⁸ , Cano O ^{3,4} , Giner J ^{5,9} GRUPO DE TRABAJO MULTIDISCIPLINAR PARA EL ESTUDIO DEL SMSL: 1 Servicio de Pediatría del Hospital Universitario La Fe de Valencia. 2 Servicio de Pediatría del Hospital General Universitario de Alicante. 3 Fundación para la Investigación del Hospital Universitario La Fe. 4 Servicio de Cardiología del Hospital Universitario La Fe. 5 Servicio de Patología del Instituto de Medicina Legal de Valencia. 6 Unidad de Histología del Departamento de Patología de la Universidad de Valencia. 7 Servicio de Patología del Instituto de Medicina Legal de Castellón. 8 Servicio de Patología del Instituto de Medicina Legal de Alicante. 9 Unidad de Medicina Legal del Departamento de Medicina Preventiva y Salud Pública, Bromatología, Toxicología y Medicina Legal de la Universidad de Valencia	
ASPERGILOSIS INVASIVA EN PACIENTE INMUNODEPRIMIDO. A PROPÓSITO DE UN CASO	81
Cubells García E *, Izquierdo Sebastián S *, Coret Sinisterra A *, Ros Abellán P **, Fernández Navarro JM*, Verdeguer Miralles A * * Servicio de Pediatría. Hospital Infantil La Fe. Valencia ** Servicio de Microbiología. Hospital Universitario La Fe. Valencia	
HISTOPLASMOSIS DISEMINADA PROGRESIVA EN LACTANTE DE 10 MESES	82
De Mingo Alemany MC, Ortolá Puig J, Mifsud Grau L Hospital Universitario La Fe. Valencia	
MALARIA POR P. FALCIPARUM Y P. VIVAX EN PACIENTE CON DREPANOCITOSIS	83
Berlanga Charriel P, Peinador García M, Carreras Gil de Santibáñez MC, Argilés Aparicio B, Dasí Carpio MA Unidad de Hematología Pediátrica. Hospital Universitario La Fe. Valencia.	
MALARIA CONGÉNITA	84
De Mingo Alemany MC, Ortolá Puig J, Mifsud Grau L Hospital Universitario La Fe. Valencia	

S umario

Volumen 29
Año 2009

IMPORTANCIA DE LA PRUEBA DE LA TUBERCULINA EN EL MANEJO DE LA FIEBRE PROLONGADA	85
Miñambres Rodríguez M, Berlanga Charriel P, Uixera Marzal S, Pérez Tamarit A, Asensi F Servicio de Pediatría Infecciosa. Hospital Infantil La Fe. Valencia	
TUBERCULOSIS EN MENORES DE UN AÑO. UNA PATOLOGÍA EN AUMENTO. REVISIÓN DE CASUÍSTICA DE UN HOSPITAL TERCARIO	86
Berlanga Charriel P, Otero Reigada MC, Pérez Tamarit A, Asensi Bonet F Servicio de Pediatría Infecciosa. Hospital Infantil Universitario La Fe. Valencia	
NEUTROPENIA AUTOINMUNITARIA DE LA INFANCIA. EXPOSICIÓN DE UN CASO	87
Aymerich Salas P Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia	
QUELANTES DEL HIERRO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON TRASPLANTE DE PROGENITORES HEMATOPOYÉTICOS POR ENFERMEDAD ONCOHEMATOLÓGICA	88
Izquierdo Sebastián S, Coret Sinisterra A, Cubells García E, Mar Aldana R, Fernández JM, Verdeguer A Servicio de Pediatría. Hospital Infantil La Fe. Valencia	
PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA IDIOPÁTICA: ESTUDIO DESCRIPTIVO	89
Pisa Gatell S, Sanz Almela M, Tornador Gaya E, Martín Arenós JM Servicio de Pediatría. Hospital General de Castellón	
INCIDENCIA DEL NEUROFIBROMATOSIS Y ESCLEROSIS TUBEROSA EN EL ÁREA 18 DE LA PROVINCIA DE ALICANTE	90
Fuerte Segura MA, Herrero Beltrán T, González Oliva E, Teva Galán MD, Jover Cerdá J Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de la Salud de Elda	
SINOVITIS VELLONODULAR PIGMENTADA EN NIÑOS. A PROPÓSITO DE UN CASO	91
Porcar Almela M, Navarro Ruiz A, Aparici Gonzalo S, Sanz Ruiz I, Pons Morales S, Pérez D Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia	
HIPERTENSIÓN RENOVASCULAR	92
Pedron Marzal G *, Hervás Andrés A *, Calvo Rigual F *, Selfa S **, García Peris M *, Berbel Tornero O ***, Correcher Medina P * * Servicio de Pediatría. Hospital Lluís Alcanyís. Xàtiva. ** Servicio de Radiología. Hospital Lluís Alcanyís. Xàtiva. *** C.A.P. Anna	
EXPERIENCIA CON HEMODIAFILTRACIÓN VENO-VENOSA EN EL RECIÉN NACIDO	93
Molina Merino A, Martínez Rodríguez L, Estañ Capell J, Fernández Martín-Bilbatúa L, Fons Moreno J Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico de Valencia	
HIPERINSULINISMO NEONATAL. APROXIMACIÓN GENERAL A LAS BASES FISIOPATOLÓGICAS Y MOLECULARES	94
Khodayar Pardo P *, Uthaya S ** * Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia ** Unidad Neonatal. Chelsea & Westminster Hospital of London. London	
TERATOMA INMADURO RETROPERITONEAL	95
Ojeda González L *, Balaguer Guill J **, Álvarez Piti J *, Aguilar Torres K *, Hernández Martí M ***, Costa Borrás E **** * Servicio de Pediatría. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia. ** Unidad de Oncología Pediátrica. Hospital Universitario La Fe. Valencia. *** Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario La	

S umario

Volumen 29
Año 2009

Fe. Valencia. **** Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario La Fe. Valencia	
TRANSPORTE SECUNDARIO ASISTIDO DE NEONATOS CRÍTICOS EN LA COMUNIDAD VALENCIANA. PROTOCOLO DE ACTUACIÓN	96
Izquierdo Macián I *, Morcillo Sopena F *, Roqués Serradilla V *, Torres Gavara MT **, Hidalgo Sáez E **	
* Servicio de Neonatología. Hospital Universitario La Fe. Valencia. ** Coordinadoras CICU. Valencia	
TRANSPORTE SECUNDARIO ASISTIDO DE NEONATOS CRÍTICOS EN LA COMUNIDAD VALENCIANA. NUESTRA EXPERIENCIA	97
Izquierdo Macián I ¹ , Escrig González R ¹ , Gimeno Navarro A ¹ , Brezmes Raposo M ¹ , Colomer Pellicer J ² , Gómez Zafra R ³ , Toledo Parreño JD ⁴ , Martín Zamora S ⁵ , Pérez Iranzo A ⁴ , Fernández Castaño MT ⁶ , Boronat González N ¹ , Alberola Pérez A ¹ , Sáenz González P ¹ , Aguar Carrascosa M ¹ , Gormaz Moreno M ¹ , Brugada Montañer M ¹ , Torres Martínez E ¹	
1 Servicio de Neonatología. H. U. La Fe. Valencia. 2 Servicio de Pediatría. H. de La Plana. Villarreal. 3 Servicio de Pediatría. H. General de Valencia. 4 Servicio de Pediatría. H. General de Castellón. 5 Servicio de Pediatría. H. de Sagunto. 6 Servicio de Pediatría. H. U. Dr. Peset. Valencia	
LACTANTE CON FENOTIPO HURLERIANO PRECOZ	98
Sánchez Ferrer F, Carratalá Marco F, Clavijo Pendón A, Andreo Lillo P, García Avilés B, García Ron G	
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario San Juan de Alicante	
EL APRENDIZAJE EN LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE ASPERGER. PRESENTACIÓN DE UN CASO	99
Sirera Conca MA, Etchepareborda M, Abad Mas L	
Red Cenit. Valencia	
ENCEFALOMIELOPATÍA AGUDA DISEMINADA (EMAD). A PROPÓSITO DE UN CASO	100
Aracil Pedro T, Talón Bañón S, Ballester Asensio E, Pérez Ramón D, Marín Serra J, Sánchez Lorente A	
Servicio de Pediatría. Hospital Doctor Peset. Valencia	
RETARD MENTAL DE CAUSA GENÈTICA. DOS CASOS FAMILIARS	101
Climent Alberola S *, Rodríguez Varela A *, Belda Galiana I *, Señor Timoner R *, Martínez F **	
* Servei de Pediatria. Hospital General d'Ontinyent. València	
** Laboratori de Genètica. Hospital Universitari La Fe. València	
SÍNDROME DE HADDAD ASOCIADO A UN TRASTORNO GENERALIZADO DEL DESARROLLO NO ESPECIFICADO. TRATAMIENTO TERAPÉUTICO DESDE LA ESCUELA. ESTUDIO LONGITUDINAL	102
Hernández Lerma S *, Pedregoza Palop A *, Cortina Sanz I *, Etchepareborda MC **	
* Gabinete Psicopedagógico. Centro Educativo Asunción de Nuestra Señora. Riba-roja de Túria. Valencia. ** Red Cenit, Centro de Neurodesarrollo Interdisciplinar. Valencia	
BENEFICIOS DEL TRATAMIENTO PSICOPEDAGÓGICO EN NIÑOS CON TDAH	103
Abad Mas L, Ruiz Andrés R, Etchepareborda M	
Red Cenit. Centro de Neurodesarrollo Interdisciplinar. Valencia	
TRATAMIENTO NEUROPSICOLÓGICO DE LAS FUNCIONES ATENCIONALES EN EL TDAH	104
Autores: Mey Bau J, Abad Mas L, Etchepareborda M	

S umario

Volumen 29
Año 2009

Red Cenit. Centro de Neurodesarrollo Interdisciplinar. Valencia, Castellón

COMUNICACIONES PÓSTER PROYECTADO	105
FRACTURAS OBSTÉTRICAS: FRACTURA DE FÉMUR EN NEONATO	105
Gilabert Martínez N, Maciá Piedra C, Muñoz Álvarez PJ Sección Neonatología. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante	
LISTERIOSIS NEONATAL. DOS CASOS CLÍNICOS Y REVISIÓN	106
Maragat Idarraga U, Marín Reina P, Ledo García A, Garzón Lorente L, Gutiérrez Laso A, Morcillo Sopena F Servicio de Neonatología. Hospital Infantil La Fe. Valencia	
PROGRAMA DE MONITORIZACIÓN DOMICILIARIA EN NIÑOS PREMATUROS EN EL HOSPITAL LA FE DE VALENCIA	107
Izquierdo Macián I *, Gormaz Moreno M *, Zorio Grima E ** y resto del Grupo Multidisciplinar de Estudio de Muerte Súbita del Lactante en la Comunidad Valenciana (GMEMSLCV) *Servicio de Neonatología. Hospital La Fe. Valencia. **Servicio de Car- diología. Hospital La Fe. Valencia	
PROGRAMA DE MONITORIZACIÓN DOMICILIARIA EN EL HOSPITAL LA FE DE VALENCIA	108
Izquierdo Macián I *, Gormaz Moreno M *, Zorio Grima E ** y resto del Grupo Multidisciplinar de Estudio de Muerte Súbita del Lactante en la Comunidad Valenciana (GMEMSLCV) * Servicio de Neonatología. Hospital La Fe. Valencia. ** Servicio de Cardiología. Hospital La Fe. Valencia	
EXTENSA NECROSIS GRASA SUBCUTÁNEA POSTASFÍCTICA EN EL RECIÉN NACIDO	109
González Santacruz M, Botella López V, Frontela Losa J, García Mar- tínez MR Sección de Neonatología. Servicio de Pediatría. Hospital General Uni- versitario de Alicante	
PERIORQUITIS MECONIAL EN UN RECIÉN NACIDO	110
Botella López V, González Santacruz M, Frontela Losa J, García Mar- tínez MR Sección de Neonatología. Servicio de Pediatría. Hospital General Uni- versitario de Alicante	
QUILOTÓRAX CONGÉNITO BILATERAL	111
Casanova Cuenca M, Ferre Belda A, Suárez Rodríguez M, Ferrández Berenguer MJ, Quiles Durá JL, Vargas Torcal F Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Elche. Elche (Alicante)	
DISÓSTOSIS CLEIDOCRANEAL. DIAGNÓSTICO PRECOZ EN RECIÉN NACIDO	112
Frontela Losa J, González Santacruz M, Romero Gómez M, Castillo Gómez B, Perona Hernández J, Botella López V, García Martínez MR Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante	
SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL. A PROPÓSITO DE UN CASO	113
Maciá Piedra C, Fuentes Gómez L, Perona Hernández J, Gómez Go- sálvez F Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante	
MACRODACTILIA: UN RARO HALLAZGO CON SOLUCIÓN	114
Fernández Calatayud A, Sequí Canet JM, Artés Figueres M, Revert Go- mar M, Sala Langa MJ, Oltra Benavent M, Cerdan Vera MT Servicio de Pediatría. Hospital Francisc de Borja. Gandía	
MALFORMACIÓN ANORRECTAL ATÍPICA EN RECIÉN NACIDA CON ASOCIACIÓN VACTERL	115

S umario

Volumen 29
Año 2009

Gilbert Martínez N, Maciá Piedra C, Muñoz Álvarez PJ Sección Neonatología. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante	
SÍNDROME DE LEOPARD	116
Herrero Beltrán T, Fuerte Segura MA, González Oliva E, Esteban Cantó V, Aleixandre Blanquer F, Jover Cerdá J Servicio de Pediatría. Hospital General Virgen de la Salud. Elda. Alicante	
DUPLICACIÓN DE LA REGIÓN 7q11 (REGIÓN CRÍTICA DEL SÍNDROME DE WILLIAMS- BEUREN)	117
Castillo Gómez B, Navarro Martínez M, Frontela Losa J, Martínez Pastor P Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante	
SÍNDROME DE STUVE-WIEDEMANN	118
Pedrón Marzal G *, Cambra Sirera JI *, Cortina H **, Climent S ***, Sevilla F ****, Genovés Terol I *, Beseler Soto B *, Vicente Rodríguez N * * Servicio de Pediatría. Hospital Lluís Alcanyís. Xàtiva. ** Servicio de Radiología. Hospital La Fe. Valencia. *** Servicio de Pediatría. Hospital d'Ontinyent. **** Servicio de Patología. Hospital Lluís Alcanyís. Xàtiva	
ENFERMEDAD PULMONAR VENOCCLUSIVA	119
Pina Perez R, Marín Reina P, Díaz Marijuan C, Cortell I, Gutiérrez Laso A, Vento Torres M Servicio de Neonatología. Hospital Universitario La Fe. Valencia	
EPISTAXIS EN LA INFANCIA: NO SIEMPRE ES UN HALLAZGO INTRASCENDENTE	120
Ros Forés MA, Ojeda González L, Montesinos Sanchís E, Álvarez Pitti J, Alcón Sáez J, Lecuona López C Servicio de Pediatría. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia	
HOSPITALIZACIÓN POR NEUMONÍA EN LA EDAD PEDIÁTRICA: CASUÍSTICA DEL HOSPITAL DE LA RIBERA EN 2007	121
Martínez Camacho R, Amat Madramany A, Chofre Escrihuela L, Pérez Tarazona S, Gastaldo Simeón E Servicio de Pediatría. Hospital de La Ribera. Alzira	
PULMÓN BLANCO, ¿SABEMOS DIAGNOSTICARLO?	122
Ortolá Puig J, De Mingo Alemany MC, Mifsud Grau L Hospital Universitario La Fe. Valencia	
DIAGNÓSTICO ALERGOLÓGICO MEDIANTE MICROARRAYS. UN PASO HACIA EL FUTURO	123
Sanz Almela M, Ferrer Vázquez M, Michavila Gómez A, Martín Arenós JM Alergia Infantil. Servicio de Pediatría. Hospital General de Castellón	
OMALIZUMAB EN EL TRATAMIENTO DE NIÑOS CON ASMA SEVERO	124
Garzón Lorenzo L *, Maragat Idarraga U *, Nieto García A **, Mazón Ramos A **, Caballero Gómez L ** * Servicio de Pediatría. Hospital Infantil La Fe. Valencia ** Unidad de Alergia Infantil La Fe. Valencia	
SENSIBILIZACIÓN A LA GELATINA PORCINA Y REACCIÓN A VACUNA TRIPLE VÍRICA EN PACIENTE ALÉRGICA A HUEVO	125
López Leibar M *, Ferrer Vázquez M *, Bartolomé Zavala B **, Michavila Gómez A *, Martín Arenós JM * * Alergia Infantil. Servicio de Pediatría. Hospital General de Castellón	
DISFAGIA SECUNDARIA A CUERPO EXTRAÑO CON FORMACIÓN DE GRANULOMA ESOFÁGICO	126
Navarro Orenes I, Díaz Vico A, Pérez Lledó E, Manrique O, Clemente F, Gómez Gosálvez F Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante	
DOLOR ABDOMINAL PERSISTENTE. A PROPÓSITO DE UN CASO	127
Ballester Fernández R *, Giner Crespo M *, López Montes J *, Vázquez Álvarez L *, Escuder Mas P **	

S umario

Volumen 29
Año 2009

- * Servicio de Urgencias. Hospital La Fe. Valencia. ** Centro de Salud. Fuente de San Luis. Valencia
- IMPORTANCIA DE LA EXPLORACIÓN ABDOMINAL EN URGENCIAS ANTE CUADRO DIARREICO 128
Moriano Gutiérrez A, Adell Sales A, Verdejo Jiménez E
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario La Fe. Valencia
- DIFICULTAD DIAGNÓSTICA EN LA HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA CON SINTOMATOLOGÍA TARDÍA 129
Tarín Balaguer C, Gil Grangel G, Martín Parra B, Tosca Segura R, Martín Arenós JM
Servicio de Pediatría. UCI Pediátrica y Neonatal. Hospital General de Castellón
- VACUNA ANTI-ROTAVIRUS. ¿CUÁL DEBE SER LA ACTITUD DEL PEDIATRA? ¿INFORMAR O RECOMENDAR? 130
Gil Grangel G *, Suárez Vicent E *, Tosca Segura R **, Esplugues Torro A ***, Fabregat Julve I ***
* Servicio de Pediatría. Centro de Salud de Almazora. ** Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos y Neonatales del Hospital General de Castellón. *** Enfermería Pediátrica del Centro de Salud de Almazora
- VÓMITOS EN UN ADOLESCENTE. A PROPÓSITO DE UN CASO 131
Matoses Ruipérez ML, Navarro Paterna M, Pérez de Llago MC, Ferrer Lorente B, Monteagudo Montesinos E
Servicio de Pediatría. Hospital Infantil La Fe. Valencia
- ESCLEROSIS TUBEROSA EN PACIENTE DE 3 MESES DE VIDA 132
Edo Monfort AI, Esparza Sánchez MA, Ferrer Vázquez M, Tripiñana López JL
Servicio de Pediatría. Hospital General de Castellón. Castellón
- HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL BENIGNA EN LA INFANCIA 133
Artés Figueres M *, Tomás Vila M *, Hervás JM **, Revert Gomar M *, Fernández Calatayud A *
* Servicio de Pediatría. Hospital Francesc de Borja de Gandía. Valencia
** Servicio de Oftalmología. Hospital Francesc de Borja de Gandía. Valencia
- LISENCEFALIA TIPO I. MANIFESTACIONES CLÍNICAS PRECOCES Y CORRELATO GENOTIPO-FENOTIPO 134
Caturla Martínez-Moratalla J *, Carratalá Marco F *, Moya Benavent M *, Andreo Lillo P *, Sánchez Ferrer F *, Martínez Pérez S **, Escamez Martínez T **
* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante. Alicante. ** Instituto de Neurociencias. Alicante
- SÍNDROME CUELLO LENGUA EN PACIENTE DE 14 AÑOS 135
Romero Gómez M, Castillo Gómez B, Frontela Losa J, Jadraque Rodríguez R, Martínez Pastor P, Sempere Pérez A, Gómez Gosálvez F
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante
- ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LA CETOACIDOSIS AL DIAGNÓSTICO DE LA DIABETES MELLITUS TIPO 1: ¿HA CAMBIADO ALGO? 136
González Fernández A, Devesa Balmaseda A, López García MJ, Alpera Lacruz R, Verdú Amorós JJ
Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia
- RAQUITISMO CARENCIAL EN UN LACTANTE DE 5 MESES. PATOLOGÍA POCO COMÚN EN NUESTRO MEDIO 137
Ojeda González L, Ros Forés A, Alcón Sáez J, Tomás Ratés C, Ardit Lucas J
Servicio de Pediatría. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia

S umario

Volumen 29
Año 2009

SÍNDROME DE CUSHING: DISPLASIA ADRENAL MICRONODULAR BILATERAL	138
Perona Hernández J *, Zapico Álvarez-Cascos MD *, Díaz Vico A *, Frontela Losa J *, Ruiz Pérez L *, Nistal Martín M **	
* Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. ** Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Infantil La Paz. Madrid	
DIABETES INSIPIDA NEFROGÉNICA NEONATAL. A PROPÓSITO DE UN CASO	139
Perez Lledó E, Navarro Orenes I, Díaz Vico A, Ruiz Pérez L, Vicent Castelló MC, Herrero Galiana A	
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante	
GLOMERULONEFRITIS POSTINFECCIOSA Y NEUMONÍA NEUMOCÓCICA	140
Pérez de Llago MC, Matoses Ruipérez ML, Navarro Paterna M, Ferrer Lorente B, Monteagudo Montesinos E	
Servicio de Pediatría General. Hospital La Fe de Valencia	
ESTUDIO DE LAS CARACTERÍSTICAS DE LA PIELONEFRITIS AGUDA EN NIÑOS EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL	141
Talens Gandía J, Escolano Serrano S, Martínez Camacho RM, Ferrando Monleón S, Bou Monterde R, Gastaldo Simeón E	
Servicios de Pediatría y Medicina Preventiva. Hospital de la Ribera. Alzira	
SÍNDROME ADENITIS-CELULITIS POR ESTREPTOCO DEL GRUPO B EN LACTANTES	142
Romero Gómez M, Castillo Gómez B, Frontela Losa J, Ruiz Pérez L, Vicent Castelló MC, Herrero Galiana A	
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante	
ENDOCARDITIS BACTERIANA EN LA INFANCIA. A PROPÓSITO DE UN CASO	143
Artés Figueres M, Cerdán Vera MT, Fernández Calatayud A, Revert Gomar M	
Servicio de Pediatría. Hospital Francisc de Borja de Gandía. Valencia	
MENINGITIS NEONATAL TARDÍA POR STREPTOCOCCUS AGALACTIAE. REVISIÓN DEL MANEJO	144
Ferré Belda A, Casanova Cuenca M, Vázquez Gomis C, Ferrández Berenguer MJ, Quiles Durá JL, Vargas Torcal F	
Servicio de Pediatría. Sección Neonatología. Hospital General Universitario de Elche. Alicante	
NEUMONÍA NEUMOCÓCICA MULTILOBULAR CON EMPIEMA PLEURAL DERECHO Y DERRAME PLEURAL IZQUIERDO. A PROPÓSITO DE UN CASO	145
Navarro Paterna M, Negre Policarpo S, Matoses Ruipérez ML, Pérez De Llago MC, Ferrer Lorente B, Monteagudo Montesinos E	
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario La Fe. Valencia	
ENFOQUE DIAGNÓSTICO ANTE ARTRALGIAS INESPECÍFICAS EN LA INFANCIA. A PROPÓSITO DE UN CASO	146
Molina López S, Belda Benesiu P, Andújar Rodríguez L, Pastor Rosado J, Vargas Torcal F	
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Elche. Elche (Alicante)	
PRESENTACIÓN DE UN CASO Y PROPUESTA DE UN PROTOCOLO DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO DE LA ESPONDILODISCITIS EN LA INFANCIA	147
Andújar Rodríguez L, Molina López S, Belda Benesiu P, Pastor Rosado J, Vargas Torcal F	

S umario

Volumen 29
Año 2009

Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Elche. Elche (Alicante)	
ANEMIA DREPANOCÍTICA	148
Muñoz Endrino CL, Cañadas Olmo V, Espinosa Seguí N, Goberna Burguera F	
Servicio de Pediatría. Hospital Vega Baja. Orihuela. Alicante	
EDEMA AGUDO HEMORRÁGICO DEL LACTANTE. A PROPÓSITO DE UN CASO	149
Giner Crespo M, Ballester Fernández R, López Montes, Ferrer Lorente B, Conde Gómez J, Abeledo Mezquita G	
* Servicio de Lactantes Pediátricos. Hospital La Fe. Valencia	
ESCLERODERMIA EN GOLPE DE SABLE. A PROPÓSITO DE UN CASO	150
Castillo Gómez B, Frontela Losa J, Navarro Martínez M, Martínez P	
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante	
HIPONATREMIA EN PACIENTE CON BRONQUIOLITIS. A PROPÓSITO DE UN CASO	151
López Montes J, Ballester Fernández R, Giner Crespo M, Ferrer Lorente B, Conde Gómez J, Abeledo Mezquita G	
Servicio de Lactantes Pediátricos. Hospital La Fe. Valencia	
PRESENTACIÓN DE UN CASO DE HIPONATREMIA EN LACTANTE	152
Belda Benesiu P, Andújar Rodríguez L, Molina López S, Fuentes Castelló MA, Vargas Torcal F	
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Elche. Elche (Alicante)	
LINFANGIOMA EN LA EDAD PEDIÁTRICA	153
Clavijo Pendón A, Sánchez Ferrer F, Gavilán Martín C, Echenique Lara D, Caturla Moratalla J	
Servicio de Pediatría. Hospital San Juan de Alicante. Alicante	
MIOSITIS RECURRENTE	154
González Fernández MI, Maciá Piedra C, Fuentes Gómez L, Gómez Gosálvez F	
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante	
FORMAS DE PRESENTACIÓN DEL NEUROBLASTOMA. REVISIÓN DE CASOS EN NUESTRO HOSPITAL EN LOS ÚLTIMOS TRECE AÑOS	155
Fuentes Gómez L, Maciá Piedra C, García Baeza M, Esquembre Menor C	
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante	
SÍNDROME METABÓLICO EN UN GRUPO DE NIÑOS OBESOS DEL ÁREA 18 DE LA AGENCIA VALENCIANA DE SALUD	156
González Oliva E, Esteban Cantó V, Fuerte Segura MA, Herrero Beltrán T, Aleixandre Blanquer F, Jover Cerdá J	
Unidad de Endocrinología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de la Salud. Elda. Alicante	
ONFALOCELE GIGANTE: PRESENTACIÓN DE UN CASO NO TRATADO	157
Lucas Sendra R *, Verdú Amorós JJ *, Alpera Lacruz MR *, Mares Diago FJ *, Benlloch Sánchez C **, López Saiz A *	
* Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valencia. ** Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valencia	
FRECUENTACIÓN DEL SERVICIO DE URGENCIAS Y HOSPITALIZACIÓN DE LA COHORTE DEL ESTUDIO RESPIR	158
Escolano Serrano S *, Talens Gandía J *, Ferrando Monleón S *, Pérez Tarazona S *, Bou Monterde R **, Martínez Camacho R *, Gastaldo Simeón E *	

S umario

Volumen 29
Año 2009

* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de la Ribera. Alzira. Valencia. ** Servicio de Epidemiología. Hospital Universitario de la Ribera. Alzira. Valencia

IMPACTO DE LA INMIGRACIÓN EN LAS CONSULTAS DE URGENCIAS PEDIÁTRICAS DE UN HOSPITAL TERCIARIO VALENCIANO 159
Miñambres Rodríguez M, Berlanga Charriel P, Aragón J
Servicio de Urgencias. Hospital Infantil La Fe. Valencia

CRITERIOS DE EVALUACIÓN DE LA CALIDAD DE LAS COMUNICACIONES CIENTÍFICAS 160

EDITORIAL

Queridos/as Pediatras de la Comunidad Valenciana:

Hace ya cuatro años en que la actual Junta Directiva se hizo cargo de dirigir nuestra Sociedad y todas las perspectivas que se tenían se han ido cumpliendo, aunque quedan muchas cosas por hacer, problemas que resolver y proyectos que plantear.

Pero antes de seguir adelante quiero agradecer a todos los compañeros de la Junta su implicación, trabajo y apoyo a mi persona que en ciertos momentos ha sido fundamental para poder proseguir nuestra labor.

También quiero agradecer a todas las personas, a las que hemos recurrido de fuera de la Junta, el que su respuesta haya sido en el cien por cien de los casos positiva.

Y a nuestra secretaria, Mari Carmen, cuya solvencia se ha notado, y mucho, durante los meses en que estuvo de baja debido a una enfermedad. Afortunadamente está completamente recuperada.

Al dejar de celebrarse la Sesión Científica Inaugural, que ya era habitual, este año se sustituyó por uno de los acontecimientos que marcará el devenir de esta Junta como es la celebración del quincuagésimo Aniversario de nuestra Sociedad, que tuvo lugar el 22 de Noviembre pasado en el Colegio de Médicos de Valencia. Fue para mí un honor indescriptible el presidir ese entrañable acto. Fue un placer ver, oír y hablar con los ex-Presidentes que pudieron acudir a ese acto. A los detalles de ese imborrable acto se puede acceder a través del Boletín confeccionado al respecto.

Igualmente, al desaparecer el Premio de Nutrición la Junta Directiva decidió reinstaurar el Premio de la Sociedad Valenciana de Pediatría, elaborándose las bases para ello.

El XIV Curso de Formación Continuada se ha desarrollado con más éxito en la asistencia que los cursos anteriores. Los temas desarrollados en Alicante fueron: "El Curso de Dermatología para pediatras" y "Manejo desde Atención Primaria de la patología neuropediátrica prevalente"; en Valencia: "Nutrición Infantil. Actualización en la alimentación del lactante sano" y "Hematología pediátrica: Aspectos básicos de interés para el pediatra. Casos clínicos"; en Castellón: "Cirugía menor ambulatoria en pediatría" y "Artritis Reumatoide Juvenil".

A través del IMV se ha colaborado con la Conselleria de Sanitat en elaborar y revisar unas hojas explicativas de información a los padres sobre asma, laringitis, bronquitis, fiebre y gastroenteritis

Se está tratando de poner en marcha la carrera profesional a través del Colegio de Médicos y de la EVES. Se va a empezar con dicha carrera el próximo año 2010 referida a Pediatría y Medicina Familiar y Comunitaria. Se denominarán CURSOS DE ACTUALIZACIÓN. A su conclusión se hará una evaluación

La Sociedad será la encargada de indicar los temas y el profesorado encargado de desarrollarlos.

Nos desvelan las noticias que nos llegan sobre la desaparición del concepto de Hospital Infantil. Pensamos que debemos posicionarnos firmemente para que esto no ocurra. Siempre hemos considerado y seguimos considerando que un niño no es un adulto en miniatura. Es un ser completamente diferente y con unas características propias y distintas.

Seguimos teniendo un déficit importante de pediatras y aunque se está consiguiendo aumentar los Residentes de Pediatría es una labor en la que no debemos de cejar. Sigue siendo importantísimo para nosotros que la salud de nuestros niños sea controlada por pediatras. Es lo que corresponde. Es un criterio irrenunciable.

Antes de finalizar quiero daros las gracias a todos por vuestro apoyo y dar la bienvenida a la Junta entrante

Es el momento de despedidas y lo hacemos con la celebración de este XXV CONGRESO.

Recibid un afectuoso saludo y hasta siempre

José Manuel Martín Arenós
Presidente de la Sociedad Valenciana de Pediatría

MEMORIA DEL CURSO ACADÉMICO 2008-2009

MEMORIA DE LAS ACTIVIDADES CIENTIFICAS DE LA SOCIEDAD VALENCIANA DE PEDIATRIA, DEL CURSO ACADEMICO 2008-2009

En este Curso Académico la SOCIEDAD VALENCIANA DE PEDIATRÍA, ha cumplido 50 años de existencia, ya que la Asamblea de Constitución de la Sociedad, se celebró el día 25 de septiembre de 1958. Con dicho motivo el 22 de noviembre de 2008, se desarrolló un Acto Conmemorativo, en el que participaron todos los Presidentes que ha tenido la Sociedad, rememorando cada uno de ellos lo más destacable de su mandato. Ese mismo día se inauguró la Sala de Presidentes, donde se encuentran unos retratos de todos ellos que los recuerdan.

En la sede de los Colegios Oficiales de Médicos de las tres Provincias, Alicante, Castellón y Valencia, se han desarrollado las tres Ediciones del XIV Curso de Formación Continuada en Pediatría, dirigido por los Dres. José Manuel Martín Arenós, Javier González de Dios y Emilio Monteagudo Montesinos, impartiendo-se los siguientes temas:

Edición ALICANTE

15 de noviembre de 2008: Curso-taller: “II Curso de Dermatología para pediatras”

Coordinadora: Dra M^a Carmen Sirvent Mayor.

Ponentes: Dras. Isabel Betlloch Mas y Ana Lucas Costa

7 de febrero de 2009 : Curso-taller: “Manejo desde Atención Primaria de la patología neuropediátrica prevalente”

Coordinador: Dr Javier González de Dios

Ponentes: Dres. Nuria Escudero Rodríguez, M^a Dolores Teva Galán, Francisco Gómez Gosálvez y Francisco Carratalá Marco.

Edición CASTELLÓN

15 de Enero de 2009: Cirugía menor ambulatoria en pediatría

Ponentes: Dres. Flavia Pronzato Cuello y José Antonio Montalvo García.

12 de Febrero de 2009: Artritis Reumatoide Juvenil

Ponentes: Dres. Juan Beltrán Fabregat y Luís Borrachina Barberá.

Edición VALENCIA

15 de Enero de 2009: Nutrición Infantil. Actualización en la alimentación del lactante sano.

Ponentes: Dres. Belén Ferrer Lorente y Jaime Dalmau Serra

19 de Febrero de 2009: Hematología Pediátrica. Aspectos básicos de interés para el pediatra. Casos clínicos.

Ponentes: Dres. Carmen Lecuona, Rafael Fernández-Delgado y Emilio Monteagudo.

Cómo ya es habitual, en el mes de Octubre de 2008, se celebraron en Valencia las IX Jornadas sobre Vacunas en Atención Primaria, que fueron organizadas por la Sociedad Valenciana de Pediatría y la Sociedad Valenciana de Medicina Familiar y Comunitaria, con la colaboración de la Consellería de Sanitat, las cuales contaron con una gran participación de nuestros asociados.

En este Curso Académico, la Sociedad Valenciana de Pediatría colaboró en la celebración en Valencia de la 3ª Jornada de “Talleres de Prevención” organizadas por el Grupo de Prevención Valenciano (PreVenVal) de la Asociación Valenciana de Pediatría de Atención Primaria (Avalpap).

La Sociedad Valenciana de Pediatría ha avalado el IX Curso de Alergia Pediátrica, dirigido por el Dr. Antonio Martorell Aragonés y el VI Curso de Asma Infantil, dirigido por la Dra. Amparo Escribano Montaner.

Los días 22 y 23 de mayo de 2009, se celebra en Valencia el XXV Congreso de la Sociedad Valenciana de Pediatría, cuyo programa científico incluye, en la jornada de la tarde del día 22, la presentación del libro “Grandes Prematuros de Castellón, de los Dres. Ramón Aguilera, Tosca y colaboradores, un Taller sobre “Fiebre y Dolor en el niño”, un Simposium sobre “Vacuna antineumocócica”, otro sobre “Homeopatía: ventajas en Pediatría” y una Conferencia Extraordinaria sobre “Importancia del diagnóstico precoz de las hipoacusias” por la Dra. Rosana Almela Cortés. El día 23, en la sesión de la mañana, se desarrolla una Mesa Redonda sobre “Genética y Pediatría” y una Conferencia sobre “Reflujo vesico-uretral. Guía clínica”, a cargo del Dr. Cesar Loris Pablo del Hospital Miguel Servet de Zaragoza.

Durante la jornada de la tarde se presentan las comunicaciones orales y en poster, y como en años anteriores se han concedido Becas a los Residentes que presentan comunicaciones y se otorgarán los Premios de la SOCIEDAD VALENCIANA DE PEDIATRIA a las mejores Comunicaciones presentadas al Congreso.

Valencia, mayo de 2009

Dr. Javier Elorza Arizmendi
SECRETARIO

ACTIVIDADES CIENTÍFICAS DEL CURSO 2008-2009

XIV CURSO DE FORMACIÓN CONTINUADA EN PEDIATRÍA 2008-2009

Taller de cirugía menor ambulatoria en pediatría

*Dra. Flavia Pronzato. Pediatra. Hospital General de Castelló
Dr. José Antonio Montalvo. Cirujano pediátrico. Hospital General de Castelló*

PRINCIPIOS FUNDAMENTALES PARA EL TRATAMIENTO DE LAS HERIDAS

- Prevenir la infección
- Procurar la cicatrización por primera intención
- Promover la máxima analgesia y confort del paciente.

La complicación más importante de una herida es la infección que conduce a una ulterior destrucción de los tejidos, cicatrización retardada, aumento de la fibrosis y del tejido cicatrizal con cicatrices antiestéticas.

El tratamiento de las heridas se orienta, por consiguiente, a prevenir o eliminar la infección como primer paso, seguido por la reparación de los tejidos lesionados y el cierre de la piel.

EXPLORACIÓN INICIAL Y PROTECCIÓN DE LA HERIDA

Tras un riguroso lavado de manos, se llevará a cabo una exploración y limpieza mínima de la herida, de tal manera que retiremos costras de sangre, fragmentos desprendidos de materiales extraños que nos permita una óptima visualización de la lesión de forma que podamos descartar la sección de tendones, vasos sanguíneos, músculos, etc. y determinar la profundidad y alcance de la herida.

Es importante además tener en cuenta los medios por los cuales se ha producido la herida, es decir, si se trata de una mordedura de animal, persona, o ha sido ocasionada por un instrumento limpio, cristal, metal, etc.

Otro punto a tener en cuenta es la vacunación antitetánica y la administración de la gammaglobulina en los casos de pacientes no vacunados o incorrectamente vacunados contra el tétanos.

PREPARACIÓN DEL MATERIAL NECESARIO

- Gasas estériles
- Antiséptico
- Solución salina
- Buen foco de luz.
- Apósito
- Guantes estériles
- Paños verdes (para preparar un campo estéril)
- Anestésico local
- Set de suturas

ELECCIÓN DEL MATERIAL DE SUTURA

Clasificación de los hilos de sutura

Según su origen:

Naturales:

- Origen animal: Catgut, Seda, Crin de Florencia

- Origen vegetal: Lino, Algodón
 - Origen mineral: Acero, Plata
- Sintéticos: Poliamidas, Poliésteres, Polidioxanona, Ácido poliglicólico (Dexon), Poliglactín 910 (Vicryl), Polipropileno, Polietileno



Según su estructura:

Traumáticas: el hilo no lleva incorporada la aguja y hay que añadirse la en el momento de suturar.

Atraumáticas: son aquellas listas para su uso con el hilo unido a la aguja.

Según su permanencia en el organismo:

Reabsorbible: es aquella sutura que desaparecerá gradualmente en el organismo. Los tiempos aproximados de reabsorción son:

- Catgut normal.....6-7 días
- Ácido poliglicólico.....90-120 días
- Vicryl.....70 días
- Polidioxanona.....180 días

No Reabsorbible: aquella sutura que el organismo no hace desaparecer debido a su estructura química, quedando permanente en él. Entre ellas se encuentran: Algodón, Lino, Acero, Plata, Seda, Poliamidas, Poliésteres, Polipropileno, Polietileno.

Según el acabado y manipulación industrial:

Monofilares: poseen estructura física unitaria, por ejemplo la polidioxanona, el polipropileno, las poliamidas y las suturas metálicas. Dan menos reacción de cuerpo extraño.

Multifilares: están formadas por hilos monofilares muy finos, a los que se somete a un cierto grado de torsión o de trenzado, lo cual les confiere mayor resistencia, flexibilidad y manejabilidad.

Agujas:

Se clasifican según su forma en curvas o rectas. Según la punta en triangulares, redondas o romas. Según el ojo, redondeado, rectangular o cuadrado.

Tamaño del material de sutura

El diámetro de una hebra de sutura determina su tamaño. Cuanto más grande es el diámetro, más grande es su tamaño designado. Comenzando con el N° 5, que es el material de sutura más grande disponible, los tamaños van disminuyendo hasta llegar al 0. A medida que múltiplos de 0 siguen indicando el tamaño, el material de sutura comienza a ser más pequeño en su diámetro. Por ejemplo, el tamaño 2/0 es más pequeño que el 0.

REGION ANATOMICA	SUTURA	CALIBRE
Párpados	Nylon/Seda	6/0-8/0
Cara	Nylon/Seda/ Monofilamento	5/0-6/0
Tronco, piernas, brazos	Nylon/Seda	2/0-3/0-4/0
Manos Dedos	Nylon/Seda Nylon/Seda	3/0-4/0 4/0-5/0
Pies	Seda	2/0-3/0
Dorso	Seda	4/0
Cuero cabelludo	Seda	2/0-3/0-4/0
Labios, lengua, genitales	Dexon	3/0-4/0
Subcutánea	Dexon	2/0-3/0-4/0

ANESTESIA LOCAL

Los anestésicos locales de uso más frecuente en nuestro medio son :

- Novocaína: la duración de su efecto oscila entre 45-60 minutos.
- Bupivacaína: es un anestésico de larga duración, entre 4-5 horas.
- Mepivacaína: (Escandicain ®) de uso más frecuente y excelente tolerancia
- Lidocaína: (Xilocain ®), es similar al anterior.

Para anestesiarse superficies cutáneas o mucosas es recomendable el empleo de Mepivacaína, Lidocaína o Bupivacaína al 0'5-1%.

La mayoría de los anestésicos se presentan en el mercado con o sin vasoconstrictor, es el caso de la Mepivacaína o de la Bupivacaína, si bien este le confiere a estos anestésicos la propiedad de alargar la duración de la anestesia local, está totalmente contraindicado su uso en regiones distales con escasa perfusión tisular como el lóbulo de la oreja o el pene ya que puede ocasionar la necrosis de las mismas.

TÉCNICA

Introducir en el lugar elegido la aguja de la jeringa anestésica dirigiendo el bisel de la misma hacia arriba guiándonos con la mano izquierda, que siempre sujetará una gasa por debajo para limpiar la sangre. Introducimos la aguja en un ángulo de unos 15-30 grados apuntando hacia uno de los bordes de la herida.

Una vez profundicemos en la inserción de la aguja, es importante aspirar para asegurarnos de que no se ha penetrado en la luz vascular. Mientras vamos retirando la aguja, inyectar el anestésico lentamente observando su progresiva difusión, la coloración de la piel se torna pálida y aparece una porosidad local como "piel de naranja" que coincide con el efecto anestésico.

El exceso de rapidez en la introducción del anestésico resulta muy doloroso para el paciente por lo que hay que hacerlo lento y con pequeñas cantidades. Esto se logra con jeringas de poca capacidad que permiten manejar mejor el émbolo.

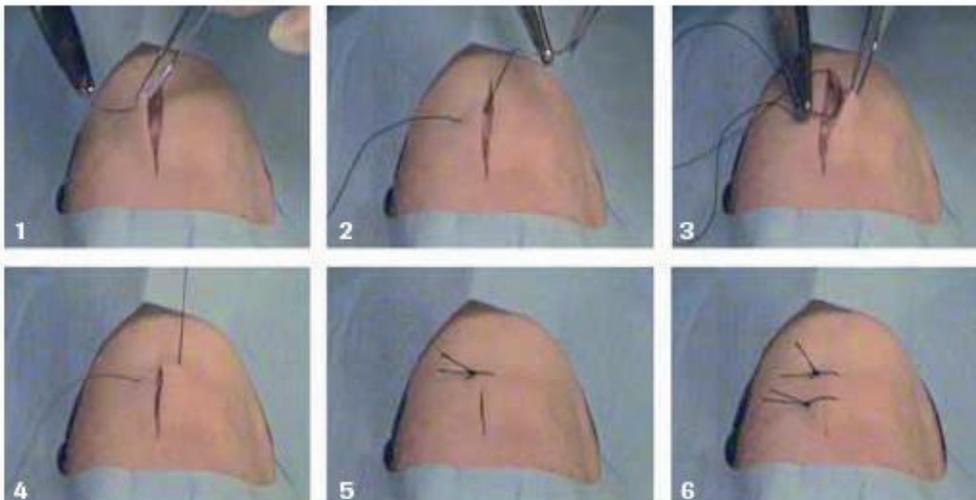
Hecho esto, sin retirar la aguja del todo para que no salga de la piel procedemos a angular la aguja hacia el otro borde repitiendo el proceso.

Esto es importante, porque permite minimizar el número de pinchazos disminuyendo tanto el dolor como la invasividad.



SUTURA:

- Los bordes de la herida que se van a coser deben visualizarse perfectamente, limpiando o secando con gasas si existe sangre, estando ya en condiciones estériles.
- Montaremos la aguja sobre el portaguñas, colocándose a 1/3 de la distancia del lugar donde ésta se une con el hilo.
- A continuación se cogen los bordes de la herida, la pinza será delicada y sin dientes para tejidos friables y con dientes para los tejidos más resistentes.
- La penetración de la aguja a través de los bordes de los tejidos puede hacerse en uno o dos tiempos.
- Una vez atravesados los tejidos con la aguja de sutura ésta debe extraerse siguiendo la dirección de la punta.



- Se hará que el nudo quede a un costado de la herida, y no directamente sobre ella, evitando así que el nudo se interponga entre los bordes.
- En un anudado correcto, ambos cabos del hilo deben tener una longitud aproximadamente igual.
- Al anudar las puntadas no se debe realizar excesiva tracción de los hilos hacia arriba para evitar desgarros de capilares, derrames serohemáticos, etc, que infiltrarán la herida y alargarán el período de cicatrización.

APÓSITOS

Una vez suturada la herida, se aplica nuevamente un antiséptico del tipo de la povidona yodada y se cubre con un apósito firme de gasa estéril (Mepore) o con varias capas de gasas y venda según la región afectada.

Está indicada la inspección temprana de la herida y el cambio de apósitos cuando aumenta el dolor, quedan empapados con sangre o suero o siempre que exista cualquier duda acerca de la viabilidad de la piel.

RETIRADA DE LOS PUNTOS

REGION ANATOMICA	RETIRADA
Cara y cuello	4-5 días
Tronco y brazos	7-10 días
Piernas	7-10 días
Cuero cabelludo	7-10 días
Mucosas	4-5 días
Intradérmica	10-12 días

SUTURA DE APROXIMACIÓN “PUNTOS DE PAPEL”

Es prudente, a menudo, sujetar la reciente cicatriz con cintas adhesivas transversales y oblicuas, en particular si los puntos se extraen precozmente.

Son ideales las aproximaciones de bordes cutáneos con tiras estériles (steri-strip) en el caso de heridas muy superficiales.

También pueden usarse para reforzar las heridas cerradas mediante adhesivos biológicos.

GRAPAS QUIRÚRGICAS

Implica la inserción en los tejidos de grapas metálicas o de material absorbible mediante una grapadora, denominándose a este proceso sutura mecánica.

El número de grapas a colocar depende de la longitud de la herida.

Se deben alinear los bordes de la epidermis evertiéndolos un poco, luego colocar la grapadora sobre la línea de incisión de forma que las grapas queden uniformemente distribuidas a cada lado y accionar el mecanismo

Las mismas se retiran a los 5-7 días con extractores especiales.

ADHESIVOS SINTÉTICOS

Los adhesivos sintéticos de tejidos tienen amplias aplicaciones potenciales para el cierre y la reconstrucción de las heridas. Estos, al entrar en contacto con los tejidos del organismo se polimerizan, provocando la hemostasia y manteniendo unidos los tejidos.

El Dermabond® o el Epiglu® se obtienen a partir de cianoacrilato y se colocan mediante un aplicador a lo largo de los bordes aproximados de una herida limpia. La cola se seca rápidamente y permanece en la herida durante 5-10 días. Su uso está contraindicado en presencia de infección y en pacientes alérgicos a cianoacrilato o formaldehído. Se indica en general en heridas sin o con poca tensión.

QUEMADURAS

CLASIFICACIÓN DE LAS QUEMADURAS

De 1er grado: Se manifiestan principalmente con eritema y son dolorosas. Curan entre 3-7 días. No dejan cicatriz.

De 2º grado superficial: Aparecen exudación y ampollas. Son dolorosas, curan entre 7-20 días y pueden dejar cicatrices pigmentadas.

De 2º grado profundo: Suelen presentar ampollas abiertas, la piel ha perdido su coloración normal con zonas más pálidas; duelen al presionarlas. Si no se aplican injertos, necesitan más de 20 días para su curación. Dejan cicatrices hipertróficas.

De 3er grado: La piel pierde su aspecto normal. Presenta una textura más seca, coloración pálida gris o negruzca y al presionar la zona no se revasculariza. El dolor se manifiesta sólo con la presión profunda. No se curan espontáneamente, salvo las de muy poca extensión. Existe un riesgo elevado de cicatrices con retracciones graves.

TRATAMIENTO DE LAS QUEMADURAS EN URGENCIAS

Inicialmente deben realizar tres acciones importantes:

- Retirar la ropa del paciente para evitar que las quemaduras sean más profundas y protegerlo con una compresa limpia.
- Administrar un analgésico. En estos pacientes el dolor puede ser importantísimo.
- Antes de la valoración médica de las quemaduras, evitar la aplicación de cremas, ungüentos, etc.

A continuación, proceder a las siguientes medidas terapéuticas:

- Enfriar la zona de las quemaduras mediante la aplicación de gasas empapadas en suero salino a temperatura ambiente (nunca frías pues pueden producir hipotermia). Esta medida también contribuye a disminuir el dolor.
- Limpieza de las quemaduras aplicando una solución jabonosa suave con gasas. Nos podremos ayudar de una jeringa para que el lavado sea a presión y conseguir retirar restos mediante el arrastre. Últimamente se ha sugerido que productos como la clorhexidina o la povidona yodada pueden inhibir los procesos de curación, aunque diluidas continúan siendo de elección.
- Las quemaduras de 1º grado sólo deben limpiarse. El tratamiento con pomadas corticoideas no está indicado inicialmente aunque pueden disminuir la inflamación y el dolor.
- En las de 2º grado, las ampollas abiertas se acabarán de desbridar retirando el tejido necrosado. Las ampollas íntegras se deben dejar intactas y las que persisten o presentan un contenido hemático se pue-

den desbridar (este punto es controvertido).

- Debe cubrirse siempre con tul graso previa aplicación de pomada de bacitracina, sulfadiacina argéntica o furacín (da igual, si bien la bacitracina y la sulfadiacina son de más amplio espectro). Las quemaduras de la cara pueden quedar al descubierto.
- El tratamiento antibiótico no es necesario en las quemaduras de primer grado pero sí en las de segundo grado profundas o con algún tipo de complicación. En las de 2º grado superficiales podría valorarse según la zona afectada y el riesgo de infección.
- Cuando aparecen signos de infección en una quemadura, como la fiebre, celulitis y secreción, se recogerán muestras para cultivo y se iniciará tratamiento antibiótico intravenoso de amplio espectro.
- Las curas deben realizarse a discreción, es decir si el vendaje está limpio y no se aprecian signos de complicación las curas pueden demorarse incluso 5 días si hay control médico, ya que la excesiva frecuencia de las mismas puede dañar el nuevo epitelio. Deben realizarse hasta comprobar que la piel ha regenerado por completo (aspecto rosado). Posteriormente se seguirá con pomada hidratante o de silicona (dermatix).

ABSCESOS

Un absceso cutáneo es una colección purulenta que forma una cavidad y produce una masa fluctuante y dolorosa. Se caracteriza principalmente por la fluctuación y la presencia de signos inflamatorios locales. Es importante distinguirlo del flemón ya que este no presenta fluctuación y se trata sólo con antibióticos. El tratamiento del absceso debe ser siempre el drenaje quirúrgico.

TÉCNICA DE DRENAJE:

- Lavado de la zona con povidona yodada, aplicada en círculos concéntricos, y esperando unos minutos para que sea efectiva.

- Aplicación de anestesia local: Infiltrar alrededor del absceso (a 0,5-1cm del borde), siempre en tejido sano. Si bien en determinados abscesos muy superficiales puede ser prescindible la anestesia, es aconsejable aplicarla siempre. Se puede utilizar cualquier anestésico local de los habituales, siendo menos recomendados los anestésicos tópicos en aerosol. A pesar de una buena infiltración, el drenaje es frecuentemente doloroso.
- Incisión, en la zona de máxima fluctuación, generalmente en el centro. Debe ser amplia, generosa y profunda, de forma que permita un drenaje completo de la cavidad y un buen desbridamiento. Comprimir la piel alrededor para facilitar la salida de material purulento.
- Desbridar: Introducir un mosquito en el interior del absceso y moverlo en distintas direcciones para romper posibles tabicaciones interiores. Comprimir de nuevo en la periferia para extraer todo el contenido.
- Lavado de la cavidad con suero fisiológico a chorro (con jeringa). Se puede usar también una mezcla de agua oxigenada y povidona yodada al 50%.
- Colocación de drenaje: En abscesos pequeños se puede colocar una tira gasa, aunque también puede ser empleado otro tipo de drenajes. Esto evitará el cierre precoz de la incisión, dejándolo para cierre por segunda intención. Introducirlo empapado en solución antiséptica con la ayuda del mosquito, dejando parte en el exterior para que posteriormente pueda ser retirado.
- Cura oclusiva.

Artritis idiopática juvenil. Clasificación y criterios diagnósticos

Dr. Luis M. Barrachina. Servicio de Pediatría. Hospital General de Castellón.

La artritis idiopática juvenil (AIJ) no es una entidad única. Comprende un grupo heterogéneo de enfermedades con diferentes manifestaciones clínicas iniciales, asociaciones inmunogenéticas, evolución, pronóstico y tratamiento.

A lo largo de la historia, esta enfermedad ha recibido diferentes nombres, y sólo hace una década que se decidió unificar criterios para clasificar en grupos homogéneos a los niños con artritis crónica, con el propósito de identificar marcadores que permitan mayor precisión pronóstica y terapéutica.

Ya en 1897 Still presenta la descripción original de la forma sistémica, resalta las diferencias de la forma infantil y del adulto, e incluso sugiere que se traten de entidades diferentes.

Desde entonces, la forma infantil de artritis crónica ha recibido nombres como artritis reumatoide juvenil, poliartrosis crónica juvenil o enfermedad de Still.

En 1977, las asociaciones de reumatología europea (EULAR, European League Against Rheumatism) y americana (ACR, American College of Rheumatology), establecieron simultáneamente sendas clasificaciones, con diferentes criterios, lo que conllevó mayor confusión y dificultad para comparar trabajos publicados.

CLASIFICACIÓN EUROPEA (EULAR)

Denominó **artritis crónica juvenil (ACJ)** a la artritis en una o más articulaciones, de causa desconocida, inicio en menores de 16 años y duración de al menos **3 meses**.

En función de las manifestaciones clínicas en los primeros 6 meses de enfermedad diferenciaba tres formas clínicas: a) inicio sistémico, b) poliarticular (con 2 subgrupos: factor reumatoide negativo y factor reumatoide positivo, a la

que denominaban artritis reumatoide juvenil), y c) oligoarticular (con los subgrupos ANA positivo y ANA negativo).

En esta clasificación quedaban incluidas la artritis psoriásica, las espondiloartropatías y la artritis asociada a enfermedad inflamatoria intestinal.

CLASIFICACIÓN AMERICANA (ACR)

También en 1977, la American Rheumatism Association (ARA), ahora American College of Rheumatology (ACR) denominó a la enfermedad **artritis reumatoide juvenil (ARJ)** con algunas diferencias respecto a los criterios europeos:

- Disminuye la duración mínima de la artritis a **6 semanas**.
- El FR positivo no modifica la clasificación.
- No quedan incluidas las espondiloartropatías.

Esta diferente clasificación en las dos escuelas, además de conllevar confusión en la nomenclatura, no permitía la comparación de trabajos publicados, ya que los grupos incluían pacientes con diferentes manifestaciones clínicas y comportamiento de la enfermedad (no eran homogéneos).

Aún aumentaba más la confusión al intentar clasificar las espondiloartropatías, ya que no existían criterios diagnósticos adaptados al paciente pediátrico, en el cual la afectación axial característica en estos procesos suele ser tardía, y sin embargo tienen con mucha frecuencia entesitis.

De igual forma, la artritis psoriásica ha estado incluida tradicionalmente dentro de las espondiloartropatías, pero sólo alguna de sus formas

clínicas presenta afectación axial y HLA-B27 positivo.

Para solucionar estos problemas, la ILAR (International League of Associations for Rheumatism, asociación que comprende reumatólogos de todos los continentes), en su reunión de expertos de 1994 en Santiago de Chile, ya propuso unificar los criterios, empezando por adoptar un nombre común para la enfermedad.

En 1997, el comité pediátrico de ILAR, tuvo una 2ª reunión en Durban (África del Sur) donde se desarrollaron criterios para identificar grupos homogéneos de niños con artritis crónica, con el propósito de identificar marcadores que permitan mayor precisión pronóstica y terapéutica. Se adoptó el término artritis idiopática juvenil (AIJ), que se caracteriza por la artritis de causa desconocida (idiopática), que debuta antes de los 16 años (juvenil), persistiendo al menos durante 6 semanas. Se establecieron 7 categorías, mutuamente excluyentes entre sí.

Dado que el concepto se basa en un criterio clínico tan amplio, es necesario descartar una serie de procesos que cursan con artritis, como pueden ser otras enfermedades del tejido conectivo (lupus, esclerodermia, vasculitis...), parainfecciosas (artritis reactivas, fiebre reumática), neoplásicas, hematológicas, inmunodeficiencias, metabólicas u ortopédicas.

Finalmente, en la reunión de 2001 en Edmonton, se clarificó la definición de cada categoría, se aumentó la congruencia entre criterios de inclusión y exclusión para que las categorías fueran mutuamente excluyentes, se disminuye la edad de 8 a 6 años en el tercer criterio de artritis-entesitis y se elimina la necesidad de un dermatólogo para el diagnóstico de psoriasis y la confirmación médica de enfermedad asociada a HLA-B27 en familiares.

A continuación, resumiremos los criterios de inclusión y exclusión de las 7 categorías.

1. AIJ DE INICIO SISTÉMICO

Definición:

Artritis precedida o acompañada por fiebre de al menos 2 semanas de evolución, confirmada

durante 3 días, y además uno de los siguientes:

- Exantema evanescente
- Linfadenopatía generalizada
- Hepatomegalia o esplenomegalia
- Serositis (pericardio, pleura o peritoneo)

Exclusiones:

- a. Psoriasis en el paciente o familiar de primer grado.
- b. Inicio de artritis en niño HLA-B27(+) de ≥ 6 años.
- c. Factor reumatoide (FR) positivo al menos en dos ocasiones separadas 3 meses.
- d. Enfermedad asociada a HLA-B27 (espondilitis anquilosante, artritis-entesitis, sacroileítis con enfermedad inflamatoria intestinal, síndrome de Reiter o uveítis aguda anterior) en familiar de primer grado.

2. OLIGOARTRITIS

Definición:

Artritis de 1 a 4 articulaciones durante los primeros 6 meses de enfermedad. Se reconocen 2 subcategorías:

1. Persistente: afecta como máximo a 4 articulaciones durante toda su evolución.
2. Extendida: afecta a 5 o más articulaciones tras los primeros 6 meses.

Exclusiones:

- a. Psoriasis en el paciente o familiar de primer grado.
- b. Niño HLA-B27 positivo, con comienzo de artritis después de los 6 años.
- c. FR positivo.
- d. Enfermedad asociada a HLA-B27 en familiar de primer grado.
- e. AIJ sistémica.

3. POLIARTRITIS FR NEGATIVO

Definición:

Artritis que afecta a 5 o más articulaciones durante los primeros 6 meses de enfermedad, con FR negativo.

Exclusiones:

- a. Psoriasis en el paciente o familiar de primer grado.
- b. Niño HLA-B27 positivo, con comienzo de artritis después de los 6 años.
- c. FR positivo.
- d. Enfermedad asociada a HLA-B27 en familiar de primer grado.
- e. AIJ sistémica.

4. POLIARTRITIS FR POSITIVO

Definición:

Artritis que afecta a 5 o más articulaciones durante los primeros 6 meses de enfermedad, con FR positivo al menos en 2 ocasiones con 3 meses de diferencia.

Exclusiones:

- a. Psoriasis en el paciente o familiar de primer grado.
- b. Niño HLA-B27 positivo con comienzo de artritis después de los 6 años.
- c. Enfermedad asociada a HLA-B27 en familiar de primer grado.
- d. AIJ sistémica.

5. ARTRITIS PSORIÁSICA

Definición:

Artritis con psoriasis o artritis con dos de las siguientes:

1. Dactilitis
2. Punteado en las uñas u onicolisis
3. Psoriasis en familiar de primer grado

Exclusiones:

- a. Niño HLA-B27 positivo con comienzo de artritis después de los 6 años.
- b. FR positivo.
- c. Enfermedad asociada a HLA-B27 en familiar de primer grado.
- d. AIJ sistémica.

6. ARTRITIS-ENTESITIS

Definición:

A) Artritis y entesitis o
B) Artritis o entesitis más dos de los siguientes:

1. HLA-B27 positivo
2. Dolor sacroilíaco y/o dolor lumbar inflamatorio
3. Inicio en varón \geq 6 años
4. Uveítis aguda anterior
5. Enfermedad asociada a HLA-B27 en familiar de primer grado

Exclusiones:

- a. Psoriasis en el paciente o familiar de primer grado.
- b. FR positivo.
- c. AIJ sistémica.

7. OTRAS ARTRITIS

Definición:

Niños con artritis de causa desconocida que persiste al menos 6 semanas, pero:

- a) no cumple criterios para ninguna de las otras categorías.
- b) cumple criterios para más de una.

BIBLIOGRAFÍA

Gamir ML, Morcillo M. Artritis idiopática juvenil. Diagnóstico y clasificación. An Pediatr Contin 2004;2(1):1-5.

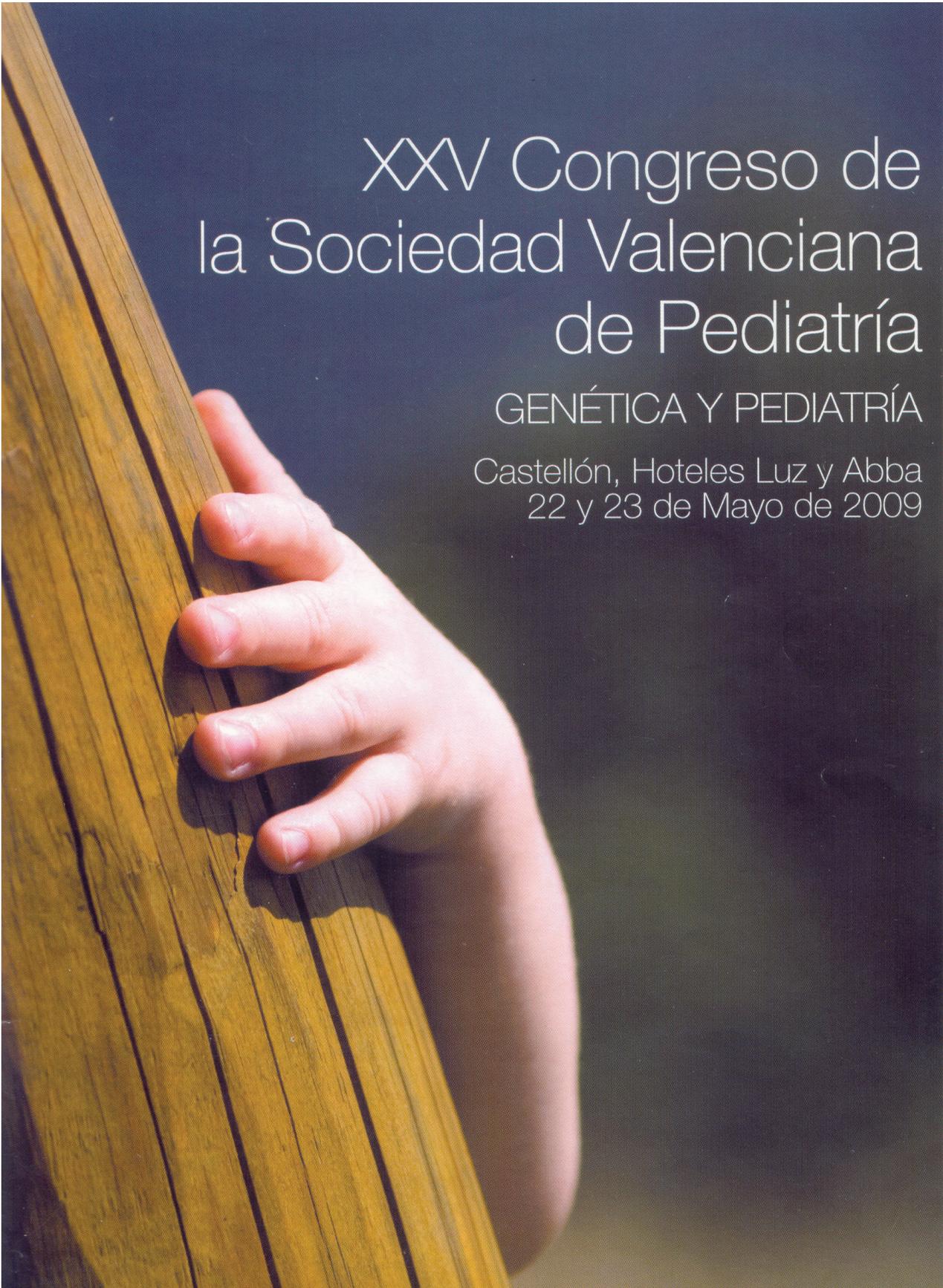
Cassidy JT, Petty RE. The Juvenile Idiopathic Arthritides. En: Textbook of Pediatric Rheumatology, Petty RE & Cassidy JT eds. Filadelfia, 2001:214-17.

Petty RE, Southwood TR, Baum J, Bhattay E, Glass DN, Manners P. Revision of the proposed classification criteria for juvenile idiopathic arthritis: Durban 1997. J. Rheumatol 1998;25:1991-94.

Petty RE, Southwood TR, Manners P et al. International League of Associations for Rheumatology classification of juvenil idiopathic arthritis: Second revision, Edmonton 2001. J Rheumatol 2004;31(2):390-2.

Merino R, De Inocencio J, García-Consuegra J. Evaluation of ILAR Classification Criteria for juvenile idiopathic arthritis in Spanish children. J Rheumatol 2001;28(12):2731-36.

Merino R, De Inocencio J, García-Consuegra J. Evaluation of revised International League for Rheumatology classification criteria for juvenile idiopathic arthritis in Spanish children (Edmonton 2001). J Rheumatol 2005;32(3):559-61

A photograph of a child's hand touching a wooden plank. The hand is on the left side of the frame, with fingers slightly curled against the wood. The wood has a natural grain and is set against a dark, almost black background. The lighting is soft, highlighting the texture of the skin and the wood.

XXV Congreso de la Sociedad Valenciana de Pediatría

GENÉTICA Y PEDIATRÍA

Castellón, Hoteles Luz y Abba
22 y 23 de Mayo de 2009

XXV CONGRESO DE LA SOCIEDAD VALENCIANA DE PEDIATRÍA

PRESENTACIÓN

BIENVENIDOS AL XXV CONGRESO DE LA SOCIEDAD VALENCIANA DE PEDIATRÍA

Apreciados socios y amigos:

Sirvan estas palabras para daros, desde Castellón, la bienvenida al XXV Congreso de la Sociedad Valenciana de Pediatría.

La hermana pequeña de la Comunidad Valenciana, en número de habitantes, os recibirá con el corazón, los brazos y la mente abiertos y os ofrecerá todo lo que de bueno tiene. Que es mucho.

Toda la Junta, reforzada por los Comités Científico y Organizador, ha procurado programar un contenido científico de altura que creemos no os va a defraudar.

El tema principal del congreso es “Genética y Pediatría”. Quizás sea un tema árido para los pediatras pero que no tenemos más que reconocer que está en auge. Es por ello que se ha tratado de estructurar una mesa redonda con destacados especialistas de nuestra Comunidad que creo que nos ilustrarán sobre este tema, saliendo de ella con nuestros conocimientos reforzados. Existen más de 8000 enfermedades hereditarias aunque solo se dispone de tests genéticos para unos centenares y el pediatra tiene una labor esencial en la identificación y evaluación inicial de las enfermedades genéticas.

La Conferencia Extraordinaria abordará el tema “Diagnóstico precoz de las hipoacusias” a cargo de una especialista en ORL que es una gran experta del tema.

La Conferencia Principal tratará sobre una “Guía clínica del reflujo vesicoureteral”, tan importante para evitar alteraciones renales en épocas posteriores de la vida.

En forma de simposio se abordarán temas como Fiebre y Dolor en el Niño, Avances en Vacunación Antineumocócica y Ventajas de Pediatría de la Homeopatía.

La cantidad y calidad de las comunicaciones recibidas es la esperada, no nos ha defraudado. El nivel se mantiene o va en aumento.

Alrededor de todo ello se creará un clima adecuado para que las relaciones humanas crezcan entre todos nosotros.

Gracias a todos por vuestra presencia y participación,

José Manuel Martín Arenós
Presidente del Comité Organizador

Jorge Colomer Pellicer
Presidente del Comité Científico

PROGRAMA CIENTÍFICO

Viernes 22 de mayo de 2009:

- 16:00** Entrega de documentación. Secretaría de la Reunión
- 16:15** **Presentación del libro:**
“Grandes prematuros. Análisis y experiencias en Castellón”
De los Drs. Aguilera, Tosca y colaboradores
- 16:30** Fiebre y dolor en el niño
- 17:15** Vacuna antineumocócica
- 18:30** Descanso
- 18:45** Homeopatía: ventajas en pediatría
- 19:30** **Conferencia extraordinaria:**
Importancia del diagnóstico precoz de las hipoacusias
Dra. Rosana Almela Cortés. Servicio ORL. Hospital General de Castelló
- 20:30** Inauguración oficial del congreso
- 20:45** Cóctel de Bienvenida

Sábado 19 de mayo de 2008:

- 9:00** Entrega de documentación.
- 9:30 a 11:30** **Mesa Redonda:**
El pediatra y el diagnóstico de enfermedades genéticas
- “Consejo genético. Cómo, cuándo y a quién**
Dr. Conrado Martínez Cadenas. Instituto Valenciano de Genética
- “Herramientas diagnósticas. Casos prácticos”**
Prof. Javier Gracia Planells. Biólogo molecular
- “Malformaciones congénitas. Protocolo de actuación en pediatría”**
Dr. Antonio Pérez Aytés. Servicio de Neonatología. Hospital Infantil la Fe
- “Enfermedades genéticas en la infancia. Déficit cognitivo de causa genética”**
Dra. María Ana Esparza Sánchez. Hospital General de Castelló
- Moderador:** Dr. Carlos Paredes Cencillo. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico de Valencia
- 10:00 a 12:00** Horario de votaciones para elegir la nueva junta directiva de la SVP
- 11:30 a 12:00** Descanso
- 12:00 a 13:00** Conferencia
Reflujo vesico-ureteral. Guía clínica
- 13:00 a 14:00** Asamblea Administrativa
- 14:00 a 16:00** Comida de trabajo
- 16:00 a 18:00** Sesiones de Comunicaciones Orales
- 18:00 a 20:00** Sesiones de Comunicaciones en Póster Projectado
- 21:00** Cena de clausura y entrega de Premios a la Mejores Comunicaciones

ORGANIGRAMA

Horario y lugar de exposición de comunicaciones orales y pósters proyectados

SESIÓN ORAL 1 16:00-16:54 horas Sala 1 Hotel Abba. Las Vías

ENDOCRINO. ALERGIA. INFECCIOSO

6 comunicaciones. 9 minutos cada una. 7 minutos para exponer. 2 minutos para discusión.

Moderador: Dr. Mario Ferrer Vázquez. Hospital General de Castellón

16:00-16:09 C01 Endocrino Clavijo Pendón, Agustín
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA. CASO CLÍNICO

16:09-16:18 C02 Endocrino Navarro Ruiz, Almudena
SECRECIÓN INADECUADA DE ADH. A PROPÓSITO DE UN CASO

16:18-16:27 C03 Alergia Polo Martín, Pedro
IMPACTO DE LA ENFERMEDAD ALERGICA EN LA ACTIVIDAD ASISTENCIAL PEDIÁTRICA. ANÁLISIS DE LA MORBILIDAD REGISTRADA EN EL DEPARTAMENTO 09

16:27-16:36 C04 Alergia Jarque Bou, Aránzazu
ÓXIDO NÍTRICO EXHALADO COMO PREDICTOR DE RECAÍDAS ASMÁTICAS EN PACIENTES CONTROLADOS, ¿TRATAR AL PACIENTE O AL DATO?

16:36-16:45 C05 Infeccioso Salido Capilla, Cristina
EXANTEMA ESCARLATINIFORME: UN MISMO SIGNO Y DISTINTOS DIAGNÓSTICOS

16:45-16:54 C06 Infeccioso Díaz Vico, Ana
RABDOMIOLISIS AGUDA SECUNDARIA A INFECCIÓN POR ADENOVIRUS

SESIÓN ORAL 2 16:00-16:54 horas Sala 2 Hotel Abba. El Andén

GASTRO. GENERAL

6 comunicaciones. 9 minutos cada una. 7 minutos para exponer. 2 minutos para discusión.

Moderador: Dr. José María González Cano. Hospital General de Castellón

16:00-16:09 C07 Gastro Porcar Almela, Manuel
DOLOR ABDOMINAL EN FOSA ILÍACA DERECHA QUE SUGIERE PATOLOGÍA QUIRÚRGICA, ¿SIEMPRE APENDICITIS?

16:09-16:18 C08 Gastro Talón Bañón, Silvia
DOLOR EN FOSA ILÍACA DERECHA DE CAUSA NO APENDICULAR

16:18-16:27 C09 Gastro García Ron, Gema
PANCREATITIS AGUDA RECIDIVANTE. A PROPÓSITO DE UN CASO

16:27-16:36 C10 General Fernández Calatayud, Alejandro
CEFALEA Y OBESIDAD: ¿EXISTE UNA MAYOR PREVALENCIA DE OBESIDAD EN LA POBLACIÓN QUE CONSULTA POR CEFALEA?

16:36-16:45 C11 General Marina Alfonso, Esther
ATENCIÓN AL NIÑO INMIGRANTE: CONSIDERACIONES ASISTENCIALES Y DE SALUD PÚBLICA

16:45-16:54 C12 General Izquierdo Macián, Isabel
REGISTRO MULTIDISCIPLINAR DE CASOS DE MUERTE SÚBITA DEL LACTANTE

SESIÓN ORAL 3 **16:00-16:54 horas** **Sala 3 Hotel Abba. Maquinista**

INFECCIOSO

6 comunicaciones. 9 minutos cada una. 7 minutos para exponer. 2 minutos para discusión.
Moderador: Dr. Javier Elorza Arizmendi. Hospital General Universitario. Valencia

16:00-16:09 C13 Infeccioso Cubells García, Elena
ASPERGILOSIS INVASIVA EN PACIENTE INMUNODEPRIMIDO. A PROPÓSITO DE UN CASO

16:09-16:18 C14 Infeccioso De Mingo Alemany, María Carmen
HISTOPLASMOSIS DISEMINADA PROGRESIVA EN LACTANTE DE 10 MESES

16:18-16:27 C15 Infeccioso Berlanga Charriel, Pablo
MALARIA POR *P. FALCIPARUM* Y *P. VIVAX* EN PACIENTE CON DREPANOCITOSIS

16:27-16:36 C16 Infeccioso De Mingo Alemany, María Carmen
MALARIA CONGÉNITA

16:36-16:45 C17 Infeccioso Miñambres Rodríguez, María
IMPORTANCIA DE LA PRUEBA DE LA TUBERCULINA EN EL MANEJO DE LA FIEBRE PROLONGADA

16:45-16:54 C18 Infeccioso Berlanga Charriel, Pablo
TUBERCULOSIS EN MENORES DE UN AÑO. UNA PATOLOGÍA EN AUMENTO. REVISIÓN DE CASUÍSTICA DE UN HOSPITAL TERCIARIO

SESIÓN ORAL 4 **17:00-17:54 horas** **Sala 1 Hotel Abba. Las Vías**

HEMATO. NEURO. REUMA. NEFRO

6 comunicaciones. 9 minutos cada una. 7 minutos para exponer. 2 minutos para discusión.
Moderador: Dr. José Luís Badía Mayor. Hospital General de Castellón

17:00-17:09 C19 Hemato Aymerich Salas, Paloma
NEUTROPENIA AUTOINMUNITARIA DE LA INFANCIA. EXPOSICIÓN DE UN CASO

17:09-17:18 C20 Hemato Izquierdo Sebastiá, Sara
QUELANTES DEL HIERRO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON TRASPLANTE DE PROGENITORES HEMATOPOYÉTICOS POR ENFERMEDAD ONCOHEMATOLÓGICA

17:18-17:27 C21 Hemato Pisa Gatell, Sandra
PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA IDIOPÁTICA: ESTUDIO DESCRIPTIVO

17:27-17:36 C22 Neuro Fuertes Segura, María Asunción
INCIDENCIA DE LA NEUROFIBROMATOSIS Y ESCLEROSIS TUBEROSA EN EL ÁREA 18 DE LA PROVINCIA DE ALICANTE

17:36-17:45 C23 Reuma Porcar Almela, Manuel
SINOVITIS VELLONODULAR PIGMENTARIA EN NIÑOS. A PROPÓSITO DE UN CASO

17:45-17:54 C24 Nefro Pedrón Marzal, Gema
HIPERTENSIÓN RENOVASCULAR

SESIÓN ORAL 5 **17:00-17:54 horas** **Sala 2 Hotel Abba. El Andén**

NEONATOS. DISMORFOLOGÍA

6 comunicaciones. 9 minutos cada una. 7 minutos para exponer. 2 minutos para discusión.
Moderador: Dr. Ramón Aguilera Olmos. Hospital General de Castellón

17:00-17:09 C25 Neonatos Molina Merino, Agustín
EXPERIENCIA CON HEMODIAFILTRACIÓN VENOVENOSA EN EL RECIÉN NACIDO

17:09-17:18 C26 Neonatos Khoyadar Pardo, Parisá
HIPERINSULINISMO NEONATAL. APROXIMACIÓN GENERAL A LAS BASES FISIOPATOLÓGICAS Y MOLECULARES

17:18-17:27 C27 Neonatos Ojeda González, Lysbet
TERATOMA INMADURO RETROPERITONEAL

17:27-17:36 C28 Neonatos Izquierdo Macián, Isabel
TRANSPORTE SECUNDARIO ASISTIDO DE NEONATOS CRÍTICOS EN LA COMUNIDAD VALENCIANA. PROTOCOLO DE ACTUACIÓN

17:36-17:45 C29 Neonatos Izquierdo Macián, Isabel
TRANSPORTE SECUNDARIO ASISTIDO DE NEONATOS CRÍTICOS EN LA COMUNIDAD VALENCIANA. NUESTRA EXPERIENCIA

17:45-17:54 C30 Dismorfología Sánchez Ferrer, Francisco
LACTANTE CON FENOTIPO DE HURLER PRECOZ

SESIÓN ORAL 6 **17:00-17:54 horas** **Sala 3 Hotel Abba. Maquinista**

NEURO

6 comunicaciones. 9 minutos cada una. 7 minutos para exponer. 2 minutos para discusión.
Moderador: Dra. Carolina González Miño. Hospital General de Castellón

17:00-17:09 C31 Neuro Sirera Conca, María Ángeles
APRENDIZAJE EN LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE ASPERGER. PRESENTACIÓN DE UN CASO

17:09-17:18 C32 Neuro Aracil Pedro, Teresa
ENCEFALOMIELOPATÍA AGUDA DISEMINADA (EMAD). A PROPÓSITO DE UN CASO

17:18-17:27 C33 Neuro Climent Alberola, Salvador
RETARD MENTAL DE CAUSA GENÈTICA. DOS CASOS FAMILIARS

17:27-17:36 C34 Neuro Hernández Lerma, Santiago
SINDROME DE HADDAD ASOCIADO A UN TRASTORNO GENERALIZADO DEL DESARROLLO NO
ESPECIFICADO. TRATAMIENTO TERAPÉUTICO DESDE LA ESCUELA. ESTUDIO LONGITUDINAL

17:36-17:45 C35 Neuro Abad Mas, Luis
BENEFICIOS DEL TRATAMIENTO PSICOPEDAGÓGICO EN NIÑOS CON TDAH

17:45-17:54 C36 Neuro Mey Bau, Jesús
TRATAMIENTO NEUROPSICOLÓGICO DE LAS FUNCIONES ATENCIONALES EN TDAH

SESIÓN PÓSTER 1 18:00-18:56 horas Sala 1 Hotel Luz. Bohemia

NEONATOS. DISMORFOLOGÍA

14 pósters. 4 minutos cada uno. 3 minutos para exponer. 1 minuto para discusión.

Moderador: Dra. Ariadna Alberola Pérez. Hospital La Fe. Valencia

Dra. Irene Centelles Sales. Hospital General de Castellón

18:00-18:04 P37 Neonatos Gilabert Martínez, Noelia
FRACTURAS OBSTÉTRICAS: FRACTURA DE FÉMUR EN NEONATO

18:04-18:08 P38 Neonatos Maragat Idarraga, Úrsula
LISTERIOSIS NEONATAL. DOS CASOS CLÍNICOS Y REVISIÓN

18:08-18:12 P39 Neonatos Izquierdo Macián, Isabel
PROGRAMA DE MONITORIZACION DOMICILIARIA EN NIÑOS PREMATUROS EN EL HOSPITAL LA
FE DE VALENCIA

18:12-18:16 P40 Neonatos Izquierdo Macián, Isabel
PROGRAMA DE MONITORIZACION DOMICILIARIA EN EL HOSPITAL LA FE DE VALENCIA

18:16-18:20 P41 Neonatos González Santacruz, María
EXTENSA NECROSIS GRASA SUBCUTÁNEA POSTASFÍCTICA EN EL RECIÉN NACIDO

18:20-18:24 P42 Neonatos Botella López, Vanesa
PERIORQUITIS MECONIAL EN UN RECIÉN NACIDO

18:24-18:28 P43 Neonatos Casanova Cuenca, María
QUILOTÓRAX CONGÉNITO BILATERAL

18:28-18:32 P44 Dismorfología Frontela Losa, Jorge
DISÓSTOSIS CLEIDOCRANEAL. DIAGNÓSTICO PRECOZ EN RECIÉN NACIDO

18:32-18:36 P45 Dismorfología Maciá Piedra, Carla
SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL. A PROPÓSITO DE UN CASO

18:36-18:40 P46 Dismorfología Fernández Calatayud, Alejandro
MACRODACTILIA: UN RARO HALLAZGO CON SOLUCIÓN

18:40-18:44	P47 Dismorfología	Gilbert Martínez, Noelia
MALFORMACIÓN ANORRECTAL ATÍPICA EN RECIÉN NACIDA CON ASOCIACIÓN VACTERL		
18:44-18:48	P48 Dismorfología	Herrero Beltrán, Tatiana
SÍNDROME DE LEOPARD		
18:48-18:52	P49 Dismorfología	Castillo Gómez, Beatriz
DUPLICACIÓN DE LA REGIÓN 7q11 (REGIÓN CRÍTICA DEL SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN)		
18:52-18:56	P50 Dismorfología	Pedron Marzal, Gema
SÍNDROME DE STUVE-WIEDEMANN		

SESIÓN PÓSTER 2 **18:00-18:52 horas** **Sala 2 Hotel Luz. Boreal**

NEUMO. ALERGIA. GASTRO

13 pósters. 4 minutos cada uno. 3 minutos para exponer. 1 minuto para discusión.

Moderador: Dr. Enrique Gi Beltran. Hospital La Plana. Vila-Real

Dra. Inmaculada Tarazona Casany. Hospital General de Castellón

18:00-18:04 P51 Neumo Pina Pérez, Raquel
ENFERMEDAD PULMONAR VENOCCLUSIVA

18:04-18:08 P52 Neumo Ros Forés, María Amparo
EPISTAXIS EN LA INFANCIA: NO SIEMPRE ES UN HALLAZGO INTRASCENDENTE

18:08-18:12 P53 Neumo Martínez Camacho, Rosa María
HOSPITALIZACIÓN POR NEUMONÍA EN LA EDAD PEDIÁTRICA: CASUÍSTICA DEL HOSPITAL DE LA RIBERA EN 2007

18:12-18:16 P54 Neumo Ortolá Puig, Jordi
PULMÓN BLANCO, ¿SABEMOS DIAGNOSTICARLO?

18:16-18:20 P55 Alergia Sanz Almela, Mar
DIAGNÓSTICO ALERGOLÓGICO MEDIANTE MICROARRAYS. UN PASO HACIA EL FUTURO

18:20-18:24 P56 Alergia Garzón Lorenzo, Lucía
OMALIZUMAB EN EL TRATAMIENTO DE NIÑOS CON ASMA SEVERO

18:24-18:28 P57 Alergia López Leibar, Maite
SENSIBILIZACIÓN A LA GELATINA PORCINA Y REACCIÓN A VACUNA TRIPLE VÍRICA EN PACIENTE ALÉRGICA A HUEVO

18:28-18:32 P58 Gastro Navarro Orenes, Isabel María
DISFAGIA SECUNDARIA A CUERPO EXTRAÑO CON FORMACIÓN DE GRANULOMA ESOFÁGICO

18:32-18:36 P59 Gastro Ballester Fernández, Raquel
DOLOR ABDOMINAL PERSISTENTE. A PROPÓSITO DE UN CASO

18:36-18:40 P60 Gastro Moriano Gutiérrez, Ana
IMPORTANCIA DE LA EXPLORACIÓN ABDOMINAL EN URGENCIAS ANTE CUADRO DIARREICO

18:40-18:44 P61 Gastro Tarín Balaguer, Cristina
DIFICULTAD DIAGNÓSTICA EN LA HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA CON SINTOMATOLOGÍA TARDÍA

18:44-18:48 P62 Gastro Gil Grangel, Gloria
VACUNA ANTI-ROTAVIRUS. ¿CUÁL DEBE SER LA ACTITUD DEL PEDIATRA? ¿INFORMAR O RECOMENDAR?

18:48-18:52 P63 Gastro Matoses Ruipérez, María Luisa
VÓMITOS EN UN ADOLESCENTE. A PROPÓSITO DE UN CASO

SESIÓN PÓSTER 3 19:00-19:56 horas Sala 1 Hotel Luz. Bohemia

NEURO. ENDOCRINO. NEFRO. INFECCIOSO

14 pósters. 4 minutos cada uno. 3 minutos para exponer. 1 minuto para discusión.

Moderador: Dra. Susana Gamoneda Landeta. C.S. Pintor Sorolla. Castellón

Dra. Milagros Ardid Encinar. Hospital La Plana. Vila-Real

19:00-19:04 P64 Neuro Edo Monfort, Ana Isabel
ESCLEROSIS TUBEROSA EN PACIENTE DE 3 MESES DE VIDA

19:04-19:08 P65 Neuro Artés Figueres, Marta
HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL BENIGNA EN LA INFANCIA

19:08-19:12 P66 Neuro Caturla Martínez-Moratalla, Juan
LISENCEFALIA TIPO I. MANIFESTACIONES CLÍNICAS PRECOCES Y CORRELATO GENOTIPO-FENOTIPO

19:12-19:16 P67 Neuro Romero Gómez, Miriam
SÍNDROME CUELLO LENGUA EN PACIENTE DE 14 AÑOS

19:16-19:20 P68 Endocrino González Fernández, Ana
ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LA CETOACIDOSIS AL DIAGNÓSTICO DE LA DIABETES MELLITUS TIPO 1: ¿HA CAMBIADO ALGO?

19:20-19:24 P69 Endocrino Ojeda González, Lysbet
RAQUITISMO CARENCIAL EN UN LACTANTE DE 5 MESES: PATOLOGÍA POCO COMÚN EN NUESTRO MEDIO

19:24-19:28 P70 Endocrino Perona Hernández, Javier
SÍNDROME DE CUSHING: DISPLASIA ADRENAL MICRONODULAR CONGÉNITA

19:28-19:32 P71 Endocrino Pérez Lledó, Ester
DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA NEONATAL. A PROPÓSITO DE UN CASO

19:32-19:36 P72 Nefro Pérez de Llago, Cristina
GLOMERULONEFRITIS POSTINFECCIOSA Y NEUMONIA NEUMOCÓCICA

19:36-19:40 P73 Nefro Talens Gandía, Josefa
ESTUDIO DE LAS CARACTERÍSTICAS DE LA PIELONEFRITIS AGUDA EN NIÑOS EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL

19:40-19:44 P74 Infeccioso Romero Gómez, Miriam
SÍNDROME ADENITIS-CELULITIS POR ESTREPTOCO DEL GRUPO B EN LACTANTES

19:44-19:48 P75 Infeccioso Artés Figueres, Marta
ENDOCARDITIS BACTERIANA EN LA INFANCIA. A PROPÓSITO DE UN CASO

19:48-19:52 P76 Infeccioso Ferré Belda, Aina
MENINGITIS NEONATAL TARDÍA POR *STREPTOCOCCUS AGALACTIAE*. REVISIÓN DEL MANEJO

19:52-19:56 P77 Infeccioso Navarro Paterna, Mariel
NEUMONÍA NEUMOCÓCICA MULTILOBULAR CON EMPIEMA PLEURAL DERECHO Y DERRAME PLEURAL IZQUIERDO. A PROPÓSITO DE UN CASO

SESIÓN PÓSTER 4 **19:00-19:56 horas** **Sala 2 Hotel Luz. Boreal**

REUMA. HEMATO. GENERAL

14 pósters. 4 minutos cada uno. 3 minutos para exponer. 1 minuto para discusión.

Moderador: Dra. Ester Tornador Gaya. Hospital General de Castellón

Dr. Julio Álvarez Pitti. Hospital General Universitario de Valencia

19:00-19:04 P78 Reuma Molina López, Sonia
ENFOQUE DIAGNÓSTICO ANTE ARTRALGIAS INESPECÍFICAS EN LA INFANCIA. A PROPÓSITO DE UN CASO

19:04-19:08 P79 Reuma Andújar Rodríguez, Laura
PRESENTACIÓN DE UN CASO Y PROPUESTA DE UN PROTOCOLO DIAGNÓSTICO-TERAPEUTICO DE LA ESPONDILODISCITIS EN LA INFANCIA

19:08-19:12 P80 Hemato Muñoz Endrino, Clara Leticia
ANEMIA DREPANOCÍTICA

19:12-19:16 P81 General Giner Crespo, Maribel
EDEMA AGUDO HEMORRÁGICO DEL LACTANTE. A PROPÓSITO DE UN CASO

19:16-19:20 P82 General Castillo Gómez, Beatriz
ESCLERODERMIA EN GOLPE DE SABLE. A PROPÓSITO DE UN CASO

19:20-19:24 P83 General López Montes, Jorge
HIPONATREMIA EN PACIENTE CON BRONQUIOLITIS. A PROPÓSITO DE UN CASO

19:24-19:28 P84 General Belda Benesiu, Paula
PRESENTACIÓN DE UN CASO DE HIPONATREMIA EN LACTANTE

19:28-19:32 P85 General Clavijo Pendón, Agustín
LINFANGIOMA EN LA EDAD PEDIÁTRICA. CASO CLÍNICO

19:32-19:36 P86 General González Fernández, María Isabel
MIOSITIS RECURRENTE

19:36-19:40 P87 General Fuentes Gómez, Laura
FORMAS DE PRESENTACIÓN DEL NEUROBLASTOMA. REVISIÓN DE CASOS EN NUESTRO HOSPITAL EN LOS ÚLTIMOS TRECE AÑOS

19:40-19:44 P88 General González Oliva, Eva
SÍNDROME METABÓLICO EN UN GRUPO DE NIÑOS OBESOS DEL ÁREA 18 DE LA AGENCIA VALENCIANA DE SALUD

19:44-19:48 P89 General Lucas Sendra, Raquel
ONFALOCELE GIGANTE. PRESENTACIÓN DE UN CASO NO TRATADO

19:48-19:52 P90 General Escolano Serrano, Silvia
FRECUENTACIÓN DEL SERVICIO DE URGENCIAS Y HOSPITALIZACIÓN DE LA COHORTE DEL ESTUDIO RESPIR

19:52-19:56 P91 General Miñambres Rodríguez, María
IMPACTO DE LA INMIGRACIÓN EN LAS CONSULTAS DE URGENCIAS PEDIÁTRICAS DE UN HOSPITAL TERCIARIO VALENCIANO

Distribución por autores

Sesiones de comunicaciones orales y pósters proyectados

Abad Mas, Luis BENEFICIOS DEL TRATAMIENTO PSICOPEDAGÓGICO EN NIÑOS CON TDAH	C35 Neuro	Sesión Oral 6. 17:00-17:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 17:36-17:45
Andújar Rodríguez, Laura PRESENTACIÓN DE UN CASO Y PROPUESTA DE UN PROTOCOLO DIAGNÓSTICO-TERAPEUTICO DE LA ESPONDILODISCITIS EN LA INFANCIA	P79 Reuma	Sesión Póster 4. 19:00-19:56 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 19:04-19:08
Aracil Pedro, Teresa ENCEFALOMIELOPATÍA AGUDA DISEMINADA (EMAD). A PROPÓSITO DE UN CASO	C32 Neuro	Sesión Oral 6. 17:00-17:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 17:09-17:18
Artés Figueres, Marta ¹ HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL BENIGNA EN LA INFANCIA	P65 Neuro	Sesión Póster 3. 19:00-19:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 19:04-19:08
Artés Figueres, Marta ² ENDOCARDITIS BACTERIANA EN LA INFANCIA. A PROPÓSITO DE UN CASO	P75 Infeccioso	Sesión Póster 3. 19:00-19:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 19:44-19:48
Aymerich Salas, Paloma NEUTROPENIA AUTOINMUNITARIA DE LA INFANCIA. EXPOSICIÓN DE UN CASO	C19 Hemato	Sesión Oral 4. 17:00-17:54 Sala Las Vías (Hotel Abba) Hora 17:00-17:09
Ballester Fernández, Raquel DOLOR ABDOMINAL PERSISTENTE. A PROPÓSITO DE UN CASO	P59 Gastro	Sesión Póster 2. 18:00-18:52 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 18:32-18:36
Belda Benesiu, Paula PRESENTACIÓN DE UN CASO DE HIPONATREMIA EN LACTANTE	P84 General	Sesión Póster 4. 19:00-19:56 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 19:24-19:28
Berlanga Charriel, Pablo ¹ MALARIA POR <i>P. FALCIPARUM</i> Y <i>P. VIVAX</i> EN PACIENTE CON DREPANOCITOSIS	C15 Infeccioso	Sesión Oral 3. 16:00-16:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 16:18-16:27
Berlanga Charriel, Pablo ² TUBERCULOSIS EN MENORES DE UN AÑO. UNA PATOLOGÍA EN AUMENTO. REVISIÓN DE CASUÍSTICA DE UN HOSPITAL TERCIARIO	C18 Infeccioso	Sesión Oral 3. 16:00-16:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 16:45-16:54
Botella López, Vanesa PERIORQUITIS MECONIAL EN UN RECIÉN NACIDO	P42 Neonatos	Sesión Póster 1. 18:00-18:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 18:20-18:24

Un número junto al autor indica que presenta varias comunicaciones. Éstas siempre son en la misma sesión o en otra de distinto horario. De esta manera pueden estar en todas las sesiones en que presenten comunicaciones sin necesidad de moverse antes de que acaben.

Casanova Cuenca, María QUILOTÓRAX CONGÉNITO BILATERAL	P43 Neonatos	Sesión Póster 1. 18:00-18:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 18:24-18:28
Castillo Gómez, Beatriz ¹ DUPLICACIÓN DE LA REGIÓN 7q11 (REGIÓN CRÍTICA DEL SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN)	P49 Dismorfología	Sesión Póster 1. 18:00-18:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 18:48-18:52
Castillo Gómez, Beatriz ² ESCLERODERMIA EN GOLPE DE SABLE. A PROPÓSITO DE UN CASO	P82 General	Sesión Póster 4. 19:00-19:56 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 19:16-19:20
Caturla Martínez-Moratalla, Juan LISENCEFALIA TIPO I. MANIFESTACIONES CLÍNICAS PRECOCES Y CORRELATO GENOTIPO-FENOTIPO	P66 Neuro	Sesión Póster 3. 19:00-19:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 19:08-19:12
Clavijo Pendón, Agustín ¹ HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA. CASO CLÍNICO	C01 Endocrino	Sesión Oral 1. 16:00-16:54 Sala Las Vías (Hotel Abba) Hora 16:00-16:09
Clavijo Pendón, Agustín ² LINFANGIOMA EN LA EDAD PEDIÁTRICA. CASO CLÍNICO	P85 General	Sesión Póster 4. 19:00-19:56 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 19:28-19:32
Climent Alberola, Salvador RETARD MENTAL DE CAUSA GENÉTICA. DOS CASOS FAMILIARS	C33 Neuro	Sesión Oral 6. 17:00-17:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 17:18-17:27
Cubells García, Elena ASPERGILOSIS INVASIVA EN PACIENTE INMUNODEPRIMIDO. A PROPÓSITO DE UN CASO	C13 Infeccioso	Sesión Oral 3. 16:00-16:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 16:00-16:09
De Mingo Alemany, María Carmen ¹ HISTOPLASMOSIS DISEMINADA PROGRESIVA EN LACTANTE DE 10 MESES	C14 Infeccioso	Sesión Oral 3. 16:00-16:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 16:09-16:18
De Mingo Alemany, María Carmen ² MALARIA CONGÉNITA	C16 Infeccioso	Sesión Oral 3. 16:00-16:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 16:27-16:36
Díaz Vico, Ana RABDOMIOLISIS AGUDA SECUNDARIA A INFECCIÓN POR ADENOVIRUS	C06 Infeccioso	Sesión Oral 1. 16:00-16:54 Sala Las Vías (Hotel Abba) Hora 16:45-16:54
Edo Monfort, Ana Isabel ESCLEROSIS TUBEROSA EN PACIENTE DE 3 MESES DE VIDA	P64 Neuro	Sesión Póster 3. 19:00-19:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 19:00-19:04

Escolano Serrano, Silvia FRECUENTACIÓN DEL SERVICIO DE URGENCIAS Y HOSPITALIZACIÓN DE LA COHORTE DEL ESTUDIO RESPIR	P90 General	Sesión Póster 4. 19:00-19:56 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 19:48-19:52
Fernández Calatayud, Alejandro ¹ CEFALEA Y OBESIDAD: ¿EXISTE UNA MAYOR PREVALENCIA DE OBESIDAD EN LA POBLACIÓN QUE CONSULTA POR CEFALEA?	C10 General	Sesión Oral 2. 16:00-16:54 Sala El Andén (Hotel Abba) Hora 16:27-16:36
Fernández Calatayud, Alejandro ² MACRODACTILIA: UN RARO HALLAZGO CON SOLUCIÓN	P46 Dismorfología	Sesión Póster 1. 18:00-18:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 18:36-18:40
Ferré Belda, Aina MENINGITIS NEONATAL TARDÍA POR <i>STREPTOCOCCUS AGALACTIAE</i> . REVISIÓN DEL MANEJO	P76 Infeccioso	Sesión Póster 3. 19:00-19:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 19:48-19:52
Frontela Losa, Jorge DISÓSTOSIS CLEIDOCRANEAL. DIAGNÓSTICO PRECOZ EN RECIÉN NACIDO	P44 Dismorfología	Sesión Póster 1. 18:00-18:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 18:28-18:32
Fuentes Gómez, Laura FORMAS DE PRESENTACIÓN DEL NEUROBLASTOMA. REVISIÓN DE CASOS EN NUESTRO HOSPITAL EN LOS ÚLTIMOS TRECE AÑOS	P87 General	Sesión Póster 4. 19:00-19:56 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 19:36-19:40
Fuertes Segura, María Asunción INCIDENCIA DE LA NEUROFIBROMATOSIS Y ESCLEROSIS TUBEROSA EN EL ÁREA 18 DE LA PROVINCIA DE ALICANTE	C22 Neuro	Sesión Oral 4. 17:00-17:54 Sala Las Vías (Hotel Abba) Hora 17:27-17:36
García Ron, Gema PANCREATITIS AGUDA RECIDIVANTE. A PROPÓSITO DE UN CASO	C09 Gastro	Sesión Oral 2. 16:00-16:54 Sala El Andén (Hotel Abba) Hora 16:18-16:27
Garzón Lorenzo, Lucía OMALIZUMAB EN EL TRATAMIENTO DE NIÑOS CON ASMA SEVERO	P56 Alergia	Sesión Póster 2. 18:00-18:52 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 18:20-18:24
Gil Grangel, Gloria VACUNA ANTI-ROTAVIRUS. ¿CUÁL DEBE SER LA ACTITUD DEL PEDIATRA? ¿INFORMAR O RECOMENDAR?	P62 Gastro	Sesión Póster 2. 18:00-18:52 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 18:44-18:48
Gilbert Martínez, Noelia ¹ FRACTURAS OBSTÉTRICAS: FRACTURA DE FÉMUR EN NEONATO	P37 Neonatos	Sesión Póster 1. 18:00-18:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 18:00-18:04
Gilbert Martínez, Noelia ² MALFORMACIÓN ANORRECTAL ATÍPICA EN RECIÉN NACIDA CON ASOCIACIÓN VACTERL	P47 Dismorfología	Sesión Póster 1. 18:00-18:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 18:40-18:44

Giner Crespo, Maribel EDEMA AGUDO HEMORRÁGICO DEL LACTANTE. A PROPÓSITO DE UN CASO	P81 General	Sesión Póster 4. 19:00-19:56 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 19:12-19:16
González Fernández, Ana ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LA CETOACIDOSIS AL DIAGNÓSTICO DE LA DIABETES MELLITUS TIPO 1: ¿HA CAMBIADO ALGO?	P68 Endocrino	Sesión Póster 3. 19:00-19:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 19:16-19:20
González Fernández, María Isabel MIOSITIS RECURRENTE	P86 General	Sesión Póster 4. 19:00-19:56 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 19:32-19:36
González Oliva, Eva SÍNDROME METABÓLICO EN UN GRUPO DE NIÑOS OBESOS DEL ÁREA 18 DE LA AGENCIA VALENCIANA DE SALUD	P88 General	Sesión Póster 4. 19:00-19:56 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 19:40-19:44
González Santacruz, María EXTENSA NECROSIS GRASA SUBCUTÁNEA POSTASFÍCTICA EN EL RECIÉN NACIDO	P41 Neonatos	Sesión Póster 1. 18:00-18:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 18:16-18:20
Hernández Lerma, Santiago SÍNDROME DE HADDAD ASOCIADO A UN TRASTORNO GENERALIZADO DEL DESARROLLO NO ESPECIFICADO. TRATAMIENTO TERAPÉUTICO DESDE LA ESCUELA. ESTUDIO LONGITUDINAL	C34 Neuro	Sesión Oral 6. 17:00-17:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 17:27-17:36
Herrero Beltrán, Tatiana SÍNDROME DE LEOPARD	P48 Dismorfología	Sesión Póster 1. 18:00-18:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 18:44-18:48
Izquierdo Macián, Isabel ¹ REGISTRO MULTIDISCIPLINAR DE CASOS DE MUERTE SÚBITA DEL LACTANTE	C12 General	Sesión Oral 2. 16:00-16:54 Sala El Andén (Hotel Abba) Hora 16:45-16:54
Izquierdo Macián, Isabel ² TRANSPORTE SECUNDARIO ASISTIDO DE NEONATOS CRÍTICOS EN LA COMUNIDAD VALENCIANA. PROTOCOLO DE ACTUACIÓN	C28 Neonatos	Sesión Oral 5. 17:00-17:54 Sala El Andén (Hotel Abba) Hora 17:27-17:36
Izquierdo Macián, Isabel ³ TRANSPORTE SECUNDARIO ASISTIDO DE NEONATOS CRÍTICOS EN LA COMUNIDAD VALENCIANA. NUESTRA EXPERIENCIA	C29 Neonatos	Sesión Oral 5. 17:00-17:54 Sala El Andén (Hotel Abba) Hora 17:36-17:45
Izquierdo Macián, Isabel ⁴ PROGRAMA DE MONITORIZACION DOMICILIARIA EN NIÑOS PREMATUROS EN EL HOSPITAL LA FE DE VALENCIA	P39 Neonatos	Sesión Póster 1. 18:00-18:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 18:08-18:12
Izquierdo Macián, Isabel ⁵ PROGRAMA DE MONITORIZACION DOMICILIARIA EN EL HOSPITAL LA FE DE VALENCIA	P40 Neonatos	Sesión Póster 1. 18:00-18:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 18:12-18:16

Izquierdo Sebastián, Sara C20 Hemato
QUELANTES DEL HIERRO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON TRASPLANTE DE PROGENITORES HEMATOPOYÉTICOS POR ENFERMEDAD ONCOHEMATOLÓGICA

Sesión Oral 4. 17:00-17:54
Sala Las Vías (Hotel Abba)
Hora **17:09-17:18**

Jarque Bou, Aránzazu C04 Alergia
ÓXIDO NÍTRICO EXHALADO COMO PREDICTOR DE RECAÍDAS ASMÁTICAS EN PACIENTES CONTROLADOS, ¿TRATAR AL PACIENTE O AL DATO?

Sesión Oral 1. 16:00-16:54
Sala Las Vías (Hotel Abba)
Hora **16:27-16:36**

Khoyadar Pardo, Parisá C26 Neonatos
HIPERINSULINISMO NEONATAL. APROXIMACIÓN GENERAL A LAS BASES FISIOPATOLÓGICAS Y MOLECULARES

Sesión Oral 5. 17:00-17:54
Sala El Andén (Hotel Abba)
Hora **17:09-17:18**

López Leibar, Maite P57 Alergia
SENSIBILIZACIÓN A LA GELATINA PORCINA Y REACCIÓN A VACUNA TRIPLE VÍRICA EN PACIENTE ALÉRGICA A HUEVO

Sesión Póster 2. 18:00-18:52
Sala Boreal (Hotel Luz)
Hora **18:24-18:28**

López Montes, Jorge P83 General
HIPONATREMIA EN PACIENTE CON BRONQUIOLITIS. A PROPÓSITO DE UN CASO

Sesión Póster 4. 19:00-19:56
Sala Boreal (Hotel Luz)
Hora **19:20-19:24**

Lucas Sendra, Raquel P89 General
ONFALOCELE GIGANTE. PRESENTACIÓN DE UN CASO NO TRATADO

Sesión Póster 4. 19:00-19:56
Sala Boreal (Hotel Luz)
Hora **19:44-19:48**

Maciá Piedra, Carla P45 Dismorfología
SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL. A PROPÓSITO DE UN CASO

Sesión Póster 1. 18:00-18:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **18:32-18:36**

Maragat Idarraga, Úrsula P38 Neonatos
LISTERIOSIS NEONATAL. DOS CASOS CLÍNICOS Y REVISIÓN

Sesión Póster 1. 18:00-18:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **18:04-18:08**

Marina Alfonso, Esther C11 General
ATENCIÓN AL NIÑO INMIGRANTE: CONSIDERACIONES ASISTENCIALES Y DE SALUD PÚBLICA

Sesión Oral 2. 16:00-16:54
Sala El Andén (Hotel Abba)
Hora **16:36-16:45**

Martínez Camacho, Rosa María P53 Neumo
HOSPITALIZACIÓN POR NEUMONÍA EN LA EDAD PEDIÁTRICA: CASUÍSTICA DEL HOSPITAL DE LA RIBERA EN 2007

Sesión Póster 2. 18:00-18:52
Sala Boreal (Hotel Luz)
Hora **18:08-18:12**

Matoses Ruipérez, María Luisa P63 Gastro
VÓMITOS EN UN ADOLESCENTE. A PROPÓSITO DE UN CASO

Sesión Póster 2. 18:00-18:52
Sala Boreal (Hotel Luz)
Hora **18:48-18:52**

Mey Bau, Jesús C36 Neuro
TRATAMIENTO NEUROPSICOLÓGICO DE LAS FUNCIONES ATENCIONALES EN TDAH

Sesión Oral 6. 17:00-17:54
Sala Maquinista (Hotel Abba)
Hora **17:45-17:54**

Miñambres Rodríguez, María ¹ IMPORTANCIA DE LA PRUEBA DE LA TUBERCULINA EN EL MANEJO DE LA FIEBRE PROLONGADA	C17 Infeccioso	Sesión Oral 3. 16:00-16:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 16:36-16:45
Miñambres Rodríguez, María ² IMPACTO DE LA INMIGRACIÓN EN LAS CONSULTAS DE URGENCIAS PEDIÁTRICAS DE UN HOSPITAL TERCIARIO VALENCIANO	P91 General	Sesión Póster 4. 19:00-19:56 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 19:52-19:56
Molina López, Sonia ENFOQUE DIAGNÓSTICO ANTE ARTRALGIAS INESPECÍFICAS EN LA INFANCIA. A PROPÓSITO DE UN CASO	P78 Reuma	Sesión Póster 4. 19:00-19:56 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 19:00-19:04
Molina Merino, Agustín EXPERIENCIA CON HEMODIAFILTRACIÓN VENOVENOSA EN EL RECIÉN NACIDO	C25 Neonatos	Sesión Oral 5. 17:00-17:54 Sala El Andén (Hotel Abba) Hora 17:00-17:09
Moriano Gutiérrez, Ana IMPORTANCIA DE LA EXPLORACIÓN ABDOMINAL EN URGENCIAS ANTE CUADRO DIARREICO	P60 Gastro	Sesión Póster 2. 18:00-18:52 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 18:36-18:40
Muñoz Endrino, Clara Leticia ANEMIA DREPANOCÍTICA	P80 Hemato	Sesión Póster 4. 19:00-19:56 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 19:08-19:12
Navarro Orenes, Isabel María DISFAGIA SECUNDARIA A CUERPO EXTRAÑO CON FORMACIÓN DE GRANULOMA ESOFÁGICO	P58 Gastro	Sesión Póster 2. 18:00-18:52 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 18:28-18:32
Navarro Paterna, Mariel NEUMONÍA NEUMOCÓCICA MULTILOBULAR CON EMPIEMA PLEURAL DERECHO Y DERRAME PLEURAL IZQUIERDO. A PROPÓSITO DE UN CASO	P77 Infeccioso	Sesión Póster 3. 19:00-19:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 19:52-19:56
Navarro Ruiz, Almudena SECRECIÓN INADECUADA DE ADH. A PROPÓSITO DE UN CASO	C02 Endocrino	Sesión Oral 1. 16:00-16:54 Sala Las Vías (Hotel Abba) Hora 16:09-16:18
Ojeda González, Lysbet ¹ TÉRATOMA INMADURO RETROPERITONEAL	C27 Neonatos	Sesión Oral 5. 17:00-17:54 Sala El Andén (Hotel Abba) Hora 17:18-17:27
Ojeda González, Lysbet ² RAQUITISMO CARENCIAL EN UN LACTANTE DE 5 MESES: PATOLOGÍA POCO COMÚN EN NUESTRO MEDIO	P69 Endocrino	Sesión Póster 3. 19:00-19:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 19:20-19:24
Ortolá Puig, Jordi PULMÓN BLANCO, ¿SABEMOS DIAGNOSTICARLO?	P54 Neumo	Sesión Póster 2. 18:00-18:52 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 18:12-18:16

Pedróñ Marzal, Gema ¹ HIPERTENSIÓN RENOVASCULAR	C24 Nefro	Sesión Oral 4. 17:00-17:54 Sala Las Vías (Hotel Abba) Hora 17:45-17:54
Pedróñ Marzal, Gema ² SÍNDROME DE STUVE-WIEDEMANN	P50 Dismorfología	Sesión Póster 1. 18:00-18:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 18:52-18:56
Pérez de Llago, Cristina GLOMERULONEFRITIS POSTINFECCIOSA Y NEUMONIA NEUMOCÓCICA	P72 Nefro	Sesión Póster 3. 19:00-19:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 19:32-19:36
Pérez Lledó, Ester DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA NEONATAL. A PROPÓSITO DE UN CASO	P71 Endocrino	Sesión Póster 3. 19:00-19:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 19:28-19:32
Perona Hernández, Javier SÍNDROME DE CUSHING: DISPLASIA ADRENAL MICRONODULAR CONGÉNITA	P70 Endocrino	Sesión Póster 3. 19:00-19:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 19:24-19:28
Pina Pérez, Raquel ENFERMEDAD PULMONAR VENOCCLUSIVA	P51 Neumo	Sesión Póster 2. 18:00-18:52 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 18:00-18:04
Pisa Gatell, Sandra PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA IDIOPÁTICA: ESTUDIO DESCRIPTIVO	C21 Hemato	Sesión Oral 4. 17:00-17:54 Sala Las Vías (Hotel Abba) Hora 17:18-17:27
Polo Martín, Pedro IMPACTO DE LA ENFERMEDAD ALERGICA EN LA ACTIVIDAD ASISTENCIAL PEDIÁTRICA. ANÁLISIS DE LA MORBILIDAD REGISTRADA EN EL DEPARTAMENTO 09	C03 Alergia	Sesión Oral 1. 16:00-16:54 Sala Las Vías (Hotel Abba) Hora 16:18-16:27
Porcar Almela, Manuel ¹ DOLOR ABDOMINAL EN FOSA ILÍACA DERECHA QUE SUGIERE PATOLOGÍA QUIRÚRGICA, ¿SIEMPRE APENDICITIS?	C07 Gastro	Sesión Oral 2. 16:00-16:54 Sala El Andén (Hotel Abba) Hora 16:00-16:09
Porcar Almela, Manuel ² SINOVITIS VELLONODULAR PIGMENTARIA EN NIÑOS. A PROPÓSITO DE UN CASO	C23 Reuma	Sesión Oral 4. 17:00-17:54 Sala Las Vías (Hotel Abba) Hora 17:36-17:45
Romero Gómez, Miriam ¹ SÍNDROME CUELLO LENGUA EN PACIENTE DE 14 AÑOS	P67 Neuro	Sesión Póster 3. 19:00-19:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 19:12-19:16
Romero Gómez, Miriam ² SÍNDROME ADENITIS-CELULITIS POR ESTREPTOCO DEL GRUPO B EN LACTANTES	P74 Infeccioso	Sesión Póster 3. 19:00-19:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 19:40-19:44

Ros Forés, María Amparo EPISTAXIS EN LA INFANCIA: NO SIEMPRE ES UN HALLAZGO INTRASCENDENTE	P52 Neumo	Sesión Póster 2. 18:00-18:52 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 18:04-18:08
Salido Capilla, Cristina EXANTEMA ESCARLATINIFORME: UN MISMO SIGNO Y DISTINTOS DIAGNÓSTICOS	C05 Infeccioso	Sesión Oral 1. 16:00-16:54 Sala Las Vías (Hotel Abba) Hora 16:36-16:45
Sánchez Ferrer, Francisco LACTANTE CON FENOTIPO DE HURLER PRECOZ	C30 Dismorfología	Sesión Oral 5. 17:00-17:54 Sala El Andén (Hotel Abba) Hora 17:45-17:54
Sanz Almela, Mar DIAGNÓSTICO ALERGOLÓGICO MEDIANTE MICROARRAYS. UN PASO HACIA EL FUTURO	P55 Alergia	Sesión Póster 2. 18:00-18:52 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 18:16-18:20
Sirera Conca, María Ángeles APRENDIZAJE EN LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE ASPERGER. PRESENTACIÓN DE UN CASO	C31 Neuro	Sesión Oral 6. 17:00-17:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 17:00-17:09
Talens Gandía, Josefa ESTUDIO DE LAS CARACTERÍSTICAS DE LA PIELONEFRITIS AGUDA EN NIÑOS EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL	P73 Nefro	Sesión Póster 3. 19:00-19:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 19:36-19:40
Talón Bañón, Silvia DOLOR EN FOSA ILÍACA DERECHA DE CAUSA NO APENDICULAR	C08 Gastro	Sesión Oral 2. 16:00-16:54 Sala El Andén (Hotel Abba) Hora 16:09-16:18
Tarín Balaguer, Cristina DIFICULTAD DIAGNÓSTICA EN LA HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA CON SINTOMATOLOGÍA TARDÍA	P61 Gastro	Sesión Póster 2. 18:00-18:52 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 18:40-18:44

Distribución por temas

ALERGIA

- C03 Alergia** Polo Martín, Pedro
IMPACTO DE LA ENFERMEDAD ALERGICA EN LA ACTIVIDAD ASISTENCIAL PEDIÁTRICA. ANÁLISIS DE LA MORBILIDAD REGISTRADA EN EL DEPARTAMENTO 09
Sesión Oral 1. 16:00-16:54
Sala Las Vías (Hotel Abba)
Hora **16:18-16:27**
- C04 Alergia** Jarque Bou, Aránzazu
ÓXIDO NÍTRICO EXHALADO COMO PREDICTOR DE RECAÍDAS ASMÁTICAS EN PACIENTES CONTROLADOS, ¿TRATAR AL PACIENTE O AL DATO?
Sesión Oral 1. 16:00-16:54
Sala Las Vías (Hotel Abba)
Hora **16:27-16:36**
- P55 Alergia** Sanz Almela, Mar
DIAGNÓSTICO ALERGOLÓGICO MEDIANTE MICROARRAYS. UN PASO HACIA EL FUTURO
Sesión Póster 2. 18:00-18:52
Sala Boreal (Hotel Luz)
Hora **18:16-18:20**
- P56 Alergia** Garzón Lorenzo, Lucía
OMALIZUMAB EN EL TRATAMIENTO DE NIÑOS CON ASMA SEVERO
Sesión Póster 2. 18:00-18:52
Sala Boreal (Hotel Luz)
Hora **18:20-18:24**
- P57 Alergia** López Leibar, Maite
SENSIBILIZACIÓN A LA GELATINA PORCINA Y REACCIÓN A VACUNA TRIPLE VÍRICA EN PACIENTE ALÉRGICA A HUEVO
Sesión Póster 2. 18:00-18:52
Sala Boreal (Hotel Luz)
Hora **18:24-18:28**

DISMORFOLOGÍA

- C30 Dismorfología** Sánchez Ferrer, Francisco
LACTANTE CON FENOTIPO DE HURLER PRECOZ
Sesión Oral 5. 17:00-17:54
Sala El Andén (Hotel Abba)
Hora **17:45-17:54**
- P44 Dismorfología** Frontela Losa, Jorge
DISÓSTOSIS CLEIDOCRANEAL. DIAGNÓSTICO PRECOZ EN RECIÉN NACIDO
Sesión Póster 1. 18:00-18:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **18:28-18:32**
- P45 Dismorfología** Maciá Piedra, Carla
SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL. A PROPÓSITO DE UN CASO
Sesión Póster 1. 18:00-18:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **18:32-18:36**
- P46 Dismorfología** Fernández Calatayud, Alejandro
MACRODACTILIA: UN RARO HALLAZGO CON SOLUCIÓN
Sesión Póster 1. 18:00-18:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **18:36-18:40**
- P47 Dismorfología** Gilabert Martínez, Noelia
MALFORMACIÓN ANORRECTAL ATÍPICA EN RECIÉN NACIDA CON ASOCIACIÓN VACTERL
Sesión Póster 1. 18:00-18:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **18:40-18:44**

P48 **Dismorfología** Herrero Beltrán, Tatiana
SÍNDROME DE LEOPARD

Sesión Póster 1. 18:00-18:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **18:44-18:48**

P49 **Dismorfología** Castillo Gómez, Beatriz
DUPLICACIÓN DE LA REGIÓN 7q11 (REGIÓN CRÍTICA DEL SÍNDROME
DE WILLIAMS-BEUREN)

Sesión Póster 1. 18:00-18:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **18:48-18:52**

P50 **Dismorfología** Pedrón Marzal, Gema
SÍNDROME DE STUVE-WIEDEMANN

Sesión Póster 1. 18:00-18:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **18:52-18:56**

ENDOCRINOLOGÍA

C01 **Endocrino** Clavijo Pendón, Agustín
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA. CASO CLÍNICO

Sesión Oral 1. 16:00-16:54
Sala Las Vías (Hotel Abba)
Hora **16:00-16:09**

C02 **Endocrino** Navarro Ruiz, Almudena
SECRECIÓN INADECUADA DE ADH. A PROPÓSITO DE UN CASO

Sesión Oral 1. 16:00-16:54
Sala Las Vías (Hotel Abba)
Hora **16:09-16:18**

P68 **Endocrino** González Fernández, Ana
ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LA CETOACIDOSIS AL DIAGNÓSTICO DE
LA DIABETES MELLITUS TIPO 1: ¿HA CAMBIADO ALGO?

Sesión Póster 3. 19:00-19:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **19:16-19:20**

P69 **Endocrino** Ojeda González, Lysbet
RAQUITISMO CARENCIAL EN UN LACTANTE DE 5 MESES: PATOLO-
GÍA POCO COMÚN EN NUESTRO MEDIO

Sesión Póster 3. 19:00-19:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **19:20-19:24**

P70 **Endocrino** Perona Hernández, Javier
SÍNDROME DE CUSHING: DISPLASIA ADRENAL MICRONODULAR
CONGÉNITA

Sesión Póster 3. 19:00-19:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **19:24-19:28**

P71 **Endocrino** Pérez Lledó, Ester
DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA NEONATAL. A PROPÓSITO DE
UN CASO

Sesión Póster 3. 19:00-19:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **19:28-19:32**

GASTROENTEROLOGÍA

C07 **Gastro** Porcar Almela, Manuel
DOLOR ABDOMINAL EN FOSA ILÍACA DERECHA QUE SUGIERE PATO-
LOGÍA QUIRÚRGICA, ¿SIEMPRE APENDICITIS?

Sesión Oral 2. 16:00-16:54
Sala El Andén (Hotel Abba)
Hora **16:00-16:09**

C08 **Gastro** Talón Bañón, Silvia
DOLOR EN FOSA ILÍACA DERECHA DE CAUSA NO APENDICULAR

Sesión Oral 2. 16:00-16:54
Sala El Andén (Hotel Abba)
Hora **16:09-16:18**

C09 Gastro PANCREATITIS AGUDA RECIDIVANTE. A PROPÓSITO DE UN CASO	García Ron, Gema	Sesión Oral 2. 16:00-16:54 Sala El Andén (Hotel Abba) Hora 16:18-16:27
P58 Gastro DISFAGIA SECUNDARIA A CUERPO EXTRAÑO CON FORMACIÓN DE GRANULOMA ESOFÁGICO	Navarro Orenes, Isabel María	Sesión Póster 2. 18:00-18:52 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 18:28-18:32
P59 Gastro DOLOR ABDOMINAL PERSISTENTE. A PROPÓSITO DE UN CASO	Ballester Fernández, Raquel	Sesión Póster 2. 18:00-18:52 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 18:32-18:36
P60 Gastro IMPORTANCIA DE LA EXPLORACIÓN ABDOMINAL EN URGENCIAS ANTE CUADRO DIARREICO	Moriano Gutiérrez, Ana	Sesión Póster 2. 18:00-18:52 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 18:36-18:40
P61 Gastro DIFICULTAD DIAGNÓSTICA EN LA HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA CON SINTOMATOLOGÍA TARDÍA	Tarín Balaguer, Cristina	Sesión Póster 2. 18:00-18:52 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 18:40-18:44
P62 Gastro VACUNA ANTI-ROTAVIRUS. ¿CUÁL DEBE SER LA ACTITUD DEL PEDIATRA? ¿INFORMAR O RECOMENDAR?	Gil Grangel, Gloria	Sesión Póster 2. 18:00-18:52 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 18:44-18:48
P63 Gastro VÓMITOS EN UN ADOLESCENTE. A PROPÓSITO DE UN CASO	Matoses Ruipérez, María Luisa	Sesión Póster 2. 18:00-18:52 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 18:48-18:52
PEDIATRÍA GENERAL		
C10 General CEFALEA Y OBESIDAD: ¿EXISTE UNA MAYOR PREVALENCIA DE OBESIDAD EN LA POBLACIÓN QUE CONSULTA POR CEFALEA?	Fernández Calatayud, Alejandro	Sesión Oral 2. 16:00-16:54 Sala El Andén (Hotel Abba) Hora 16:27-16:36
C11 General ATENCIÓN AL NIÑO INMIGRANTE: CONSIDERACIONES ASITENCIALES Y DE SALUD PÚBLICA	Marina Alfonso, Esther	Sesión Oral 2. 16:00-16:54 Sala El Andén (Hotel Abba) Hora 16:36-16:45
C12 General REGISTRO MULTIDISCIPLINAR DE CASOS DE MUERTE SÚBITA DEL LACTANTE	Izquierdo Macián, Isabel	Sesión Oral 2. 16:00-16:54 Sala El Andén (Hotel Abba) Hora 16:45-16:54
P81 General EDEMA AGUDO HEMORRÁGICO DEL LACTANTE. A PROPÓSITO DE UN CASO	Giner Crespo, Maribel	Sesión Póster 4. 19:00-19:56 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 19:12-19:16
P82 General ESCLERODERMIA EN GOLPE DE SABLE. A PROPÓSITO DE UN CASO	Castillo Gómez, Beatriz	Sesión Póster 4. 19:00-19:56 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 19:16-19:20

P83 General	López Montes, Jorge	Sesión Póster 4. 19:00-19:56
HIPONATREMIA EN PACIENTE CON BRONQUIOLITIS. A PROPÓSITO DE UN CASO		Sala Boreal (Hotel Luz)
		Hora 19:20-19:24
P84 General	Belda Benesiu, Paula	Sesión Póster 4. 19:00-19:56
PRESENTACIÓN DE UN CASO DE HIPONATREMIA EN LACTANTE		Sala Boreal (Hotel Luz)
		Hora 19:24-19:28
P85 General	Clavijo Pendón, Agustín	Sesión Póster 4. 19:00-19:56
LINFANGIOMA EN LA EDAD PEDIÁTRICA. CASO CLÍNICO		Sala Boreal (Hotel Luz)
		Hora 19:28-19:32
P86 General	González Fernández, María Isabel	Sesión Póster 4. 19:00-19:56
MIOSITIS RECURRENTE		Sala Boreal (Hotel Luz)
		Hora 19:32-19:36
P87 General	Fuentes Gómez, Laura	Sesión Póster 4. 19:00-19:56
FORMAS DE PRESENTACIÓN DEL NEUROBLASTOMA. REVISIÓN DE CASOS EN NUESTRO HOSPITAL EN LOS ÚLTIMOS TRECE AÑOS		Sala Boreal (Hotel Luz)
		Hora 19:36-19:40
P88 General	González Oliva, Eva	Sesión Póster 4. 19:00-19:56
SÍNDROME METABÓLICO EN UN GRUPO DE NIÑOS OBESOS DEL ÁREA 18 DE LA AGENCIA VALENCIANA DE SALUD		Sala Boreal (Hotel Luz)
		Hora 19:40-19:44
P89 General	Lucas Sendra, Raquel	Sesión Póster 4. 19:00-19:56
ONFALOCELE GIGANTE. PRESENTACIÓN DE UN CASO NO TRATADO		Sala Boreal (Hotel Luz)
		Hora 19:44-19:48
P90 General	Escolano Serrano, Silvia	Sesión Póster 4. 19:00-19:56
FRECUENTACIÓN DEL SERVICIO DE URGENCIAS Y HOSPITALIZACIÓN DE LA COHORTE DEL ESTUDIO RESPIR		Sala Boreal (Hotel Luz)
		Hora 19:48-19:52
P91 General	Miñambres Rodríguez, María	Sesión Póster 4. 19:00-19:56
IMPACTO DE LA INMIGRACIÓN EN LAS CONSULTAS DE URGENCIAS PEDIÁTRICAS DE UN HOSPITAL TERCIARIO VALENCIANO		Sala Boreal (Hotel Luz)
		Hora 19:52-19:56
HEMATOLOGÍA		
C19 Hemato	Aymerich Salas, Paloma	Sesión Oral 4. 17:00-17:54
NEUTROPENIA AUTOINMUNITARIA DE LA INFANCIA. EXPOSICIÓN DE UN CASO		Sala Las Vías (Hotel Abba)
		Hora 17:00-17:09
C20 Hemato	Izquierdo Sebastiá, Sara	Sesión Oral 4. 17:00-17:54
QUELANTES DEL HIERRO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON TRASPLANTE DE PROGENITORES HEMATOPOYÉTICOS POR ENFERMEDAD ONCOHEMATOLÓGICA		Sala Las Vías (Hotel Abba)
		Hora 17:09-17:18

C21 Hemato PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA IDIOPÁTICA: ESTUDIO DESCRIPTIVO	Pisa Gatell, Sandra	Sesión Oral 4. 17:00-17:54 Sala Las Vías (Hotel Abba) Hora 17:18-17:27
P80 Hemato ANEMIA DREPANOCÍTICA	Muñoz Endrino, Clara Leticia	Sesión Póster 4. 19:00-19:56 Sala Boreal (Hotel Luz) Hora 19:08-19:12
INFECCIOSO		
C05 Infeccioso EXANTEMA ESCARLATINIFORME: UN MISMO SIGNO Y DISTINTOS DIAGNÓSTICOS	Salido Capilla, Cristina	Sesión Oral 1. 16:00-16:54 Sala Las Vías (Hotel Abba) Hora 16:36-16:45
C06 Infeccioso RABDOMIOLISIS AGUDA SECUNDARIA A INFECCIÓN POR ADENOVIRUS	Díaz Vico, Ana	Sesión Oral 1. 16:00-16:54 Sala Las Vías (Hotel Abba) Hora 16:45-16:54
C13 Infeccioso ASPERGILOSIS INVASIVA EN PACIENTE INMUNODEPRIMIDO. A PRO- PÓSITO DE UN CASO	Cubells García, Elena	Sesión Oral 3. 16:00-16:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 16:00-16:09
C14 Infeccioso HISTOPLASMOSIS DISEMINADA PROGRESIVA EN LACTANTE DE 10 MESES	De Mingo Alemany, María Carmen	Sesión Oral 3. 16:00-16:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 16:09-16:18
C15 Infeccioso MALARIA POR <i>P. FALCIPARUM</i> Y <i>P. VIVAX</i> EN PACIENTE CON DREPA- NOCITOSIS	Berlanga Charriel, Pablo	Sesión Oral 3. 16:00-16:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 16:18-16:27
C16 Infeccioso MALARIA CONGÉNITA	De Mingo Alemany, María Carmen	Sesión Oral 3. 16:00-16:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 16:27-16:36
C17 Infeccioso IMPORTANCIA DE LA PRUEBA DE LA TUBERCULINA EN EL MANEJO DE LA FIEBRE PROLONGADA	Miñambres Rodríguez, María	Sesión Oral 3. 16:00-16:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 16:36-16:45
C18 Infeccioso TUBERCULOSIS EN MENORES DE UN AÑO. UNA PATOLOGÍA EN AU- MENTO. REVISIÓN DE CASUÍSTICA DE UN HOSPITAL TERCARIO	Berlanga Charriel, Pablo	Sesión Oral 3. 16:00-16:54 Sala Maquinista (Hotel Abba) Hora 16:45-16:54
P74 Infeccioso SÍNDROME ADENITIS-CELULITIS POR ESTREPTOCO DEL GRUPO B EN LACTANTES	Romero Gómez, Miriam	Sesión Póster 3. 19:00-19:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 19:40-19:44
P75 Infeccioso ENDOCARDITIS BACTERIANA EN LA INFANCIA. A PROPÓSITO DE UN CASO	Artés Figueres, Marta	Sesión Póster 3. 19:00-19:56 Sala Bohemia (Hotel Luz) Hora 19:44-19:48

P76 Infeccioso Ferré Belda, Aina
MENINGITIS NEONATAL TARDÍA POR *STREPTOCOCCUS AGALACTIAE*. REVISIÓN DEL MANEJO

Sesión Póster 3. 19:00-19:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **19:48-19:52**

P77 Infeccioso Navarro Paterna, Mariel
NEUMONÍA NEUMOCÓCICA MULTILOBULAR CON EMPIEMA PLEURAL DERECHO Y DERRAME PLEURAL IZQUIERDO. A PROPÓSITO DE UN CASO

Sesión Póster 3. 19:00-19:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **19:52-19:56**

NEFROLOGÍA

C24 Nefro Pedrón Marzal, Gema
HIPERTENSIÓN RENOVASCULAR

Sesión Oral 4. 17:00-17:54
Sala Las Vías (Hotel Abba)
Hora **17:45-17:54**

P72 Nefro Pérez de Llago, Cristina
GLOMERULONEFRITIS POSTINFECCIOSA Y NEUMONIA NEUMOCÓCICA

Sesión Póster 3. 19:00-19:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **19:32-19:36**

P73 Nefro Talens Gandía, Josefa
ESTUDIO DE LAS CARACTERÍSTICAS DE LA PIELONEFRITIS AGUDA EN NIÑOS EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL

Sesión Póster 3. 19:00-19:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **19:36-19:40**

NEONATOS

C25 Neonatos Molina Merino, Agustín
EXPERIENCIA CON HEMODIAFILTRACIÓN VENOVENOSA EN EL RECIÉN NACIDO

Sesión Oral 5. 17:00-17:54
Sala El Andén (Hotel Abba)
Hora **17:00-17:09**

C26 Neonatos Khoyadar Pardo, Parisá
HIPERINSULINISMO NEONATAL. APROXIMACIÓN GENERAL A LAS BASES FISIOPATOLÓGICAS Y MOLECULARES

Sesión Oral 5. 17:00-17:54
Sala El Andén (Hotel Abba)
Hora **17:09-17:18**

C27 Neonatos Ojeda González, Lysbet
TERATOMA INMADURO RETROPERITONEAL

Sesión Oral 5. 17:00-17:54
Sala El Andén (Hotel Abba)
Hora **17:18-17:27**

C28 Neonatos Izquierdo Macián, Isabel
TRANSPORTE SECUNDARIO ASISTIDO DE NEONATOS CRÍTICOS EN LA COMUNIDAD VALENCIANA. PROTOCOLO DE ACTUACIÓN

Sesión Oral 5. 17:00-17:54
Sala El Andén (Hotel Abba)
Hora **17:27-17:36**

C29 Neonatos Izquierdo Macián, Isabel
TRANSPORTE SECUNDARIO ASISTIDO DE NEONATOS CRÍTICOS EN LA COMUNIDAD VALENCIANA. NUESTRA EXPERIENCIA

Sesión Oral 5. 17:00-17:54
Sala El Andén (Hotel Abba)
Hora **17:36-17:45**

P37 **Neonatos** Gilibert Martínez, Noelia
FRACTURAS OBSTÉTRICAS: FRACTURA DE FÉMUR EN NEONATO

Sesión Póster 1. 18:00-18:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **18:00-18:04**

P38 **Neonatos** Maragat Idarraga, Úrsula
LISTERIOSIS NEONATAL. DOS CASOS CLÍNICOS Y REVISIÓN

Sesión Póster 1. 18:00-18:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **18:04-18:08**

P39 **Neonatos** Izquierdo Macián, Isabel
PROGRAMA DE MONITORIZACION DOMICILIARIA EN NIÑOS PREMATUROS EN EL HOSPITAL LA FE DE VALENCIA

Sesión Póster 1. 18:00-18:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **18:08-18:12**

P40 **Neonatos** Izquierdo Macián, Isabel
PROGRAMA DE MONITORIZACION DOMICILIARIA EN EL HOSPITAL LA FE DE VALENCIA

Sesión Póster 1. 18:00-18:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **18:12-18:16**

P41 **Neonatos** González Santacruz, María
EXTENSA NECROSIS GRASA SUBCUTÁNEA POSTASFÍCTICA EN EL RECIÉN NACIDO

Sesión Póster 1. 18:00-18:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **18:16-18:20**

P42 **Neonatos** Botella López, Vanesa
PERIORQUITIS MECONIAL EN UN RECIÉN NACIDO

Sesión Póster 1. 18:00-18:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **18:20-18:24**

P43 **Neonatos** Casanova Cuenca, María
QUILOTÓRAX CONGÉNITO BILATERAL

Sesión Póster 1. 18:00-18:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **18:24-18:28**

NEUMOLOGÍA

P51 **Neumo** Pina Pérez, Raquel
ENFERMEDAD PULMONAR VENOCCLUSIVA

Sesión Póster 2. 18:00-18:52
Sala Boreal (Hotel Luz)
Hora **18:00-18:04**

P52 **Neumo** Ros Forés, María Amparo
EPISTAXIS EN LA INFANCIA: NO SIEMPRE ES UN HALLAZGO INTRASCENDENTE

Sesión Póster 2. 18:00-18:52
Sala Boreal (Hotel Luz)
Hora **18:04-18:08**

P53 **Neumo** Martínez Camacho, Rosa María
HOSPITALIZACIÓN POR NEUMONÍA EN LA EDAD PEDIÁTRICA: CASUÍSTICA DEL HOSPITAL DE LA RIBERA EN 2007

Sesión Póster 2. 18:00-18:52
Sala Boreal (Hotel Luz)
Hora **18:08-18:12**

P54 **Neumo** Ortolá Puig, Jordi
PULMÓN BLANCO, ¿SABEMOS DIAGNOSTICARLO?

Sesión Póster 2. 18:00-18:52
Sala Boreal (Hotel Luz)
Hora **18:12-18:16**

NEUROLOGÍA

C22 Neuro Fuertes Segura, María Asunción
INCIDENCIA DE LA NEUROFIBROMATOSIS Y ESCLEROSIS TUBEROSA EN EL ÁREA 18 DE LA PROVINCIA DE ALICANTE

Sesión Oral 4. 17:00-17:54
Sala Las Vías (Hotel Abba)
Hora **17:27-17:36**

C31 Neuro Sirera Conca, María Ángeles
APRENDIZAJE EN LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE ASPERGER. PRESENTACIÓN DE UN CASO

Sesión Oral 6. 17:00-17:54
Sala Maquinista (Hotel Abba)
Hora **17:00-17:09**

C32 Neuro Aracil Pedro, Teresa
ENCEFALOMIELOPATÍA AGUDA DISEMINADA (EMAD). A PROPÓSITO DE UN CASO

Sesión Oral 6. 17:00-17:54
Sala Maquinista (Hotel Abba)
Hora **17:09-17:18**

C33 Neuro Climent Alberola, Salvador
RETARD MENTAL DE CAUSA GENÈTICA. DOS CASOS FAMILIARS

Sesión Oral 6. 17:00-17:54
Sala Maquinista (Hotel Abba)
Hora **17:18-17:27**

C34 Neuro Hernández Lerma, Santiago
SINDROME DE HADDAD ASOCIADO A UN TRASTORNO GENERALIZADO DEL DESARROLLO NO ESPECIFICADO. TRATAMIENTO TERAPÉUTICO DESDE LA ESCUELA. ESTUDIO LONGITUDINAL

Sesión Oral 6. 17:00-17:54
Sala Maquinista (Hotel Abba)
Hora **17:27-17:36**

C35 Neuro Abad Mas, Luis
BENEFICIOS DEL TRATAMIENTO PSICOPEDAGÓGICO EN NIÑOS CON TDAH

Sesión Oral 6. 17:00-17:54
Sala Maquinista (Hotel Abba)
Hora **17:36-17:45**

C36 Neuro Mey Bau, Jesús
TRATAMIENTO NEUROPSICOLÓGICO DE LAS FUNCIONES ATENCIONALES EN TDAH

Sesión Oral 6. 17:00-17:54
Sala Maquinista (Hotel Abba)
Hora **17:45-17:54**

P64 Neuro Edo Monfort, Ana Isabel
ESCLEROSIS TUBEROSA EN PACIENTE DE 3 MESES DE VIDA

Sesión Póster 3. 19:00-19:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **19:00-19:04**

P65 Neuro Artés Figueres, Marta
HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL BENIGNA EN LA INFANCIA

Sesión Póster 3. 19:00-19:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **19:04-19:08**

P66 Neuro Caturla Martínez-Moratalla, Juan
LISENCEFALIA TIPO I. MANIFESTACIONES CLÍNICAS PRECOCES Y CORRELATO GENOTIPO-FENOTIPO

Sesión Póster 3. 19:00-19:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **19:08-19:12**

P67 Neuro Romero Gómez, Miriam
SÍNDROME CUELLO LENGUA EN PACIENTE DE 14 AÑOS

Sesión Póster 3. 19:00-19:56
Sala Bohemia (Hotel Luz)
Hora **19:12-19:16**

REUMATOLOGÍA

C23 Reuma Porcar Almela, Manuel
SINOVITIS VELLONODULAR PIGMENTARIA EN NIÑOS. A PROPÓSITO
DE UN CASO

Sesión Oral 4. 17:00-17:54
Sala Las Vías (Hotel Abba)
Hora **17:36-17:45**

P78 Reuma Molina López, Sonia
ENFOQUE DIAGNÓSTICO ANTE ARTRALGIAS INESPECÍFICAS EN LA
INFANCIA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Sesión Póster 4. 19:00-19:56
Sala Boreal (Hotel Luz)
Hora **19:00-19:04**

P79 Reuma Andújar Rodríguez, Laura
PRESENTACIÓN DE UN CASO Y PROPUESTA DE UN PROTOCOLO
DIAGNÓSTICO-TERAPEUTICO DE LA ESPONDILODISCITIS EN LA INFAN-
CIA

Sesión Póster 4. 19:00-19:56
Sala Boreal (Hotel Luz)
Hora **19:04-19:08**

REUNIÓN SOCIEDAD VALENCIANA DE PEDIATRÍA 2009. ESQUEMA DE PRESENTACIÓN DE COMUNICACIONES

REUNIÓN SVP 2009. COMUNICACIONES ORALES (HOTEL ABBA). 16:00-18:00 horas

Sala 1. Las Vías		Sala 2. El Andén		Sala 3. Maquinista		
Oral 1		Oral 2		Oral 3		
Endocrino. Alergia. Infeccioso		Gastro. General		Infeccioso		
16:00-16:09	Agustín Clavijo ¹	C01 - Hiperplas. suprarr	Manuel Porcar ¹	C07 - Dolor abd. en FID	Elena Cubells	C13- Aspergilosis invas.
16:09-16:18	Almudena Navarro	C02 - Síndrome SIADH	Silvia Talón	C08 - Dolor en FID	M. Carmen Mingo ¹	C14 - Histoplasm disem.
16:18-16:27	Pedro Polo	C03 - Act. Asist. Alergia	Gema García	C09 - Pancreatit recidiv.	Pablo Berlanga ¹	C15 - Malaria
16:27-16:36	Aránzazu Jarque	C04 - Óx. Nitr. y Asma	Alejandro Fernánd ¹	C10 - Cefalea y obesid.	M. Carmen Mingo ²	C16 - Malaria congénita
16:36-16:45	Cristina Salido	C05 - Exant. escarlatín.	Esther Marina	C11 - Aten. niño inmigr.	María Miñambres ¹	C17 - Impor. tuberculina
16:45-16:54	Ana Díaz	C06 - Rbdom Adenov.	Isabel Izquierdo ¹	C12 - Reg. casos SMSL	Pablo Berlanga ²	C18 - Tuberculosis
Oral 4		Oral 5		Oral 6		
Hemato. Neuro. Reuma. Nefro		Neonatos. Dismorfología		Neuro		
17:00-17:09	Paloma Aymerich	C19 - Neutrop. autoin.	Agustín Molina	C25 - Hemodia. Venove	María Áng. Sirera	C31 - Aprend. Asperger
17:09-17:18	Sara Izquierdo	C20 - Quelantes hierro	Parísá Khoyadar	C26 - Hiperinsulin neon.	Teresa Aracil	C32 - Encefalomiél. Ag.
17:18-17:27	Sandra Pisa	C21 - Púrp. Trombopén.	Lysbet Ojeda ¹	C27 - Teratom retroper.	Salvador Climent	C33 - Ret. mental gen.
17:27-17:36	M. Asunción Fuert.	C22 - Neurofibr. esc tub	Isabel Izquierdo ²	C28 - Trans. NN. Protoc	Santiago Hernánd.	C34 - Síndrome Haddad
17:36-17:45	Manuel Porcar ²	C23 - Sinovitis vellonod	Isabel Izquierdo ³	C29 - Trans. NN. Exper.	Luis Abad	C35 - T. psicope. TDAH
17:45-17:54	Gema Pedrón ¹	C24 - Hiperten renovas.	Francisco Sánchez	C30 - Fenotipo Hurler	Jesús Mey	C36 - T. neurop. TDAH

REUNIÓN SVP 2009. COMUNICACIONES PÓSTER (HOTEL LUZ). 18:00-20:00 horas

Sala 1. Bohemia		Sala 2. Boreal		
Póster 1		Póster 2		
Neonatos. Dismorfología		Neumo. Alergia. Gastro		
18:00-18:04	Noelia Gilabert ¹	P37 - Fracturas obstétr.	Raquel Pina	P51 - Enf. pulm. Venocl.
18:04-18:08	Úrsula Maragat	P38 - Listeriosis neon.	María Amparo Ros	P52 - Epistaxis
18:08-18:12	Isabel Izquierdo ⁴	P39 - Mon. domi. prem.	Rosa M. Martínez	P53 - Hospit. por neum
18:12-18:16	Isabel Izquierdo ⁵	P40 - Monitor. domicil.	Jordi Ortolá	P54 - Pulmón blanco
18:16-18:20	María González S.	P41 - Necr. grasa subc.	Mar Sanz	P55 - Diag. por microarr
18:20-18:24	Vanesa Botella	P42 - Periorq. meconial	Lucía Garzón	P56 - Omaliz. en asma
18:24-18:28	María Casanova	P43 - Quilotórax congén	Maite López	P57 - Sensib. a gelatina
18:28-18:32	Jorge Frontela	P44 - Disóst cleidocran.	Isabel M. Navarro	P58 - Disfag. por c. extr.
18:32-18:36	Carla Maciá	P45 - Síndr. Klippel-Feil	Raquel Ballester	P59 - Dolor abd. Persist.
18:36-18:40	Alejandro Fernánd ²	P46 - Macroductilia	Ana Moriano	P60 - Expl abd en diarr.
18:40-18:44	Noelia Gilabert ²	P47 - Malform. Vacterl	Cristina Tarín	P61 - H. diafrag. tardía
18:44-18:48	Tatiana Herrero	P48 - Síndrom. Leopard	Gloria Gil	P62 - Vacuna antirrotav.
18:48-18:52	Beatriz Castillo ¹	P49 - Duplicación 7q11	M. Luisa Matoses	P63 - Vóm. en adolesc.
18:52-18:56	Gema Pedrón ²	P50 - S. Stuve-Wiedem.		
Póster 3		Póster 4		
Neuro. Endocrino. Nefro. Infeccioso		Reuma. Hemato. General		
19:00-19:04	Ana Isabel Edo	P64 - Esclerosis tuber.	Sonia Molina	P78 - Artralgias inesp.
19:04-19:08	Marta Artés ¹	P65 - HTIC benigna	Laura Andújar	P79 - Espondilodiscitis
19:08-19:12	Juan Caturla	P66 - Lisencefalia tipo I	Clara Leticia Muñoz	P80 - Anemia drepanoc.
19:12-19:16	Miriam Romero ¹	P67 - Síndr. cuello lengua	Maribel Giner	P81 - Edema Hemorrág.
19:16-19:20	Ana González F.	P68 - Cetoacid. en DM I	Beatriz Castillo ²	P82 - Esclerod. en sable
19:20-19:24	Lysbet Ojeda ²	P69 - Raquitis carencial	Jorge López	P83 - Hiponat en bronq.
19:24-19:28	Javier Perona	P70 - Síndr. de Cushing	Paula Belda	P84 - Hiponat en lact.
19:28-19:32	Ester Pérez Ll.	P71 - Diab insíp. nefrog.	Agustín Clavijo ²	P85 - Linfangioma
19:32-19:36	Cristina Pérez Ll.	P72 - Glomerul. y neum.	M. Isabel González	P86 - Miositis recurrente
19:36-19:40	Josefa Talens	P73 - Pielonefritis aguda	Laura Fuentes	P87 - Neuroblastoma
19:40-19:44	Miriam Romero ²	P74 - Aden-celul. EGB	Eva González O.	P88 - S. Metab. y obes.
19:44-19:48	Marta Artés ²	P75 - Endocard. bacter.	Raquel Lucas	P89 - Onfaloc. gigante
19:48-19:52	Aina Ferré	P76 - Mening. NN S.Ag.	Silvia Escolano	P90 - Frecuen. Urgenc.
19:52-19:56	Maribel Navarro	P77 - Neumon. neumoc.	María Miñambres ²	P91 - Inmigr en Urgenc.

Un número junto al autor indica que presenta varias comunicaciones. Éstas siempre son en la misma sesión o en otra de distinto horario. De esta manera pueden estar en todas las sesiones en que presenten comunicaciones sin necesidad de moverse antes de que acaben.

Información general

Secretaría Científica:

Sociedad Valenciana de Pediatría
Av. de la Plata, 20. 46013 Valencia
Teléfono y Fax: 963745568
Correo electrónico: socvaped@comv.es
Página web: <http://www.socvaped.org>

Secretaría Técnica:

Viajes El Corte Inglés, S.A.
División de Congresos, Convenciones e Incentivos
Gran Vía Fernando el Católico, 3 bajo
46008 Valencia
Teléfono: 963107189. Fax: 963411046
Correo electrónico: congresos.valencia@viajeseci.es

Inscripciones:

Para inscripciones y reservas dirigirse a la Secretaría Técnica del Congreso:
Teléfono: 963107189. Correo electrónico: congresos.valencia@viajeseci.es

Inscripción con comida de trabajo y cena de clausura: 150 euros

Inscripción con comida de trabajo: 100 euros

Sede del Congreso:

Hotel Luz Castellón (Sede del congreso).
Calle Pintor Oliet, 3
12006 Castellón

Hotel Abba Castellón (a 20 m de la sede del congreso)
Calle Pintor Oliet, 9
12006. Castellón

Premios científicos

Durante la Reunión Anual de la S.V.P. se hará entrega de los siguientes premios científicos:

- Premio SVP a la mejor comunicación científica: 400 euros
- Premio a la mejor comunicación de Atención Terciaria: 200 euros
- Premio a la mejor comunicación de Atención Secundaria (hospitales comarcales): 200 euros
- Premio a la mejor comunicación de Atención Primaria: 200 euros
- Premio a la comunicación más innovadora de investigación: 200 euros

Los premios se otorgarán tras una explícita y rigurosa metodología de calificación por parte del Comité Científico, que se publicará en el Boletín de la SVP para conocimiento de todos los miembros de la SVP.

Nota importante:

Debido a lo ajustado de los horarios, rogamos a todos los participantes la máxima puntualidad en los actos, tanto para su inicio como para su final.

En especial se ruega a los autores que presentan las comunicaciones orales y los pósters que se ajusten a los tiempos indicados (ver Normas para los Autores) y a los moderadores a que sean estrictos en el cumplimiento de los horarios.

Agradecimientos

Entidades Colaboradoras

Ayuntamiento de Castelló
Caja Rural de Castelló

Patrocinio becas-inscripción al XXV Congreso de la S.V.P.

Abbott
Casen-Fleet
La Roche Posay
Milte
Mead Johson
Numil
Sanutri
Wyeth

Expositores

Alter Nutriben
Boiron
Grupo Ferrer
GSK
Hero
Nestlé
Ordesa
Sanofi

CONFERENCIA EXTRAORDINARIA

Importancia del diagnóstico precoz de las hipoacusias

Dra. Rosana Almela Cortés. Especialista en Otorrinolaringología. Hospital General de Castelló.

La hipoacusia o disminución de la percepción auditiva en la infancia, es un problema de salud importante, ya que el desarrollo intelectual y social del niño está unido a las aferencias auditivas del sistema nervioso central.

El oído, junto con el resto de los sentidos, permite la relación con el medio ambiente y es imprescindible en el ser humano, ya que este transmite sus ideas fundamentalmente por el lenguaje hablado.

Una hipoacusia puede dificultar la adaptación social y el rendimiento escolar del niño, limitando sus posibilidades sociales y laborales cuando llegue a la edad adulta. La gravedad del problema va a depender del grado de la hipoacusia y de la edad de instauración de la misma. Cuando el déficit de audición ocurre antes del desarrollo del lenguaje oral, la repercusión en el desarrollo intelectual, psíquico y social es todavía mayor.

Cuanto más precozmente se instaura el tratamiento de los niños con déficit de audición, mejor son los resultados en el desarrollo de su lenguaje, y por tanto de su desarrollo personal y social.

En ausencia de programas de detección precoz de la hipoacusia el déficit auditivo puede pasar desapercibido en el niño, sobre todo en el primer año de vida, en el que sólo se aprecia una falta de respuesta a estímulos sonoros, que no siempre es fácil de detectar. Más tarde comenzaran a manifestarse los retrasos en el desarrollo del lenguaje. Sin utilizar los programas de detección de la hipoacusia la edad media de detección de ésta, en los países desarrollados, es de alrededor de los tres años de edad, pese a que la mayor parte de las hipoacusias infanti-

les se presentan en el nacimiento o en la etapa neonatal.

De ahí la gran importancia de la detección precoz y la concienciación de los profesionales sanitarios, padres, educadores y de la sociedad en general en el diagnóstico precoz de la sordera infantil.

La incidencia de hipoacusias severas y profundas, que impiden el desarrollo del lenguaje hablado de no aplicarse el tratamiento especializado, es de aproximadamente uno de cada mil recién nacidos, según un informe de la Organización Mundial de la Salud. Para las hipoacusias moderadas a profundas, la prevalencia oscila del 1 al 3 por mil. Si se incluyen todos los grados de hipoacusia, la OMS refiere que 5 de cada mil recién nacidos sufre algún tipo de deficiencia auditiva.

Las causas de la hipoacusia del recién nacido son muy diversas y con frecuencia difíciles de establecer, especialmente cuando puede ser responsable más de un factor. Pueden agruparse en congénitas y adquiridas.

La mitad de los casos de las *hipoacusias congénitas* son de etiología desconocida. El 40% son de etiología genética, de ellas unas son *puras* cuyo único síntoma es la sordera y otras son *sindrómicas*, en las cuales además de la sordera presentan un conjunto de síntomas que dan lugar a un síndrome complejo asociado a la sordera.

Las *hipoacusias adquiridas* son las originadas por situaciones que afectan a la audición en sujetos que tenían un oído genéticamente perfecto. Pueden ser adquiridas durante el periodo prenatal por administración de ototóxicos, por infecciones intrauterinas; durante el periodo perinatal por ejemplo por asfixia perinatal o

después del nacimiento por ototóxicos, quimioterapia, hiperbilirrubinemia y de causa desconocida.

El 80% de las hipoacusias infantiles se presentan ya en el periodo neonatal.

En base a la localización de la lesión que la produce podemos hablar de *hipoacusias de transmisión*, cuando la lesión está localizada en el oído externo y/o medio e *hipoacusias de percepción*, aquellas en que la lesión está localizada en la cóclea o en el nervio auditivo.

Según la cantidad de pérdida de audición las hipoacusias pueden diferenciarse en:

1. *Hipoacusias leves*: la pérdida es menor de 40 dB. Sólo presentan problemas de audición en voz baja y en ambiente ruidoso. El desarrollo del lenguaje es normal.
2. *Hipoacusias moderadas*: pérdidas en las que el umbral de audición se sitúa entre 41 a 70 dB. Se aprecian dificultades de audición con la voz normal. Existen problemas en la adquisición del lenguaje y en la producción de sonidos.
3. *Hipoacusias severas*: existen pérdidas de 71 a 90 dB. Sólo se oye cuando se grita o se usa amplificación. No se desarrolla el lenguaje sin ayuda técnica.
4. *Hipoacusias profundas*: la pérdidas son mayores de 90 dB. La comprensión es prácticamente nula incluso con el amplificador. No existe desarrollo espontáneo del lenguaje.

Hoy en día disponemos de técnicas diagnósticas que nos permiten la identificación precoz de la hipoacusia en recién nacidos y lactantes. Estas técnicas se caracterizan por no necesitar la colaboración del paciente y no estar condicionadas por el explorador. Son procedimientos sencillos, de fácil manejo, objetivos, rápidos y reproducibles.

Actualmente los métodos recomendados para el cribado de la hipoacusia en los recién nacidos son: las Otoemisiones Acústicas y los Potenciales Auditivos de Tronco Cerebral (PEATC), son procedimientos capaces de identificar al menos el 80% de las hipoacusias permanentes infantiles.

Las otoemisiones acústicas son sonidos originados en la cóclea, por mecanismos fisiológicos. Pueden ser espontáneas o provocadas por

estímulos auditivos diversos y su origen son las células ciliadas externas. Las otoemisiones utilizadas en el screening auditivo infantil son las otoemisiones acústicas provocadas por clics, que nos aportan información objetiva de la función coclear. La presencia de OEA indica que la audición está dentro de la normalidad, es decir, menor o igual a 30dB.

El registro de las OEA provocadas es la primera exploración a realizar en los programas de screening de la hipoacusia en el recién nacido y lactante, por la sencillez de la prueba, el poco tiempo que se necesita para su realización, los buenos índices de sensibilidad y especificidad y el ser económica.

Las OEA provocadas están presentes en todos los recién nacidos que presentan umbrales de aparición de la onda V inferiores a 30 dB en los PEATC.

Dada la limitación de las OEA en el diagnóstico de las hipoacusias, aportándonos sólo información de la función coclear, siendo incapaces de detectar las alteraciones en la vía auditiva y centros auditivos del sistema nervioso central, en los recién nacidos con factores de riesgo (Tabla I y II) y dado que hay que descartar lesiones centrales, se solicitarán PEATC.

Tabla I. Indicadores de riesgo de hipoacusia en recién nacidos

Antecedentes familiares de sordera
Infección gestacional TORCHS (Toxoplasmosis, Rubeola, Citomegalovirus, Herpes y Sífilis).
Malformaciones craneofaciales.
Peso < 1500 gr.
Hiperbilirrubinemia grave.
Agentes ototóxicos en la gestante o el niño.
Meningitis Bacteriana.
Accidente hipoxico-isquémico.
Ventilación mecánica.
Síndromes asociados a hipoacusia
Hábitos tóxicos maternos.

Tabla II. Indicadores de riesgo de hipoacusia en el lactante

Sospecha de hipoacusia por los padres y/o educadores.
Meningitis bacteriana o infección que curse con hipoacusia.
Traumatismo craneoencefálico.
Estigmas de Síndromes que cursen con hipoacusia neurosensorial.
Ototóxicos
OMC o recidivante.

Los PEATC se basan en el registro de corrientes eléctricas de la vía auditiva tras la presentación de estímulos sonoros. Su sensibilidad y

especificidad son óptimas, aunque presentan el inconveniente de un coste más elevado que las OEA.

Desde Abril de 2003 el Ministerio de Sanidad y Consumo y las Comunidades Autónomas aprueban el Programa de detección precoz de la hipoacusia en España. Este programa abarca el cribado universal de la hipoacusia en recién nacidos, el acceso a la fase de diagnóstico antes de los tres meses de edad, la instauración del tratamiento antes de los seis meses de edad y el seguimiento de los casos detectados.

Actualmente en los hospitales públicos de la Comunidad Valenciana se realiza el Cribado Universal de la hipoacusia a todos los recién nacidos. El protocolo de detección precoz de la hipoacusia combina OEA y PEATC. (Figura 1)

El 50% de las hipoacusias infantiles se dan en niños sin factores de riesgo.

Cuando la prueba de cribado se realiza sólo a los recién nacidos y lactantes con factores de riesgo, se detectan el 40% a 50% de las hipoacusias permanentes congénitas infantiles (Tabla III).

Tabla III. Indicadores que requieren monitorización auditiva periódica

- Antecedentes familiares de sordera.
- Infección gestacional TORCHS (Toxoplasmosis, Rubeola, Citomegalovirus, Herpes y Sifilis).
- Malformaciones craneofaciales.
- Trastornos neurodegenerativos.
- Otitis media crónica o recidivante.

Sólo con una detección precoz de la sordera una persona sorda podrá cuando llegue el momento tomar las decisiones más importantes de su vida (estudios, trabajo, vida social, ocio y tiempo libre) en igualdad de condiciones que el resto de los ciudadanos.

Los mejores resultados de los tratamientos médicos, quirúrgicos y rehabilitadores se consiguen cuando se inician lo antes posible, en fases en las que aún no se haya concluido la maduración del cerebro, y de la vía auditiva.

El diagnóstico de la hipoacusia debe ser precoz y preciso, para que cualquier tipo de sordera esté diagnosticada y su tratamiento iniciado antes de los dos años de edad.

La familia del niño debe ser informada sobre las repercusiones de la hipoacusia y las actua-

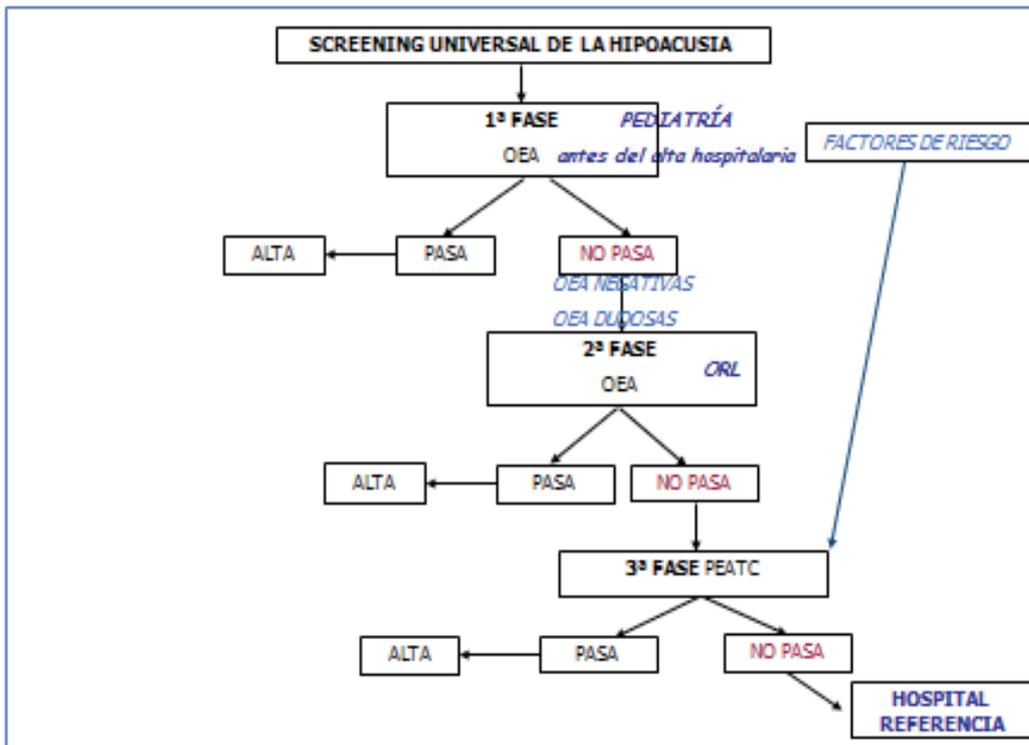


Figura 1. protocolo de detección precoz de la hipoacusia combina OEA y PEATC

ciones que deberá adoptar, el tratamiento médico-quirúrgico, el audióprotésico; la intervención logopédica y educativa han de iniciarse precozmente y los profesionales que atiendan al niño hipoacúsico, junto con su entorno familiar, deben actuar coordinadamente con un trabajo en equipo.

Por último hablar de diagnóstico precoz es hablar de calidad de vida, de una familia que ha tenido que afrontar el trauma de la sordera de uno de sus miembros, y sobre todo, calidad de vida de un niño que tiene todo el futuro por delante, todo el futuro que nosotros como profesionales seamos capaces de ofrecerle a él, a su familia y al resto de la sociedad.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Programa de Detección Precoz de Hipoacusias en Recién nacidos y Lactantes de la Comunidad Valenciana. Consellería de Sanitat. Generalitat Valenciana. 1999.
- 2.- Morera Pérez, C. y Ramírez Llorens, R. "Screening auditivo neonatal". En: Tomás Barberan, M. y Bernal Sprekelsen, M. Tratado de Otorrinolaringología Pediátrica. Cap: 8.1: 89-96.
- 3.- Morera Pérez, C. y Saiz Monfort, V. "Protocolos de screening auditivo neonatal". En: Tomás Barberan, M. y Bernal Sprekelsen, M. Tratado de Otorrinolaringología Pediátrica. Cap: 8.2: 97-101.
- 4.- Comisión para la detección precoz de la Hipoacusia. Protocolo para la detección precoz de la hipoacusia en recién nacidos con indicadores de riesgo; 1996.
- 5.- Comisión para la Detección Precoz de la Hipoacusia. Programa para la detección precoz, el tratamiento y la prevención de la hipoacusia infantil; 1999.
- 6.- Almela Cortés, R. "Síndrome de Usher: Aspectos clínicos, diagnósticos y terapéuticos" Tesis Doctoral. Madrid, 2004.

MESA REDONDA: EL PEDIATRA Y EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES GENÉTICAS

Moderador: Dr. Carlos Paredes Cencillo

Consejo genético. Cómo, cuándo y a quién

Dr. Conrado Martínez Cadenas. Instituto Valenciano de Genética

La aplicación de la Genética se ha extendido a un número cada vez más numeroso de especialidades médicas: hasta la fecha, es posible realizar el diagnóstico genético en más de 1.000 enfermedades, de las más de 5.000 conocidas de origen genético.

CONSEJO GENÉTICO

En una consulta de consejo genético o consulta de genética se informa acerca de las características de las enfermedades genéticas, los riesgos de ocurrencia y de recurrencia, y los impactos familiares que éstas producen. Este asesoramiento genético debe brindar información a individuos y parejas acerca de enfermedades hereditarias, el riesgo de tener hijos que puedan padecerlas, la gravedad del desorden y las opciones disponibles de tratamiento y para la reproducción. Por otra parte, el diagnóstico genético identifica en el DNA de los pacientes las variantes genéticas que pueden dar lugar a

enfermedades de origen genético. Por lo tanto permite confirmar o descartar el diagnóstico de individuos afectados con algún padecimiento genético o bien a portadores sanos.

El consejo genético debe otorgarlo un médico genetista en su consulta, informando de las principales características de la enfermedad, su evolución, complicaciones, como debe de ser el seguimiento, tratamiento, riesgos de tener otro hijo con el mismo padecimiento y recomendaciones para futuros embarazos de la pareja.

Una información genética correcta exige un diagnóstico exacto. Para esto el genetista debe disponer de la mayor información posible sobre la enfermedad del paciente (historia clínica) y la historia de ambas ramas familiares (árbol genealógico). Una vez reunida toda la información y después de tener el diagnóstico correcto y un árbol genealógico, se realiza una evaluación del riesgo de recurrencia y se da al paciente y a sus familiares el asesoramiento genético adecuado correspondiente a la enfermedad detectada.

Etapas clave en el Consejo Genético:

1. Elaboración del árbol genealógico en base a la información familiar proporcionada por el paciente
2. Determinar el patrón de herencia y estimar los riesgos de ocurrencia y recurrencia. Averiguar si existe consanguinidad en la familia
3. Proporcionar información adecuada, en lenguaje llano, que facilite la toma de decisiones
4. Valoración de las opciones diagnósticas y preventivas existentes en la actualidad (importante explicar las limitaciones de las pruebas genéticas)
5. Lo más importante: que los pacientes y familiares estén informados y que hayan comprendido
6. Consentimiento informado firmado antes de realizar los estudios genéticos
7. Interpretación práctica de los resultados procedentes de los estudios genéticos

PACIENTES REMITIDOS A GENÉTICA

Normalmente, cualquier especialista que se encuentre ante una enfermedad de origen genético puede remitir al paciente y a sus familiares a la consulta de Consejo Genético o Consulta Genética, ya que la genética se ha convertido en un campo importante en prácticamente todas las especialidades médicas. Pero las tres **especialidades** que más personas suelen remitir a las consultas de Consejo Genético, por volumen de pacientes, son Ginecología y Obstetricia, Neurología y **sobretudo Pediatría**.

Las **indicaciones habituales** para remitir pacientes a la consulta de Consejo Genético son:

- Enfermedad genética conocida o sospechada (aparentemente hereditaria) en un paciente o en algún familiar suyo (portadores sanos de la enfermedad)
- Indicios médicos de estar desarrollando una enfermedad degenerativa
- Diagnóstico presintomático de enfermedades hereditarias
- Defectos o malformaciones congénitas en algún niño dentro de la familia, o aparición de ceguera o sorderas
- Retraso mental infantil o retraso en el crecimiento y desarrollo
- Problemas de infertilidad en la pareja o abortos espontáneos de repetición
- Detección de alguna anomalía en las ecografías, en los análisis bioquímicos propios del embarazo o en el cariotipo del feto

PAPEL DEL GENETISTA

Un genetista es un médico con experiencia en el manejo de enfermedades causadas por anomalías en la información contenida en los genes, es decir, genéticas o hereditarias. Su labor debe ser la siguiente:

1. Realizar el diagnóstico y seguimiento clínico de pacientes con enfermedades genéticas o hereditarias.

2. Explicar las características, historia natural y complejidad genética de la enfermedad, así como las opciones preventivas o terapéuticas para el paciente.
3. Dirigir el diagnóstico o el estudio genético hacia el gen o genes apropiados. Además, interpretar los resultados del estudio genético y explicar su significado clínico.
4. Advertir de las implicaciones del diagnóstico para otros miembros de la familia y comentar las posibles opciones reproductivas.
5. Identificar otros posibles familiares afectos o todavía asintomáticos y determinar el riesgo genético de padecer la enfermedad en dichos familiares, e informarles de su situación y de las opciones diagnósticas y de prevención de que disponen.
6. Realizar a los familiares los análisis genéticos pertinentes para clarificar su estado de portador o no portador de la enfermedad.
7. Mantener y actualizar un registro genético y una base de datos de pacientes y de enfermedades genéticas.
8. Dirigir a las familias con enfermedades genéticas a fuentes de información de calidad y referirlas a las asociaciones de pacientes disponibles en la zona.
9. Mantener relación constante y estar en contacto directo con los laboratorios de Genética Molecular o Citogenética que realizan los análisis genéticos.
10. Asesorar a otros profesionales médicos sobre el diagnóstico y análisis genético de las enfermedades genéticas o hereditarias.

Herramientas para el diagnóstico de las enfermedades genéticas

Dr. Javier Gracia Planells. Biólogo Molecular. Unidad de Genética Médica. Instituto Valenciano de Genética. Sistemas Genómicos

El rápido avance de la Genética Humana y su aplicación al diagnóstico de enfermedades hereditarias se ha puesto de manifiesto recientemente en un número creciente de especialidades médicas. Hasta la fecha, se conocen más de 6000 enfermedades genéticas, de las cuales ya es posible obtener un diagnóstico genético en más de 1300.

La Pediatría es una de las áreas de mayor impacto de la Genética, ya que gran parte de las enfermedades hereditarias comienzan a manifestarse en el período perinatal. Por este motivo, el pediatra constituye una pieza fundamental en la identificación precoz, la evaluación y la orientación clínica de un gran número de enfermedades genéticas. En muchos casos, el diagnóstico genético resulta crucial, pudiendo resultar decisivo, tanto a nivel pronóstico, como a nivel preventivo o terapéutico.

El diagnóstico genético resulta, frecuentemente, un proceso muy complejo y laborioso debido a varios aspectos propios de las enfermedades genéticas. Estos aspectos son principalmente, la "juventud" de la Genética como ciencia y en especial sus aplicaciones a la Medicina, la gran complejidad del genoma Humano y el hecho de la gran mayoría de las enfermedades genéticas son enfermedades raras.

Las primeras técnicas de Genética Molecular aparecen en los años 70 y hasta el año 2003 no tenemos el primer mapa de referencia del Genoma Humano. En la actualidad, todavía existen muchos genes sin caracterizar, muchos aspectos y mecanismos genéticos sin descubrir y las bases moleculares de muchas enfermedades genéticas sin definir. El Genoma Humano consta de 3300 millones de pares de bases, de las cuales tan solo el 2% corresponden a los 30000 genes que contiene un genoma humano. Una mutación que afecte a una sola de esas pares de bases o a cualquiera de esos genes

es susceptible de dar lugar a una enfermedad genética. Además de un gran número de interacciones propias de los genes, de las proteínas codificadas por ellos o de los transcritos que todavía no conocemos en profundidad.

La mayoría de las enfermedades genéticas forman parte de las enfermedades raras, enfermedades que por su baja frecuencia, inferior a 5/10000 habitantes, quedan huérfanas de estudio para los Sistemas de Salud. A esta orfandad contribuyen diversas circunstancias: la pobreza de datos epidemiológicos, la escasez de profesionales médicos con experiencia en su manejo clínico, la dificultad en el acceso a las medidas diagnósticas y preventivas disponibles, la complejidad técnica de su estudio y la exigua investigación debido a los pocos casos e insuficientes recursos. Debemos ser conscientes de que, aunque la frecuencia de cada una de estas enfermedades es baja, en su conjunto, conocemos más de 6000, constituyen un porcentaje a tener en cuenta por cualquier Sistema de Salud. Además, son enfermedades con un gran impacto social, muchas son enfermedades graves o discapacitantes, provocan alteraciones físicas o psíquicas evidentes, aparecen en el período perinatal y sobre todo son hereditarias. En las enfermedades hereditarias el concepto de paciente es mucho más amplio, y no afecta tan solo al individuo enfermo, sino que debe extenderse a todos los familiares con riesgo de padecer la enfermedad o de transmitirla, para poder proporcionarles las medidas preventivas oportunas. Los datos estadísticos nos indican que entre un 6-8% de la población mundial padece algún tipo de enfermedad rara, por lo que podemos concluir que "no es tan raro padecer una enfermedad rara".

Ante este complejo panorama de las enfermedades genéticas, el pediatra constituye una pieza fundamental en su diagnóstico. Por este

motivo, el pediatra debe ser capaz de detectar aquellos casos en los que pueda subyacer una enfermedad genética, ya que no siempre va a poder diagnosticar en primer término, y una vez tratados los primeros síntomas orientar el diagnóstico genético en la medida de las posibilidades disponibles.

¿CÓMO DEBEMOS ORIENTAR UN DIAGNÓSTICO GENÉTICO?

En el momento en el que un pediatra identifica un paciente con una patología genética o hereditaria, el siguiente paso es orientar el diagnóstico de la manera más precisa posible. En ocasiones esta orientación será sencilla, pero en otros muchos resultará complicada y en algunos casos prácticamente inabordable. En cualquier caso, resultará de gran utilidad contar con la colaboración de un genetista clínico o de un dismorfólogo especializado en el manejo y diagnóstico de pacientes con enfermedades o síndromes genéticos complejos.

El Diagnóstico Genético en sí debemos estructurarlo en tres etapas, pre-analítica, una analítica y otra post-analítica:

- Etapa pre-analítica. Está dirigida a obtener información útil para determinar la disponibilidad de un diagnóstico genético y rentabilizarlo, de manera que no se realicen pruebas genéticas innecesarias. Mediante la consulta de consejo genético recopilaremos la información clínica y familiar, con la cual elaboraremos el árbol genealógico. Estos datos nos permitirán, determinar el patrón de herencia de la enfermedad, evaluar los genes o mutaciones potencialmente implicados en la enfermedad, estimar la viabilidad del diagnóstico genético, escoger las metodologías diagnósticas más adecuadas y estimar la sensibilidad y especificidad de cada una de ellas. En esta etapa también será necesario valorar la relación coste-eficiencia del diagnóstico, en función de la complejidad técnica del estudio y el rendimiento diagnóstico que esperamos obtener.

- Etapa analítica. Consiste en la realización de las técnicas de laboratorio necesarias para obtener el Diagnóstico Genético. Estas técnicas son muy diversas y muchas de ellas son específicas de una enfermedad concreta. Por este motivo, la orientación clínica es fundamental ya que en base a ella se van a realizar todos los estudios posteriores. Si esta orientación no es precisa es probable que acabemos analizando genes o mutaciones que no estén asociados con la patología que sufre el paciente.

La mayoría de técnicas pueden agruparse en base a dos metodologías principales, Citogenética y Genética Molecular.

La Citogenética se encarga del estudio de los cromosomas, por lo tanto, permite ver de una manera sencilla la manera en la que está almacenada la información genética dentro del núcleo de la célula. Cualquier alteración en la estructura de almacenamiento de esta información puede estar asociada a una patología o síndrome concreto. Esta metodología suele utilizarse como método de rastreo para detectar alteraciones sin necesidad de tener un diagnóstico clínico preciso. La técnica citogenética por excelencia es el cariotipo (Fig.1) y las principales limitaciones son la necesidad de realizar un cultivo celular y la sensibilidad limitada por el nivel de resolución de la óptica microscópica. Las principales indicaciones de la citogenética son el rastreo prenatal de los defectos congénitos, retraso mental o del desarrollo inespecífico, niños con dismorfias o formas sindrómicas, infertilidad, abortos de repetición y donantes de gametos.

La Citogenética Molecular o FISH (Hibridación In Situ Fluorescente) es una combinación de ambas metodologías permitiendo ver alteraciones citogenéticas (que afectan a los cromosomas) mediante la aplicación de sondas moleculares de regiones cromosómicas concretas. En ese caso, el nivel de resolución es mayor que la citogenética convencional, pero se convierte en una técnica más específica. Por este motivo, es necesaria una orientación

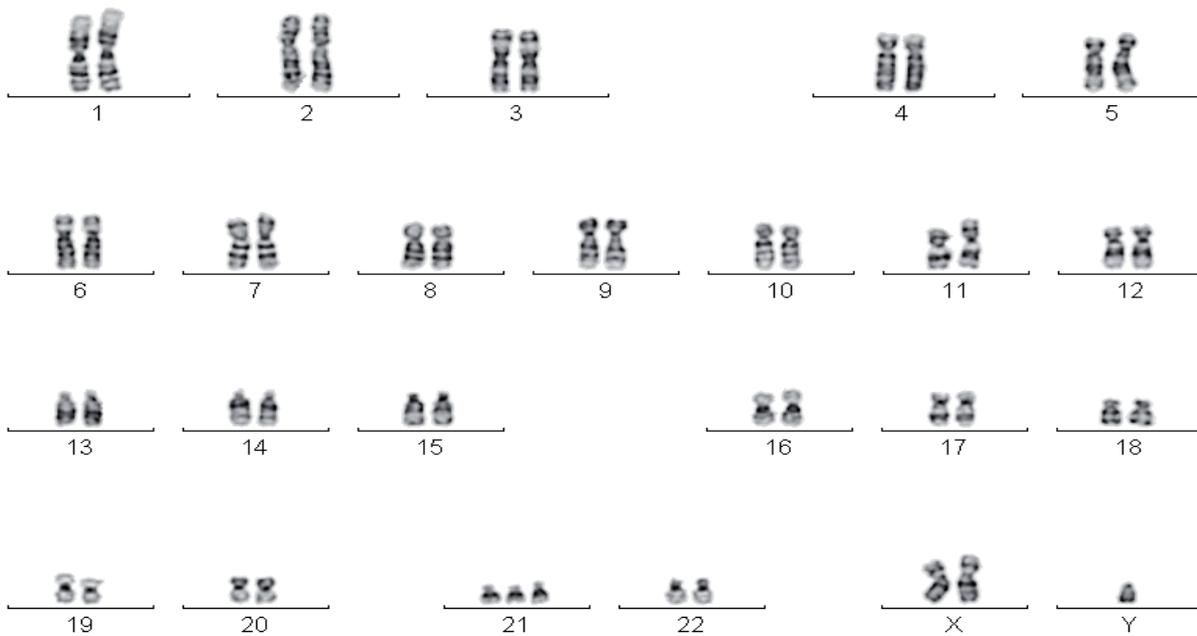


Figura 1. Cariotipo humano realizado con técnicas de citogenética convencional. En este caso se aprecia la presencia de un cromosoma adicional correspondiente al par 21. Fórmula del cariotipo 47 XY, +21 correspondiente a una trisomía 21 asociada al Síndrome de Down

diagnóstica que permita seleccionar la sonda molecular concreta de la región en la cual esperamos encontrar la alteración causante de la patología.

La Hibridación Genómica Comparada (CGH) (Fig. 2) también se basa en ambas metodologías, aunque recientemente se está implantando su utilización mediante técnicas exclusivamente moleculares como el uso de microchips o arrays. El CGH es una técnica de rastreo ideal para la detección de alteraciones genéticas inespecíficas que pueden afectar a cualquier parte del genoma y que dan lugar a alteraciones en el número de copias (p.ej duplicaciones o deleciones). Las indicaciones serían prácticamente las mismas que para el cariotipo, pero con un nivel de sensibilidad muy superior, propio de las técnicas de genética molecular.

La Genética Molecular se encarga del estudio de alteraciones a nivel del ADN

(Fig. 3). Esta técnica es muy sensible y específica por lo que es necesario que la orientación clínica sea muy precisa. El diagnóstico clínico debe permitirnos orientar el diagnóstico genético hacia un número pequeño de genes o mutaciones o hacia a una región genómica definida. Recordemos que el genoma humano está compuesto por 3300 millones de pares de bases y contiene unos 30000 genes, por tanto, antes de plantear el uso de una técnica de Genética Molecular, debemos poder responder a tres preguntas; ¿qué buscamos?, ¿dónde lo hacemos? y ¿cómo lo hacemos?

Para ello, debemos tener claro el tipo de enfermedad que vamos a estudiar, saber el tamaño y las características del gen asociado a la enfermedad, identificar el tipo de mutaciones que esperamos encontrar y conocer la indicación clínica de dicho estudio. En función de estos pará-

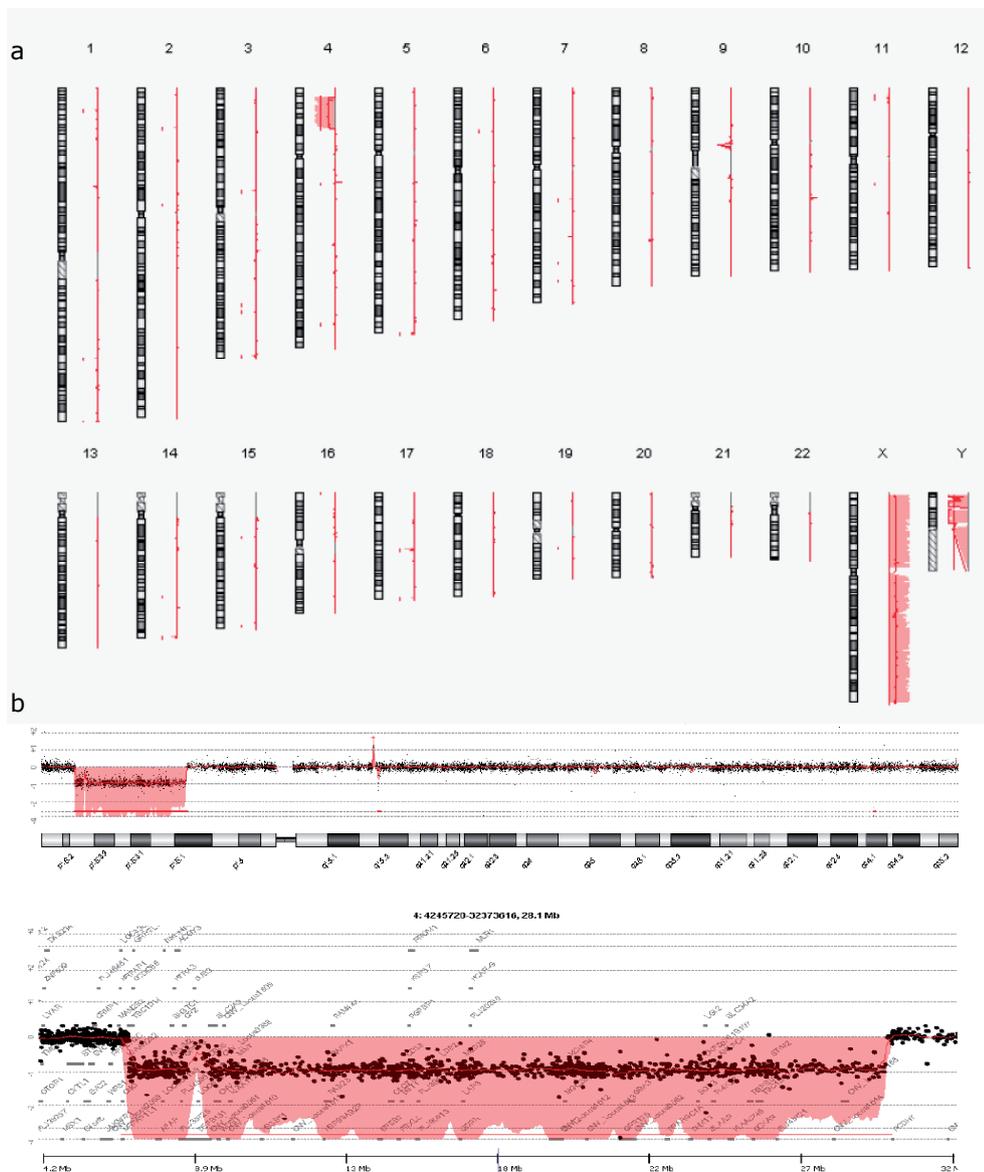


Figura 2. Hibridación genómica comparada (CGH) de muestra de una niña de 22 meses de edad con retraso en las adquisiciones y rasgos dismórficos, con cariotipo y estudio de reordenamientos subteloméricos ambos normales. El CGH muestra una delección de 23 Mb compatible con un cariotipo 46, XX del4p15-p16 (a). La resolución de la técnica permite visualizar los genes conocidos implicados en la delección.

metros podremos prever la complejidad del estudio, la metodología más adecuada la sensibilidad del estudio y las posibles repercusiones para el paciente.

Como resultado de este estudio, debemos exigir un informe que resulte de “utilidad clínica”, por tanto, acorde a la indicación clínica y en un plazo de tiempo

razonable para planificar nuevas acciones. Debe realizarse teniendo en cuenta los criterios de calidad, haciendo especial hincapié en la sensibilidad de la técnica utilizada, sobre todo en resultados negativos o de incertidumbre. En el caso de incertidumbre diagnóstica debe realizarse una interpretación adecuada y actualizada

Gen CFTR: ADN genómico 188700 pares de bases. ARN mensajero: 6128 pares de bases

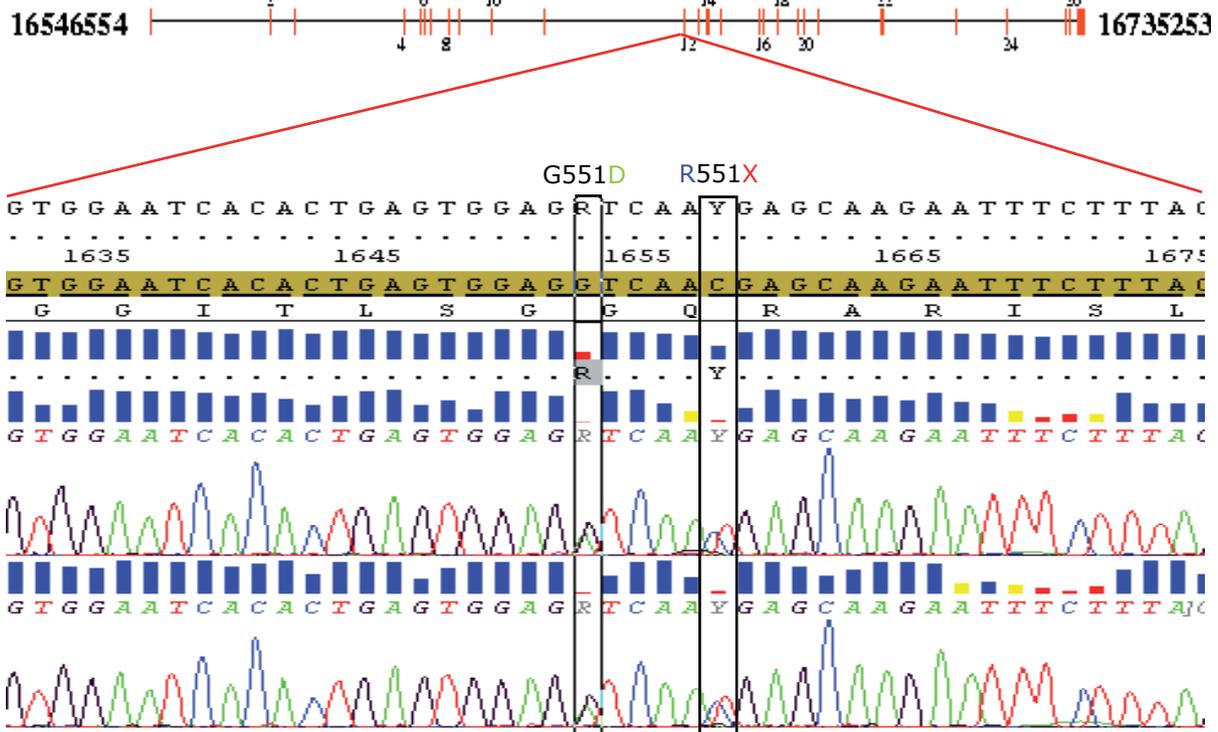


Figura 3. Mapa del gen CFTR asociado a la Fibrosis Quística y electroferograma resultante de la secuenciación de una región de 50 pares de bases correspondientes al exón 12 del gen CFTR. Las regiones recuadradas en las cuales aparece un doble pico se corresponden con la presencia de dos mutaciones en heterocigosis (G551D, R553X). Este resultado es diagnóstico de la Fibrosis Quística al tratarse de una enfermedad recesiva.

en base a la información científica disponible en cada momento.

- Etapa post-analítica. En esta etapa se valoran los resultados obtenidos y las implicaciones de los mismos. La comunicación de los resultados es de crucial importancia, ya que en base a dicha información el paciente o la pareja deberán tomar decisiones complicadas. Además, en muchos casos la información proporcionada puede ser muy compleja y en ocasiones sujeta a situaciones de incertidumbre. Cuando sea necesario deben plantearse nuevas opciones diagnósticas o bien proporcionarse medidas preventivas, tales como el Diagnóstico Genético Prenatal o el Diagnóstico Genético Preimplantación.

Otro aspecto de las enfermedades genéticas es que la mayoría de ellas no tiene cura ni tratamiento. Por este motivo, los mejores tratamientos son la información familiar, la estima de riesgos y la aplicación de medidas preventivas.

El Diagnóstico Genético Prenatal consiste en la aplicación de técnicas de diagnóstico genético sobre una muestra fetal obtenida, generalmente, mediante una técnica invasiva con el objetivo de diagnosticar una determinada enfermedad hereditaria ante un riesgo clínico evidente. Normalmente la muestra fetal suele obtenerse mediante biopsia corial (semanas 12-13 de gestación) o amniocentesis (semanas 15-17). En estos casos, el riesgo clínico indicativo de la realización del estudio genético debe ser superior al riesgo de pérdida fetal asociado a la técnica invasiva. En el caso de detectar una mutación o anomalía genética la manera de evi-

tar la transmisión de la condición hereditaria es mediante una interrupción legal del embarazo.

El Diagnóstico Genético Preimplantación (DGP) consiste en la aplicación de técnicas de diagnóstico genético sobre células únicas procedentes de embriones generados a partir de técnicas de reproducción asistida (TRA). En este caso se transferirán aquellos embriones cuyas células estudiadas no sean portadoras del defecto genético asociado a la enfermedad hereditaria estudiada. Las principales limitaciones del DGP son las propias de las técnicas de reproducción asistida, tasa de implantación y tasa de embarazo.

MALFORMACIONES CONGENITAS. PROTOCOLO DE ACTUACIÓN EN PEDIATRÍA

Dr. Antonio Pérez Aytés. Servicio de Neonatología y Consulta de Dismorfología y Asesoramiento Genético/Reproductor. Hospital LA FE, Valencia

El niño con malformaciones congénitas plantea siempre un desafío diagnóstico al pediatra, especialmente en aquellos casos en que se diagnostican malformaciones menores, ó simplemente "rasgos dismórficos", ya que se enfrenta a la lógica ansiedad que se genera en los padres (su hijo puede tener un "síndrome"), y a la dificultad que muchas veces presenta la interpretación de signos clínicos poco objetivables, de valoración a veces subjetiva, pero que pueden por otra parte tener significado importante. Se suman a esto los enormes progresos experimentados en los últimos años por la genética molecular, lo que ha hecho que el volumen de información sobre estos temas sea cada vez mayor, con gran repercusión en los medios de comunicación por lo que la demanda de información por parte de la población ha aumentado también enormemente. El correcto diagnóstico de un síndrome dismórfico nos permitirá dar respuesta a los padres acerca del pronóstico vital y funcional de ese niño, información pertinente sobre asesoramiento genético/reproductor, y probablemente también nos permita evitar tratamientos y/o procedimientos diagnósticos innecesarios.

Nuestro protocolo de actuación ante un niño con malformaciones congénitas será el siguiente:

ELABORACIÓN DEL ÁRBOL GENEALÓGICO FAMILIAR

Insistir en dos aspectos:

- Abarcar al menos tres generaciones: Generación del probando (hermanos, primos), padres y tíos por línea materna y paterna, abuelos maternos y paternos.

- Preguntar siempre si hay consanguinidad paterna (Este es un dato que muchas veces se pasa por alto).

OBTENCIÓN DE DATOS PERINATALES:

1. *Embarazo*: Ingesta de fármacos potencialmente teratógenos (antiepilépticos, antihipertensivos, fármacos vasoactivos ...): embriopatía por hidantoínas, defectos disruptivos vasculares por cocaína, síndrome alcohólico fetal, sustancias de adicción (tabaco, alcohol, cocaína ...), enfermedades maternas (diabetes, enf. neuromusculares, enf. renales, síndromes neurocutáneos, infecciones, rash cutáneos ...), anomalías uterinas (útero bicorne, tabique uterino, grandes miomas ...). Ciertos datos de ecografía fetal pueden ser determinantes en muchos casos: Retraso de crecimiento intrauterino (RCIU), presencia de oligo ó polihidramnios, edema fetal (¿hidrops no inmune?).
2. *Parto*: Presentación (¿Nalgas? ¿Transversa?). Cantidad de líquido amniótico. Una presentación anómala junto a polihidramnios puede ser indicativa de falta de movilidad fetal (enf. neuromuscular) ó de algún problema que altere el tránsito intestinal fetal (atresia digestiva)
3. *Placenta*: Peso y características (En embarazos múltiples: ¿Bicorial/Monocorial? ¿Biamniótica/Monoamniótica?). Un buen examen anatómico-patológico de la placenta puede ser clave en ciertas malformaciones (hidrops no inmune, infecciones

prenatales, co-gemelo superviviente de gemelo muerto "in útero")

EXPLORACIÓN CLÍNICA CON ESPECIAL ATENCIÓN A CRANEOFACIES Y EXTREMIDADES:

CRANEOFACIAL

- Cara (Aspecto general): Valorar siempre la impresión general (Cara expresiva o poco expresiva, pequeña, plana, tosca, ...) Especial atención si hay asimetrías (Ej: Microsomía hemifacial) ó desproporción cara-cráneo (Ej: s. Silver-Russell, s. Noonan).
- Forma del cráneo: Las craneosinostosis producen importantes deformidades craneales!. (Ej: s. de Apert, Crouzon, Pfeiffer)
- Ojos: Son siempre conflictivos los conceptos de hipo/hipertelorismo y desviación de cantos internos (Epicantus).
 - * Telecantus primario: El canto interno del ojo esta desplazado hacia el exterior, el resto de estructuras oculares permanece situado normalmente. (Ej: s. de Waardenburg)
 - * Pliegue epicantico ó Epicantus: Es una extensión lateral de la piel del puente nasal que cubre el ángulo interno de la órbita ocular (Ej: s. de Down). Muchos recién nacidos normales (Hasta un 30%) pueden presentarlo debido a depresión de la raíz nasal.
 - * Hipertelorismo "verdadero": Es un desplazamiento lateral de toda la estructura ocular. La distancia interpupilar estará claramente aumentada (Ej: s. Opitz-Frias).
 - * Hipotelorismo: Toda la estructura ocular está desplazada hacia la línea media facial. La distancia interpupilar estará disminuida (Ej: Holoprosencefalia). En general el hipotelorismo va a ser más preocupante que el hipertelorismo. En un niño con claro hipotelorismo está más indicado hacer estudios neuroradiológicos (Eco, RNMagnética) que en uno con claro hipertelorismo.
- Estudio de Fondo de ojo: Una exploración que puede aportar muchos datos, sobre todo cuando hay malformaciones de sistema nervioso central, es el examen de fondo de ojo que podrá detectarnos anomalías tales como: Displasia de retina, colobomas de fondo de ojo, atrofia de papila óptica, pigmentación anómala de retina, etc ... (Ej: s. de Aicardi; embriopatía por toxoplasma, íd por citomegalovirus; s. CHARGE)
- Nariz: Las estructuras nasales derivan de la prominencia frontonasal. Tener siempre en cuenta la posibilidad de malformaciones del Sistema Nervioso Central (SNC) en presencia de defectos nasales. En ocasiones, una nariz aparentemente grande o picuda es un efecto visual debido a que la facies es pequeña (Ej: S.Silver-Rusell, s. de Seckel)
- Orejas: Alteraciones en altura y/o posición de los pabellones auriculares (Orejas bajas, orejas en rotación posterior) (Ej: s. Noonan, s- Cardio-Facio-Cutáneo). No obstante tener en cuenta que a lo largo del primer año de vida una cierta rotación posterior en las orejas es normal si tenemos en cuenta el desarrollo embriológico (la mandíbula va creciendo lo que hace que los pabellones auriculares vayan adoptando un posición mas elevada respecto a la totalidad del cráneo).
- Filtrum (Surco vertical debajo de la nariz, en la línea media del labio superior):- Es una estructura derivada de la prominencia frontonasal (Buen "marcador" de anomalías del SNC. Ej: Holoprosencefalia). Parece que es una zona "sensible" a muchos factores teratogenos (Ej: Aparece muy largo y borrado en embriofetopatía alcohólica) Puede haber hendiduras a nivel del filtrum (Fisura labial central) que no son frecuentes, pero cuando aparecen tienen gran significación (Síndromes Oro-Facio-Digitales; Holoprosencefalia)
- Boca/Labios: Boca grande (Macrostomía), con comisuras muy amplias, suele deber-

se a defectos en la zona de fusión entre prominencias maxilar y mandibular (Ej: Espectro Facio-Auriculo-Vertebral). Puede darse la situación contraria: Microstomia (Ej: S. Oto-Palato-Digital, Embriofetopatía por Ac.Valproico).

- Frenillo lingual/labial: Un frenillo lingual ó labial exagerado no es significativo para ningún síndrome. Múltiples frenillos labiales sí son significativos (Ej: s. Oro-Facio-Digitales, Ellis-Van-Creveld, etc...)
- Paladar: La fisura palatina se asocia a numerosos síndromes, pero también se da de manera aislada en niños por lo demás normales (no sindrómicos).
- Lengua: Macroglosia (Ej. S. Wiedemann-Beckwith), quistes múltiples (Oro-Facio-Digital). A veces la lengua no es grande sino la boca pequeña, no siempre la protrusión de la lengua significa macroglosia.
- Maxila/Mandíbula: Diferenciar entre Micrognatia (Mandíbula pequeña) y Retrognatia (Mandíbula de tamaño normal, situada en posición anterior, retrasada respecto a la posición normal).
- Membranas cutáneas en cuello (Pterigium) y baja implantación del pelo en la nuca son signos clave para la sospecha clínica de s. de Turner y s.de Noonan.

EXTREMIDADES:

En el examen de extremidades procederemos de forma parecida a la craneofacias. En primer lugar, observación general:

- ¿Parece que tiene miembros cortos?:
 - ¿Mas cortos en zona proximal a hombros/caderas? (Rizomiélico). Ej: Acondroplasia
 - ¿ “ “ en zona medial? (Mesomiélico). Ej: s. Robinow
 - ¿ en zona distal? (Acromiélico). Ej: s. Cornelia de Lange (Suelen tener las manos mas pequeñas en relación al resto del brazo)
- ¿Proporción de los miembros respecto al resto del cuerpo es normal? Mejor: ¿es aparentemente normal? Ej: El s. de Marfan presenta brazos muy largos respecto al tronco.

- Medida interesante: Circunferencia del miembro. Nos será muy útil en casos de asimetrías (Hemangiomas, Hamartomas) Se toman en Bíceps, Antebrazo, Zona del muslo y Zona de gemelos, con el paciente en reposo. Se comparan las diferencias entre los dos lados.

- ¿Hay contracturas, anquilosis?:

- * Camptodactilia: Dedo incurvado, como en “garra”. Es mas que una contractura, una anquilosis de la falange, generalmente distal (Ej: Artrogriposis múltiple) En las mucopolisacaridosis aparecen contracturas articulares progresivas, que en algunos casos pueden ser el primer signo clínico llamativo.

- * Clinodactilia: Es una desviación lateral (Muy frecuente en 5º dedo)

El término “artrogriposis” significa anquilosis, contractura congénita. Las causas son múltiples pero siempre hay subyacente algún problema que produce falta de movilidad de la articulación, bien por causa intrínseca de la propia articulación (Ej: enfermedades por alteración colágeno; enfermedades de depósito) ó extrínseca (Ej: enfermedades neuromusculares: Distrofia miotónica, artrogriposis múltiple neurogénica).

En las mucopolisacaridosis aparecen contracturas articulares progresivas, que en algunos casos pueden ser el primer signo clínico llamativo.

- Pliegues dermicos: Muy relacionados con los movimientos de flexión de la mano. Pocos pliegues, o ausencia de los mismos, nos hablan de poca movilidad de la mano/pie durante la vida intrauterina.

Hay tres pliegues fundamentales que conviene tener claros:

- Pliegue tenar: Corresponde al plano de flexión del primer dedo sobre el primer metacarpiano.

- Pliegue palmar superior: Plano de flexión de 3ª, 4ª, y 5ª articulación metacarpo-falángica. O sea, 3º, 4º, y 5º dedos sobre la palma de la mano.

- Pliegue palmar medio: Plano de flexión entre los dos anteriores.

* *Pliegue simiesco*: Es el pliegue palmar superior único. Frecuente en el S.Down, aunque no específico de él. Un 4% de la población normal lo tiene en una mano, y un 1% en las dos.

- *Poli/sindactilias*: Pueden darse al mismo tiempo (Polisindactilia), ó separadamente.

En polidactilias diferenciar entre preaxial y postaxial:

- Postaxial: Fuera del eje de crecimiento del miembro, o sea en la zona del quinto dedo. Son las más frecuentes. Puede aparecer como única malformación en un niño por lo demás normal, ó formando parte de síndromes identificables (Ej: Trisomía 13, S.Meckel)

- Preaxial: Sigue el eje de crecimiento del miembro. El dedo supernumerario está en la zona del primer dedo. Son menos frecuentes y es más probable que aparezcan formando parte de síndromes identificables (Ej: anemia de Fanconi, s. Holt-Oram)

¡Observar detalladamente todo el eje radial!
(Primer dedo, eminencia tenar y antebrazo):

Pequeñas anomalías en esta región (Pulgar trifalangico, hipoplasia tenar) son excelentes marcadores para síndromes que asocian anomalías hematológicas y/o cardíacas (Ej. anemia de Fanconi, síndrome TAR, síndrome Holt-Oram, s. Aase).

- *Defectos de reducción*: Diferenciar entre
 - Defectos tipo transversal terminal (Tipo amputación) Más probable que sean secundarios a mecanismos de disrupción vascular
 - Defectos tipo longitudinal/axial más frecuentemente asociados a síndromes (Síndrome EEC, Split Hand-Foot ...).

EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS:

1. *Cariotipo*: Debe hacerse en todo niño con malformaciones y/ó rasgos dismórficos,

especialmente si asocia retraso mental, aunque sea leve.

2. *Estudios de genética molecular*: Deben solicitarse siempre con sospecha clínica fundamentada, es decir son estudios siempre “dirigidos” por un diagnóstico clínico.
3. *Radiografías/ Ecografías/ Neuroimagen*: Solicitar Rx específicas, indicando los signos que uno espera encontrar para que ayuden en el diagnóstico diferencial. En todo polimalformado es aconsejable hacer ECO renal y cerebral sistemáticas (Renal por su frecuencia, cerebral por la importancia pronóstica) y probablemente también, debido a la alta frecuencia de las malformaciones cardíacas, una ecocardiografía, aun en ausencia de signos evidentes de cardiopatía congénita. La R.N.Magnética cerebral es mandatoria si se ven anomalías en la ecografía cerebral.
4. *Fotografías*: Una imagen vale más que mil palabras. No es lo mismo leer en la historia clínica la descripción del fenotipo que verlo en una foto. El fenotipo, sobre todo la configuración facial, cambia con la edad: Es importante que quede un documento gráfico del fenotipo al nacimiento y en las sucesivas edades. En casos de feto muerto, o niño que fallece a los pocos días de nacer, las fotografías pueden ser fundamentales para poder llegar a un diagnóstico retrospectivo.

BIBLIOGRAFIA:

- 1) Pérez Aytés A. Bases para la identificación clínica en Dismorfología. An Esp Pediatr 1995(Supl 70):138-42.
- 2) Cohen MM, Jr. The child with multiple birth defects (2ª ed.). New York. Oxford University Press Books, Inc. 1997.
- 3) Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation (5ª ed.) Philadelphia. W.B. Saunders Co, 2007
- 4) Smith DW. An approach to clinical dysmorphology. J Pediatr 1977;91:690-2

Retraso mental de causa genética

Dra. M.A. Esparza Sánchez. Servicio de Pediatría. Hospital General de Castellón

INTRODUCCION

El retraso mental (RM) se define como una *discapacidad* que se manifiesta en el curso del desarrollo, caracterizada por una limitación significativa en el funcionamiento intelectual, desarrollo de las habilidades cognitivas y en el comportamiento adaptativo que sería el apropiado para un determinado grupo de edad. (AMA conferencia mental retardation 1965).^{1,2} Es una definición práctica que permite reconocer el RM en momentos distintos del desarrollo del niño y los indicadores principales son fallos en las conductas que indican interacción con el medio tanto a través de la integración personal-social, como del desarrollo del lenguaje³

El funcionamiento intelectual se mide mediante el Cociente de Inteligencia (CI)

Cuando hemos de evaluar a niños en edades tempranas, por debajo de los 5 años, lo hacemos mediante las escalas de desarrollo (Denver, Llevant) y se utiliza el término de Retraso Global del Desarrollo. El RM es una discapacidad que tiene gran impacto en la vida de la persona afectada, su familia y la sociedad. Su estudio es complejo debido a que presenta una heterogeneidad clínica y genética muy elevadas con gran complejidad de las bases genéticas y ambientales que influyen sobre ellas. Se estima que sobre un 30% de los casos de RM son de origen genético. Entre estas causas genéticas más frecuentes se encuentran las anomalías cromosómicas que se observan mayormente en sujetos afectados de RM grave y con cuadros clínicos de dismorfias o malformaciones.

La aparición de técnicas de citogenética molecular como la *hibridación in situ fluorescente* (FISH) y la *multiplex ligation probe amplification* (MLPA) permitieron demostrar que las reestructuraciones de las regiones subteloméricas son una causa importante, detectándose alteraciones en un 5-7% de los pacientes con retraso mental idiopático (RMI)⁴. La herramienta

que ha demostrado ser más eficaz y potente en la identificación de pequeñas anomalías submicroscópicas en desbalance es el Array-CGH. Hay que señalar que este método no pondrá de manifiesto reestructuraciones en balance tales como traslocaciones, inversiones, cuyos puntos de rotura pueden interrumpir la secuencia de un gen o alterar la expresión de genes por efecto de posición⁵. Se ha descrito un nuevo síndrome de RM en varones causado por duplicaciones del gen MECP2 cuya pérdida de función se asocia al sínd de Rett en niñas⁶. El síndrome del X frágil (SXF) es la causa monogénica más frecuente de RM y representa del 15-20% del total del retraso mental ligado a X (RMLX)^{7,8}.

La identificación de estas alteraciones genéticas es fundamental para estas familias, especialmente en aquellos padres que se encuentran en edad reproductiva, ya que solo en los casos que se llegue a determinar la causa molecular del RM será posible ofrecer un diagnóstico prenatal ó preimplantacional así como un consejo genético preciso sobre los riesgos de recurrencia.

EPIDEMIOLOGIA

La prevalencia de RM en la población general se estima en un 1-3%. Pero sólo un 0,5% presenta un RM grave. En general los individuos con RM grave presentan más probabilidad de tener una causa biológica definible. Las causas cromosómicas, incluidos los errores congénitos del metabolismo y las malformaciones cerebrales son responsables del 60 % de los casos mientras que los factores perinatales provocaron un RM serio en solo el 10% de los enfermos estudiados.

El RM leve representa la mayoría de los casos (75%). Los individuos con un RM leve con frecuencia tienen antecedentes familiares de CI límite o retraso leve. Su etiología en un 50-60% de los casos no pudo definirse^{2,9}.

Las causas de RM son extremadamente heterogéneas pues incluyen causas ambientales tales como malnutrición durante el embarazo, neurotoxicidad ambiental, prematuridad, infecciones perinatales, sufrimiento fetal, etc, o causas genéticas como alteraciones cromosómicas o mutaciones en genes concretos y multifactoriales^{1,2,9}.

EVALUACION DE RETRASO MENTAL

El Diagnóstico requiere la determinación de un CI menor de 70 y dificultades en al menos dos áreas de la función adaptativa: comunicación, autocuidado, vida doméstica, habilidades sociales, manejo en la comunidad, autodirección, salud y seguridad, funciones académicas, aprendizaje y trabajo.

Existe un RM cuando el CI muestra más de 2 DS por debajo de la media.

Cociente Intelectual y grados de Retraso Mental

Nivel intelectual normal	85-115
Nivel intelectual "bordeline"	70-85
Retardo Mental Leve	55-70
Retardo Mental Moderado	40-55
Retardo Mental Severo	25-40
Retardo Mental Profundo	menos de 25

Adaptado de Freeman JM, 1985

Aunque son bien conocidas las limitaciones en las pruebas utilizadas para medir el CI, constituyen la manera más sintética y universal para describir los niveles de habilidad intelectual y capacidad adaptativa^{1,3}.

ORIENTACION DIAGNOSTICA

Frente a una diferencia entre la maduración normal para la edad y la observada en un niño, y la evidencia de un Retraso Global del Desarrollo o un RM, surge como primera responsabilidad establecer si se trata de una entidad progresiva o no.

Para encaminar correctamente el diagnóstico es necesario realizar una completa historia clínica, con *antecedentes familiares* por lo menos de 3 generaciones, *consanguinidad*, antecedentes personales de embarazo, parto y perinatales, recoger datos que permitan conocer la situación del niño en la familia y en el medio escolar, oportunidades de aprendizaje, estado afectivo, enfermedades recurrentes, evolución desde la detección del problema etc.

Es fundamental la exploración clínica completa, valorando especialmente discromías, rasgos dismórficos, somatometría, perímetro cefálico al nacimiento y su ritmo de crecimiento, y fenotipo conductual, comunicación y lenguaje.

Atendiendo a las manifestaciones clínicas que se asocian al RM, éste lo podemos subdividir en dos categorías: *RM síndrómico*, aquel que se asocia con otros rasgos clínicos, radiológicos, metabólicos o biológicos y *RM no síndrómico o inespecífico*, aquel en el que el RM es el único rasgo evidente de la enfermedad. Según la sospecha clínica se realizarán técnicas de radiodiagnóstico, estudios bioquímicos^{10,11} genéticos, etc²

ESTUDIOS GENÉTICOS

El estudio del RM es uno de los campos más complejos en genética humana debido que presenta una heterogeneidad genética muy elevada. Esta amplitud etiológica del RM dificulta la aplicación de una guía o protocolo concreto. La orientación individualizada con la utilización de los conocimientos clínicos, los datos de la anamnesis, exploración neurológica y dismorfológica por profesionales expertos puede alcanzar una elevada rentabilidad diagnóstica^{9,12,6}

Hasta un tercio de los niños pueden ser diagnosticados por anamnesis y exploración clínica, otro tercio estas aportarán las claves para el diagnóstico y en el restante se realizará por los estudios genéticos. Los avances en genética han supuesto una revolución en el conocimiento de las bases de múltiples procesos que cursan con RM, pero aún permanecen sin diagnóstico un 50% de los pacientes con RM. Se identifican un 15% a causas ambientales y un 30% a causas genéticas. En la base de datos

Online Mendelian Inheritance in Man hay más de 1400 entidades que cursan con RM de origen monogénico incluyendo el RM sindrómico y el no sindrómico.

El estudio del RM ha de realizarse en estrecha colaboración entre los especialistas de pediatría, neurología pediátrica, dismorfología y genética para el diseño y ejecución de la estrategia más adecuada a cada caso^{6,14}

El estudio genético del RM ha de ser individualizado y cubrir dos enfoques diferentes :

- Sospecha específica por los datos clínicos y de anamnesis

Se selecciona la prueba adaptada a la sospecha concreta en función de la base genética reconocida. (cromosomopatía, microdelección, mutación puntual o proceso sujeto a imprinting) como ejemplos los síndromes de Prader Willi, Angelman, Rett, Smith Magenis, etc 6, 14,15, 16.

- Sin sospecha específica
Implicaría un abordaje general que incluiría de forma secuencial

1. Cariotipo de alta resolución (>550 bandas) con una rentabilidad diagnóstica variable de 9-36%. Es una primera recomendación aunque la contribución al diagnóstico de RM no sindrómico es muy baja,

Descartará anomalías cromosómicas numéricas y estructurales entre 5 y 10 Mb.

Las cromosomopatías constituyen un alto porcentaje de RM sindrómico (20% aprox).

Aneuploidias más frecuentes identificables por técnicas de citogenética convencional , trisomía del 21, 13 o 18 , las alteraciones estructurales que dan lugar a deleciones y duplicaciones parciales constituyen una causa importante de RM sindrómico⁶

2. Estudio molecular del síndrome de X frágil, con una rentabilidad diagnóstica del 2 al 7,6% . El síndrome del X frágil se ha considerado la causa más frecuente conocida de alteración ligada a X entre los RM moderadamente disca-

pacitados y se cree que está presenta con mayor frecuencia en el RM leve .

Se ha propuesto que el cromosoma X contiene una densidad extremadamente elevada de genes relacionados con la habilidad cognitiva , esta idea se ve apoyada por la identificación de gran número de genes ligados al cromosoma X que causan RM síndrómico y no sindrómico. Se han descrito más de 200 entidades responsables del XLMR, la mayor frecuencia de RM en varones es indicativa de la relevancia del cromosoma X^{7,8,16}.

El diagnóstico puede ser difícil dado que la mayoría de los hombres con RMLX no tiene unas características fenotípicas, neurológicas o bioquímicas específicas todavía identificadas.

3. Estudio de regiones subteloméricas, permite la identificación de aprox. el 5-7% de los casos de RM inespecífico. Sin embargo las regiones subteloméricas constituyen apenas el 1% del genoma humano. En los últimos años y gracias al desarrollo de las técnicas de citogenética molecular FISH y MLPA se han puesto de manifiesto que las anomalías cromosómicas crípticas, es decir aquellas que no detectamos mediante el cariotipo convencional ni de alta resolución y en particular las anomalías subteloméricas o intersticiales que son una causa significativa de RM idiopático. Mediante la detección de estas microdeleciones y microduplicaciones submicroscópicas se ha contribuido a la descripción de nuevos síndromes asociados a RM en sujetos con un fenotipo característico. Algunos de estos síndromes se deben a una disminución de la expresión de genes contiguos como son el síndrome de Williams (del 7q11.23) y velocardiofacial (del 22q11.2). La mayor proporción de alteraciones subteloméricas corresponde a las deleciones. Para algunas deleciones ya se ha empezado a delinear el fenotipo pero aún hay muchas otras en las que el fenoti-

po no es consistente debido al escaso número de casos comunicados.

Recientes estudios han demostrado que las regiones subteloméricas son ricas en genes, por lo que incluso pequeñas duplicaciones y deleciones de material genético en estas regiones pueden tener consecuencias fenotípicas severas.

Los avances en este campo han pasado de técnicas multi FISH a la utilización de MLPA que pueden diseñarse de forma específica para regiones subteloméricas u otras regiones específicas del genoma. El MLPA detecta alteraciones en el número de copias

(deleciones y duplicaciones) mediante amplificación de sondas adyacentes que identifican una secuencia diana. Su utilidad trasciende a la investigación de reordenamientos subteloméricos. Identifica pequeñas deleciones y duplicaciones que mediante otras técnicas pasan desapercibidas^{17,18}

Una de las principales aplicaciones de la MLPA ha sido el estudio de reorganizaciones subteloméricas de manera mucho más fácil y económica que el estudio por FISH.

De forma que este estudio debe ofrecerse rutinariamente ante un RM con cariotipo normal y una vez descartado el síndrome de cromosoma X frágil.

4. Cada vez se incorpora más la utilización de array-CGH a la metodología del estudio de RMI, ya que proporciona un verdadero cariotipo molecular que permite la detección de microduplicaciones y microdeleciones a lo largo de todo el genoma.

Su resolución es de aproximadamente 1 Mb⁵. Los estudios demuestran que el porcentaje de anomalías cromosómicas submicroscópicas oscila entre un 15-20% en la población de pacientes con RMI, siendo los reordenamientos intersticiales más frecuentes que los hallados en las regiones subteloméricas.

Cabe la posibilidad de diseñar arrays específicos para un cromosoma y obtener un cariotipo molecular de este cromosoma con resolución de 100 Kb.

Una limitación importante de esta técnica es que no detectan alteraciones equilibradas, traslocaciones recíprocas e inversiones. De todas maneras estas alteraciones equilibradas no causan RM a no ser que la misma alteración dé lugar a la desregulación de algún gen implicado en el RM.

Resulta de utilidad para desenmascarar desequilibrios microscópicos que pudieran asentar en desequilibrios cromosómicos identificados en citogenética convencional.

Todo parece indicar que el poder de resolución de esta técnica y la ventaja de suponer una aproximación diagnóstica no selectiva permitirá reemplazar a la mayoría de las técnicas anteriores para el estudio de RM inespecífico.

5. El cribado de mutaciones en el gen MECP2 ha de tenerse cada vez más en cuenta en los casos familiares de RM ligado a X, a medida que se ha ido expandiendo el espectro clínico relacionado con dicho gen. Además del síndrome de Rett tanto clásico como atípico, se asocia a procesos más inespecíficos que cursan con RM leve, RM sindrómico, trastornos del aprendizaje e incluso fenotipo normal relacionado con una alta tasa de inactivación sesgada del cromosoma X en el sexo femenino.

Debería considerarse el cribado de estas mutaciones en casos familiares de RM ligado a X que podría manifestarse desde un RM leve no progresivo en mujeres al síndrome PPM-X en varones que asociaría RM grave, psicosis maniaco depresiva, signos piramidales, parkinsonismo y macroorquidismo^{6,19}

CONCLUSIONES

El RM es una discapacidad que implica limitaciones escolares, sociales y laborales tanto del paciente como de su familia.

La gran complejidad de los mecanismos involucrados en el resultado final de la inteligencia de un individuo, ya sean genéticos o ambientales, dificulta enormemente la obtención de un diagnóstico. En el caso de que su etiología sea genética es muy probable que estén afectados más de un miembro de la familia.

Los nuevos avances en genética han supuesto una revolución en el conocimiento de las bases de múltiples procesos que cursan con RM, llegando a identificarse hasta en un 30% aproximadamente causas genéticas.

Es necesario llegar a un diagnóstico exacto que nos permita realizar un consejo genético y ofrecer un diagnóstico prenatal y preimplantacional.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Fejerman, Fernandez-Alvarez. Neurología Pediátrica. Ed. Panamericana 3ª edición.
- 2.- L. Rodríguez-Revenga Boda, I. Madrigal-Bajo, M. Milá-Recasens. Retraso mental de origen genético. Rev Neurol 2006; 43 (supl 1) : s181-s186
- 3.- J. Artigas-Pallarés, E. Rigau-Ratera, C. García-Nonell. Relación entre capacidad de inteligencia límite y trastornos del neurodesarrollo.
- 4.- de Vries BB, Pfundt R, Leisink M, Koolen DA, Vissers LE, Janssen IM, Reijmersdal S, Nillesen WM, Huys EH, Leeuw AG, Smeets D, Sistermans EA, Feuth T, van Ravenswaaij-Arts CM, van Kessel AG, Schoenmakers EF, Brunner HG, Veltman JA. Diagnostic genome profiling in mental retardation. Am J Hum Genet. 2005; 77:606-16
- 5.- Miyake N, Shomokawa H, Harada N, Sosonkina N, Okubo A, Kawara H, Okamoto N, Kurosawa K, Kawame H, Iwakoshi M, Kosho T, Fukushima Y, Makita Y, Yokohama Y, Yamagata T, Kato M, Hiraki Y, Nomura M, Yoshiura K, Kishino T, Phta T, Mizuguchi T, Niikawa N, Matsumoto N. BAC array-CGH reveals genomic aberrations in idiopathic mental retardation. Am J Med Genet A. 2006; 140: 205-11
- 6.- J. Eiris Puñal, C. Gómez-Lado, M. Castro Gago. ¿hasta dónde los estudios genéticos en neurología pediátrica? Rev Neurol 2008; 47 (supl 1): s65-s73
- 7.- Raymond FL. X linked mental retardation: a clinical guide. J Med Genet, 2006 March; 43 (3): 193-200
- 8.- E. Guillen Navarro, G. Glover-Lopez. Causas monogénicas de retraso mental ligado a X. Rev Neurol 2006; 42 (supl 1): s45-s49
- 9.- M. Milá Recasens, L. Rodríguez-Revenga Boda, I. Madrigal Bajo. Diagnóstico del retraso mental de origen genético. Protocolo de estudio. Rev Neurol 2006; 42 (supl 1): s103-s107
- 10.- A. García-Cazorla, B. Pérez-Deñías, M. Pineda, R. Artuch, M.A. Vilaseca, J. Campistol. Orientación del retraso mental desde las enfermedades metabólicas. Rev Neurol 2006;43(supl1): s187-s192
- 11.- I. Fernández-Carvajal, J.J. Tellería, M.Alonso, R. Palencia, M. Durán, B. López, N. Navarro, Y. de Diego –Otero, A. Blanco. Enfermedades autonómicas recesivas con retraso mental. Rev Neurol 2006; 42(supl 1): s39-s43
- 12.- Poch-Olivé M.L. Evaluación y diagnóstico del paciente con retraso del desarrollo: protocolos estandarizados desde el punto de vista del neuropediatra. Rev Neurol 2006; 42 (supl 1): s99-s102
- 13.- Van Karnebeek CD, Jansweijer MC, Leenders AG, Offringa M, Hennekam RC. Diagnostic investigations in individuals with mental retardation: a systematic literature review of their usefulness. Eur J Hum Genet. 2005; 13:6-25
- 14.- M. Guitart-Feliúbadaló, A. Brunet-Vega, Villatoro-Gómez, n. Baena-Díez, E. Gabau-Vila. Causas cromosómicas que originan el retraso mental: alteraciones cromosómicas diagnosticables en el paciente. Rev Neurol 2006; (supl 1): s21-s26
- 15.- A. Sánchez-Díaz, C. Morales-Peydró, I. Madrigal-Bajo. Retraso mental autonómico dominante. Rev Neurol 2006 (supl1): s s33-s37
- 16.- M. T. Moreno-Rubio, M. Andrés-Celma, M.L. Castelló-Pomares, M.Roselló, I. Ferrer Bolufer, F. Martínez-Castellano. Mutaciones en el gen ARX y retraso mental no filiado: tres nuevos casos en España. Rev Neurol 2008; 47(12): 634-637
- 17.- Palomares M, Delicado A, Lapunzina P, Arjona D, Amiñoso C, Arcas J, Martínez Bemejo A, Fernández L, López Pajares I. MLPA vs multiple FISH: comparison of two methods for the screening of subtelomeric rearrangements in 50 patients with idiopathic mental retardation.

18.- Xu J, Chen Z. Advances in molecular cytogenetics for the evaluation of mental retardation. *Am J Med Genet C Demin Med Genet* 2003; 117:115-24

19.- Gomon M, Gendrot C, Verloes A, Raynaud M, David A, Yntema HG, et al. MECP2 gene mutations in non syndromic X-linked mental retardation: phenotype-genotype correlation. *Am J Med Genet A* 2003;129-39

COMUNICACIONES ORALES

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

Clavijo Pendón, A, Sánchez Ferrer F, Mestre Ricote JL, García Ron G, Andreo Lillo P
Servicio de Pediatría. Hospital San Juan de Alicante. Alicante

INTRODUCCIÓN: La insuficiencia suprarrenal congénita es la causa más frecuente de ambigüedad genital en niñas. Su incidencia es de 1 cada 15000-20000 nacimientos, por lo que en algunos países se realiza cribado neonatal dado que se trata de una urgencia médica con elevada mortalidad, especialmente en los varones donde puede pasar desapercibida. Es fundamental su diagnóstico y tratamiento precoz. Más del 90% de los casos son formas clásicas, presentando el 75-80% de las mismas un síndrome pierde-sal con hiperpotasemia a consecuencia del déficit asociado de mineralcorticoides. Precisan tratamiento sustitutivo de por vida con hidrocortisona, fludrocortisona y suplementos de ClNa, aunque estos dos últimos pueden ser suspendidos durante la lactancia. El estudio genético es fundamental porque permite conocer el riesgo de síndrome pierde-sal y realizar estudios a futuros hermanos e hijos del caso.

Presentamos un caso de especial dificultad diagnóstico-clínica al tratarse de un gemelar de 31 semanas con problemas derivados de su prematuridad.

CASO CLÍNICO: RN de 31 semanas de edad gestacional, 2º gemelo con un peso de 1500 g que presenta al nacer ambigüedad genital. A la exploración parece corresponder a una niña con hipertrofia de clítoris y fusión de labios mayores sin objetivarse masas inguinales ni apertura vaginal. El hermano gemelo es un varón fenotípicamente normal. Ante la sospecha de Hiperplasia adrenal congénita se solicita cariotipo, ecografía abdomino-genital y nivel de 17 hidroxiprogesterona. Los resultados muestran cariotipo femenino 46XX, presencia de estructuras mullerianas y elevación de 17 hidroxiprogesterona. La paciente presenta, además de sus problemas derivados de la prematuridad, el riesgo de crisis pierdesal, por lo cual se inicia a partir del 8º día de vida tratamiento sustitutivo con hidrocortisona 20 mg/m²/día, control iónico y metabólico. A los 18 días de vida presenta cuadro compatible con crisis adrenal moderada (hiponatremia, hiperkaliemia, taquicardia y anemia) por lo que se transfunde concentrado de hematóf y se añade al tratamiento general mineralcorticoides y suplemento de ClNa. La paciente pre-

sentó una evolución favorable dándose de alta a los 36 días de vida con 19 mg/m²/día de hidrocortisona, 75 mcg de fludrocortisona y suplementos de ClNa, con un total de 12,3 mEq de Na al día (5,6 mEq/kg/día). El estudio genético realizado en el Hospital Universitario La Paz presenta Intrón 2G/IIe172Asn compatible con el diagnóstico de déficit clásico de 21 hidroxilasa con síndrome pierde-sal. En la actualidad tiene 10 meses de edad, no ha presentado ningún episodio de insuficiencia suprarrenal grave, siendo tratada con 10 mg/m²/día de hidrocortisona, 50 mcg/día de fludrocortisona, y pendiente de próxima cirugía correctora genital.

COMENTARIOS: 1. Ante cualquier neonato con ambigüedad genital debe realizarse un diagnóstico precoz: Cariotipo, ecografía para valoración de estructuras mullerianas, de Wolf, etc.

2. La forma clásica de hiperplasia suprarrenal congénita causa en más del 90% de los casos el nacimiento de una niña virilizada con ambigüedad genital en diferentes estadios de Prader.

3. Se trata de una urgencia médica porque en 2/3 de los casos presentará una crisis adrenal pierdesal, característicamente a partir de la segunda semana de vida.

4. El tratamiento es multidisciplinar precisando de tratamiento hormonal sustitutivo, suplementos de ClNa durante los primeros meses-años de la vida y en la actualidad cirugía correctora urogenital precoz.

El diagnóstico de la mutación genética debe ser realizado en todos los casos.

SECRECIÓN INADECUADA DE ADH. A PROPÓSITO DE UN CASO

Navarro Ruiz A, Porcar Almela M, Del Cañizo Moreira M, Margalef Canuto R, Marín Serra J, Pons Morales S
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Doctor Peset. Valencia

INTRODUCCIÓN: El síndrome de secreción inadecuada de ADH, se produce por un exceso de secreción de hormona antidiurética, tiene múltiples etiologías siendo las más frecuentes las de origen neurológico y pulmonar.

Este exceso de hormona antidiurética provoca un aumento de la reabsorción tubular de agua libre provocando una hiponatremia con osmolaridad plasmática baja, con aumento del volumen plasmático, y el sodio en orina aumentado.

CASO CLÍNICO: Lactante varón de 48 días que acude a Urgencias por primer episodio de dificultad respiratoria de 4 horas de evolución. Asocia tos y mucosidad que ha ido en aumento los días previos al ingreso, con rechazo total de las tomas en las últimas dos horas. Apirético. No vómitos aunque refluye tras las tomas. A su llegada a Urgencias presenta en la exploración clínica: Peso: 4,145 kg (p25-50), talla: 52 cm (p25), frecuencia respiratoria: 52 rpm, frecuencia cardíaca: 164 lpm, y una saturación de oxígeno de 94% sin oxígeno suplementario. Presenta tiraje sub e intercostal y a la auscultación, espiración alargada con subcrepitantes en lóbulo superior de pulmón derecho. Resto de exploración anodina, sin observarse signos de deshidratación. Por la clínica se solicita radiografía de tórax que muestra consolidación en lóbulo superior derecho.

Dada la edad del paciente y el rechazo de las tomas se decide ingreso, y una vez en la sala se realiza una analítica de sangre en la que destaca: Na 120 mEq/l, y Osmolaridad plasmática de 246 mOsm/kg, por lo que se completa el estudio con una muestra de orina que confirma la sospecha diagnóstica: Na (orina) 60 mEq/l y Osmolaridad 200 mOsm/kg, valores compatibles con el diagnóstico de síndrome de secreción inadecuada de hormona antidiurética, sin observarse irritabilidad, convulsiones, ni coma, es decir, ningún tipo de clínica neurológica. Por ello una vez en sala y recibidos los resultados analíticos, para la corrección del sodio se pautó dieta absoluta, y fluidoterapia intravenosa con una restricción hídrica del 50%, durante 36 horas hasta restablecer valores de sodio normales. Por la patología desencadenante, precisó oxigenoterapia y broncodilatadores con mejoría clínica progresiva en cuatro días.

COMENTARIOS: El síndrome de secreción inadecuada de ADH es una patología poco frecuente,

pero potencialmente letal cuya clínica en ocasiones se confunde con la de la patología de base.

En el caso que nos ocupa fue secundaria a patología pulmonar, en este caso la neumonía, y favorecida por la fluidoterapia inicial.

El tratamiento se basa, en sus formas asintomáticas, en la restricción hídrica, y en sus formas sintomáticas en la administración de suero salino hipertónico y furosemida.

El síndrome de secreción inadecuada de ADH es causa frecuente de hiponatremia en niños hospitalizados por lo que es precisa una monitorización estrecha de los valores electrolíticos de pacientes con clínica neurológica o pulmonar importante/grave para evitar la aparición de alteraciones así como para evitar las complicaciones secundarias a una rápida normalización de los valores séricos.

IMPACTO DE LA ENFERMEDAD ALÉRGICA EN LA ACTIVIDAD ASISTENCIAL PEDIÁTRICA. ANÁLISIS DE LA MORBILIDAD REGISTRADA EN EL DEPARTAMENTO 09

Polo Martín P *, Cantó Rodríguez E ** García García A ***

* CP Barrio de la Luz. Departamento 09. Valencia. ** Coordinación del Programa Abucasis. Departamento 09. Valencia. *** Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Valencia

INTRODUCCIÓN: El pediatra de Atención Primaria desempeña un papel fundamental en el diagnóstico, derivación y seguimiento terapéutico de la patología alérgica en el niño. En este contexto, se pretende conocer la frecuencia de esta patología en la actividad asistencial pediátrica de Atención Primaria del Departamento 09, mediante el análisis de los registros diagnósticos centralizados del Programa Abucasis II.

MATERIAL Y MÉTODOS: La fuente de información fue el registro centralizado del Programa Abucasis II. Para cada diagnóstico (asma, patología bronquial aguda, urticaria, alergia alimentaria, alergia medicamentosa, dermatitis atópica, rinitis/conjuntivitis alérgica) se utilizaron uno o varios términos de búsqueda con el fin de abarcar la mayoría de las distintas denominaciones, referentes a un diagnóstico concreto. A través del buscador del Sistema de Información Ambulatoria del programa Abucasis II, se revisaron todos los enunciados diagnósticos de la CIE9 que incluyeran el término de búsqueda, seleccionándose aquellos que fueron pertinentes. Para patología bronquial aguda y urticaria se analizó la incidencia anual (enero 2008 - diciembre 2008), mientras que para el resto de patología se analizó la prevalencia (diciembre 2008).

RESULTADOS: La población de referencia del Departamento 09 está constituida por 61.135 niños (30.023 mujeres y 31.112 hombres) de 0-14 años.

DISCUSIÓN: La frecuencia de los distintos problemas evaluados mediante los registros diagnósticos fue baja en comparación con otros estudios epidemiológicos que se basan en morbilidad percibida mediante encuestas. Es probable que la morbilidad registrada subestime la morbilidad real debido a factores tales como la presencia de contactos sin diagnóstico codificado y la dificultad para definir criterios diagnósticos para cada problema fácilmente aplicables en consulta. A pesar de estas limitaciones, dada la implantación generalizada en los Centros de Salud de la historia clínica electrónica, la evaluación epidemiológica mediante registros automatizados de problemas prevalentes de salud en el niño tiene indudables ventajas, como son la posibilidad de acceder a la totalidad de la población de un ámbito determinado, la información basada en diagnóstico médico y la de poder comparar tendencias temporales y variaciones locales. Sería conveniente simplificar los sistemas de registros diagnósticos (evitando polisemias y sinonimias e introduciendo códigos adaptados a la edad pediátrica) y mejorar la recuperación de datos que permita, además de estudios de prevalencia y/o incidencia, la de otras variables de utilidad práctica como historial de alergia o presión asistencial por patologías.

Edad	Asma	Patología Bronquial Aguda	Rinitis/ Conjuntivitis Alérgica	Dermatitis Atópica	Urticaria	Alergia alimentaria	Alergia a fármacos
Años	Prevalencia %	Incidencia %	Prevalencia %	Prevalencia %	Incidencia %	Prevalencia %	Prevalencia %
0 - 5	2,7	24,0	0,6	9,7	3,0	0,36	0,63
>5 - 14	4,7	4,4	5,0	6,1	1,6	0,11	0,63

ÓXIDO NÍTRICO EXHALADO COMO PREDICTOR DE RECAÍDAS ASMÁTICAS EN PACIENTES CONTROLADOS, ¿TRATAR AL PACIENTE O AL DATO?

Jarque Bou A, Ferrer Vázquez M, Michavila Gómez A, Tosca Segura R, Martín Arenós JM
Alergia Infantil. Servicio de Pediatría. Hospital General de Castellón

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS: La fracción de Óxido Nítrico Exhalado (ONE) es capaz de medir el grado de inflamación eosinofílica de la vía aérea de forma rápida, sencilla y económica. Ha sido validado y refrendado por múltiples estudios, tanto para el diagnóstico como para el manejo del asma con componente alérgico. Sin embargo, recientes trabajos ponen de manifiesto ciertas dudas sobre su utilidad en determinadas situaciones. Nuestro objetivo es valorar la eficacia del nivel de una determinación aislada de ONE, añadido a las medidas habituales en una revisión en la consulta especializada como predictor de crisis asmáticas en pacientes asintomáticos, sin tratamiento de base, analizando la conveniencia de tratar o no dicha inflamación latente.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio de cohortes prospectivo. Se recogen datos de pacientes que acuden a nuestra consulta en un periodo de 3 meses con los siguientes criterios de inclusión: Diagnóstico de rinitis y asma alérgicos, asma controlado según criterios del consenso PRACTALL1, entre 6 y 14 años, con pruebas de función respiratoria normales ($FEV1 > 80\%$, $FEV1/FVC > 80\%$, $MEF50 > 70\%$), que no hubieran recibido tratamiento de base al menos un mes antes de la visita y que no presentaran ese día síntomas de rinitis ni asma, ni infección de vía respiratoria superior. Se recogieron datos de ONE mediante NIOX-MINO® de Aerocrine (expresados en ppb) y no se pautó tratamiento de base. Se citaron a los 6 meses reevaluando PFR, ONE y encuesta clínica. Se estudian las siguientes variables: Valor de ONE, edad, sexo, tiempo sin tratamiento de base previo a la visita (TST) y existencia o no de recaída, definida como presencia o ausencia de control de asma según criterios del consenso PRACTALL1. Se incluyen como casos aquellos que presentaron recaídas y como expuestos aquellos con $ONE \geq 49$. Para el análisis estadístico se utiliza el método de la Prueba exacta de Fisher, analizando los datos con los programas estadísticos StatbaS® y EPIDAT 3.1®.

RESULTADOS: Se incluyen en el estudio 28 pacientes, 21 varones y 7 mujeres, con una edad media de 11,1 años (rango 6-14 años). La mediana del ONE fue de 48, con valores en $p25 = 30$ y en $p75 = 57$ (rango 12-144). Se divide la muestra en 2 subgrupos, en base al estudio de MW Pijnenburg et al2: Valores de $ONE \geq 49$ (grupo ONE+) y aquellos con

valores < 49 (grupo ONE-). En el grupo ONE+ se incluyeron 13 pacientes, 5 varones y 6 mujeres, con edad media de 12,3 años y una mediana de TST de 6 meses (rango 1-12, $p25 = 3$, $p75 = 9$), de ellos 12 en tratamiento con inmunoterapia. En el grupo ONE- se incluyeron 15 pacientes, 14 varones y 1 mujer, con edad media de 10 años y una mediana de TST de 8 meses (rango 1-12, $p25 = 2$, $p75 = 10$), 14 en tratamiento con inmunoterapia. Cinco pacientes presentaron recaída en el grupo ONE-, y sólo uno en el grupo ONE+. Con estos datos, el valor predictivo positivo (VPP) fue de 7,69 y el valor predictivo negativo (VPN) de 66,67 para niveles de ONE por encima o debajo de 49. La sensibilidad de 16,67% y la especificidad de 45,45%. El riesgo relativo (RR) fue de 0,2. La Prueba exacta de Fisher ofrece un valor de $p = 0,1166$, por lo que se concluye que no existen diferencias significativas entre ambos grupos. De los 6 pacientes con recaídas, 3 presentaban valores de ONE por debajo o igual a 25 ppb (de un total de 6 pacientes que se encontraban por debajo de esas cifras).

DISCUSIÓN: La utilidad del ONE frente a las medidas clásicas de control de asma plantea ciertas dudas a tenor de algunos estudios recientemente publicados. Su VPP para la aparición de crisis y recaídas parece ser controvertido, sembrando dudas sobre la conveniencia o no de tratar aquellos pacientes asintomáticos, o con asma bien controlado, que presentan cifras elevadas de ONE. En nuestro estudio, aunque la muestra es pequeña, se observa una probabilidad de perder el control incluso mayor en el grupo con valores por debajo de 49, con un bajo VPP para niveles elevados de ONE (> 49). Como conclusión, y según nuestros datos, no parece prudente recomendar el tratamiento sistemático de los pacientes con cifras elevadas de ONE obtenidas en una revisión rutinaria en asma de base atópica que se encuentran asintomáticos o en fase de asma con buen control. Sin embargo, será necesario ampliar este estudio y realizar un seguimiento más prolongado de los pacientes.

BIBLIOGRAFÍA: 1. Bacharier LB et al. Diagnosis and treatment of asthma in childhood: A PRACTALL consensus report. *Allergy* 2008; 63:5-34.
2. Pijnenburg MW et al. Exhaled nitric oxide predicts asthma relapse in children with clinical asthma remission. *Thorax* 2005; 60:215-218.

EXANTEMA ESCARLATINIFORME: UN MISMO SIGNO Y DISTINTOS DIAGNÓSTICOS

Salido Capilla C, Aymerich Salas P, Aparici Gonzalo S, Sanz Ruiz I, Marín Serra J
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia

INTRODUCCIÓN: El exantema escarlatiniforme es una erupción cutánea, máculo-papular, que produce una coloración rojo intensa de la piel que se blanquea a la presión. La aspereza de la piel al tacto recuerda a la "piel de ganso o gallina". Suele ser más intenso en el pliegue del codo, axilas e ingles respetando la cara. Es característico que tras varios días, inicie una descamación céfalo-caudal fina que llegue a afectar a las palmas de las manos y las plantas de los pies. Este exantema, típico de la infección por la exotoxina del *Streptococcus pyogenes* del grupo A puede aparecer también en otras enfermedades: Enfermedad de Kawasaki, infecciones víricas (parvovirus y adenovirus) y síndromes mucocutáneos (Síndrome de shock tóxico o Síndrome por superantígenos).

Se presentan tres casos recogidos en el Servicio de Urgencias de un hospital de segundo nivel, que se iniciaron con exantema escarlatiniforme, con cursos clínicos distintos, con el fin de establecer las diferencias clínico-epidemiológicas entre ellos para un diagnóstico final correcto.

CASOS CLÍNICOS:

Caso 1: Escolar, varón, de 10 años con fiebre de 10 días de evolución (máximo 39,2°C). Aparición en las primeras 24 horas de exantema máculo-papular, pruriginoso generalizado en tronco, abdomen y más intenso en ingles y axilas. Tratado con amoxicilina-clavulánico sin mejoría. Descamación superficial al 13er día de la fiebre que aumenta progresivamente hasta producir descamación en dorso de pies y tobillos. Artralgias y edemas en muñecas, rodillas y tobillos. Hepatomegalia y dolor abdominal con hipertransaminasemia que desaparece al 15º día del inicio. Trombocitosis a partir del 18º día. Desaparición de la fiebre y mejoría de la clínica a las 24 horas de iniciar tratamiento con gammaglobulina inespecífica. VSG máxima: 63 mm/h. Serología (VEB, CMV, Monosticón, VHH6): Negativa. Detección *S. aureus* en cultivo nasal: Negativo. SBHGA en frotis faríngeo: Negativo. Ecocardiografía normal. Diagnóstico final: Enfermedad de Kawasaki.

Caso 2: Adolescente, mujer, de 14 años con cuadro febril (máximo 38,2°C) de 4 días de evolución y odinofagia que responde correctamente a amoxicilina-clavulánico. Inicio a los 6 días de exantema

micropapular escarlatiniforme en antebrazos y cara, con prurito e ictericia cutánea que hacen pensar en una hepatitis aguda. Descamación fina en palmas y plantas desde los pulpejos de los dedos que avanza en dirección proximal hacia el tronco al 10º día de evolución. Ecografía abdominal normal. No mejoría del cuadro con gammaglobulina inespecífica. Serología (VEB, CMV, Monosticón, VHH6): Negativa. Detección *S. aureus* en cultivo nasal: Negativo. SBHGA en frotis faríngeo: Negativo. Ecocardiografía: Normal. Parvovirus (IgG e IgM): Parvovirus. Diagnóstico final: Hepatitis por Parvovirus.

Caso 3: Escolar, varón, de 7 años de edad, con dolor abdominal de una semana de evolución. Asocia fiebre y exantema micropapular eritematoso en tronco los últimos 3 días, por lo que recibe tratamiento con amoxicilina sin mejoría. Ictericia y coluria con decaimiento al 4º día de evolución. Ecografía abdominal: Normal. Descamación fina de tronco y extremidades al día de inicio del cuadro. Descamación en gruesas escamas de pulpejos de dedos al de evolución. Desaparición de la fiebre a las 48 horas de la gammaglobulina inespecífica. Serología (VEB, CMV, Monosticón, VHH6): Negativa. Detección *S. aureus* en cultivo nasal: Negativo. SBHGA en frotis faríngeo: Negativo. Ecocardiografía: Normal. Poblaciones linfocitarias disminuidas al inicio del cuadro y en valor normal a los 5 días de ingreso. Diagnóstico final: Síndrome por superantígenos.

COMENTARIO: Ante un exantema escarlatiniforme con detección de antígeno de SBHGA negativa, se han de plantear diagnósticos diferenciales que incluyen enfermedades infecciosas e inflamatorias. El uso de la gammaglobulina inespecífica y el ácido acetilsalicílico ante la sospecha de un Síndrome de Kawasaki incompleto puede evitar lesiones cardíacas características de la fase crónica.

RABDOMIOLISIS AGUDA SEVERA SECUNDARIA A INFECCIÓN POR ADENOVIRUS

Díaz Vico A, Pérez Lledó E, Navarro Orenes I, Frontela Losa J, Gómez F, Loeda C
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante

INTRODUCCIÓN: La rabdomiolisis es un síndrome clínico y analítico resultado de la necrosis del músculo esquelético y liberación de su contenido a la sangre. Su incidencia exacta se desconoce en la edad pediátrica. Puede ocurrir de forma primaria, en enfermedades musculares, o como complicación de diferentes procesos ya sean traumáticos, infecciosos o tóxicos, siendo en estos casos de difícil diagnóstico.

CASO CLÍNICO: Niña de 3 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que inicia en las 48 horas previas, síndrome febril acompañado de rechazo del alimento y vómitos. Progresivamente aparece decaimiento, mialgias, rechazo de la marcha e hipotonía generalizada, más marcada en miembros inferiores.

Exploración física: Palidez cutánea, no de mucosas. Disminución de la turgencia cutánea. Tendencia al sueño y pérdida de fuerza simétrica en ambos miembros inferiores. Resto normal.

Pruebas complementarias: Hemograma: 16.100 leucocitos con fórmula normal. Bioquímica: Glucosa: 132 mg/dl. Urea: 46 mg/dL. Cr: 0,3 mg/dL. Na: 122 mEq/L. K: 5 mEq/L. CPK: 4.468 U/L. Fracción Mb: 469 U/L. Gasometría venosa: Normal. Orina: Na: 5 mEq/L. Osmolaridad urinaria: 1020 mOsm/kg. Radiografía de tórax, abdomen, ecografía abdominal y ecocardiografía: Sin hallazgos. Sangre periférica y hemocultivos: Negativos. Tóxicos en orina negativos. Biopsia muscular y electromiografía: Normales. Serología para Adenovirus: Positivo.

Evolución y tratamiento: A su ingreso se inicia tratamiento mediante hiperhidratación, alcalinización de la orina y furosemida, con lo que se consigue la normalización de la natremia. Los niveles máximos de CK fueron de 296.000, consiguiéndose su descenso paulatino hasta normalizarse a los 10 días. Presentó mioglobinuria sin alteración de la función renal. Durante su estancia en la UCIP sufrió dos episodios convulsivos que precisaron tratamiento anticonvulsivo y ventilación mecánica durante 8 días. Se asoció al tratamiento antibiótico empírico de amplio espectro previa extracción de hemocultivos.

COMENTARIOS: Aunque la rabdomiolisis aguda es una patología poco frecuente en la edad pediátrica, es importante un alto índice de sospecha ante niños potencialmente graves, con deterioro del nivel de conciencia no explicado por otras causas, especialmente si asocian sintomatología muscular. El análisis urinario y la exploración física pueden ser de gran ayuda. Es importante un rápido diagnóstico para prevenir potenciales complicaciones entre las que se incluyen el fallo renal e incluso la muerte.

DOLOR ABDOMINAL EN FOSA ILÍACA DERECHA QUE SUGIERE PATOLOGÍA QUIRÚRGICA, ¿SIEMPRE APENDICITIS?

Porcar Almela M, Aracil Pedro T, Aparici Gonzalo S, Salido Capilla C, Pons Morales S
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia

INTRODUCCIÓN: El dolor abdominal es uno de los motivos de consulta más frecuentes en los servicios de Urgencias Pediátricas. La causa más frecuente de abdomen quirúrgico en escolares y preadolescentes es la apendicitis aguda, siendo el dolor abdominal localizado en fosa ilíaca derecha el motivo de consulta principal en estos casos.

OBJETIVOS: Exponer las características clínico-analíticas de seis casos con diagnóstico final poco frecuente en pacientes pediátricos atendidos en el Servicio de Urgencias de un hospital secundario, cuyo motivo de consulta es dolor abdominal agudo en fosa ilíaca derecha.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio retrospectivo de casos de dolor abdominal en fosa ilíaca derecha que consultaron en Urgencias del Hospital Dr. Peset de Valencia entre enero de 2001 y enero de 2008 con sospecha inicial de apendicitis pero con diagnóstico final poco habitual.

RESULTADOS: Se exponen 6 casos, de los cuales cuatro son varones y dos mujeres. Los diagnósticos finales fueron: 3 casos de infarto omental, 1 caso de enfermedad de Crohn, 1 caso de piomiositis del ilíaco, 1 caso de absceso ovárico. La edad media fue de 10,1 años (rango 7-14 años). Todos los casos consultaron por dolor abdominal en fosa ilíaca derecha, 4 de ellos con irradiación en epi-mesogastrio. El tiempo medio de evolución fue de 56 horas (rango: 12 horas a 6 días). En 3 de los casos las maniobras apendiculares eran positivas (dos casos con maniobra de Blumberg positiva y otro con maniobra del psoas positiva). Sólo se encuentra leucocitosis mayor de 20000 leucocitos con neutrofilia en uno de los casos. Los valores de PCR oscilan entre menor de 5 y 175 (media 63,4). En todos los casos se realizó ecografía. 2 casos precisaron de TAC para el diagnóstico. En sólo 2 casos se realizó apendicectomía.

COMENTARIOS: La semiología del dolor abdominal es fundamental para el diagnóstico diferencial del abdomen agudo. Ante resultados analíticos poco sugerentes, las pruebas de imagen adquieren un papel fundamental en la decisión terapéutica, sobre todo en lo que se refiere a evitar intervenciones quirúrgicas innecesarias.

DOLOR EN FOSA ILÍACA DERECHA DE CAUSA NO APENDICULAR

Talón Bañón S, Salido Capilla C, Ballester Asensio E, Pérez Ramón D, Sánchez Lorente A
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia

INTRODUCCIÓN: La fosa ilíaca derecha (FID), es la región definida por la línea vertical que va desde punto medio clavicular hasta el punto medio del pliegue inguinal, y la línea tangente a ambas crestas ilíacas. En ella encontramos ciego, apéndice, asas intestinales, uréter, cordón espermático, ovario trompa de Falopio y los músculos psoas e ilíaco. El dolor en esta zona es un motivo frecuente de consulta en la edad pediátrica, debiendo descartar en primer lugar aquellos procesos que precisen tratamiento quirúrgico. Si bien la apendicitis aguda es una de sus causas más frecuentes, no debemos olvidar que en su etiología se incluyen otras muchas enfermedades tanto médicas como quirúrgicas. A continuación presentamos el caso de un niño con clínica y exploraciones complementarias sugestivas de apendicitis aguda, cuyo diagnóstico final fue diferente al de sospecha inicial.

CASO CLÍNICO: Escolar varón de 11 años que consulta por fiebre de hasta 40°C de 4 días de evolución, asociando dolor en cadera derecha que impide progresivamente la deambulación. A la exploración se aprecia impotencia funcional de la articulación de la cadera derecha y dolor focalizado en la fosa ilíaca derecha, con maniobras de Blumberg y Psoas positivas. Pruebas complementarias: Leucocitos normales con neutrofilia, serie roja y plaquetas normales. PCR: 175 mg/L. VSG: 13 mm/h. Ecografía de caderas: Sin alteraciones. Ecografía abdominal y pélvica: Asimetría en ambos músculos ilíacos, siendo el derecho de mayor tamaño, sin evidenciar abscesos; apéndice retrocecal con apendicolito y pérdida de la estructura en capas, con pequeña colección lineal adyacente; alteración de la grasa abdominal en proximidad al músculo ilíaco y ciego. TAC abdominal: Confirma el diagnóstico ecográfico de apendicitis y miositis del músculo psoas. Hemocultivo aerobio (2 muestras): Ambos positivos (informados a las 24 horas) a *S. aureus*. Serología infecciosa (parvovirus, mycoplasma, brucella, chlamydias) negativa. Con el diagnóstico de apendicitis aguda con reacción inflamatoria secundaria del músculo psoas, se contacta con el Servicio de Cirugía General, y se decide instaurar tratamiento antibiótico intravenoso con meropenem e intervenir quirúrgicamente. En la intervención se observa apéndice sin alteraciones (confirmada con informe de Anatomía Patológica), con importante reacción inflamatoria adyacente y miositis del psoas

ipsilateral. Tras recibir hemocultivo se asocia cloxacilina intravenosa. Mejoría progresiva con ausencia de fiebre a las 72 horas y aumento de la movilidad del miembro inferior derecho, consiguiendo la deambulación a los 5 días. En análisis de control a los 6 días se comprueba disminución de PCR y neutrofilia. Se realizan ecografías seriadas, en las que se observa evolución con formación de microabscesos, que posteriormente confluyen, mejorando la inflamación difusa del músculo psoas. Tras una semana de antibiótico intravenoso con meropenem y cloxacilina, se sustituyen por clindamicina y cefalexima oral durante 14 días más. Se remite a domicilio a los 12 días con diagnóstico de miositis del psoas por *S. aureus*, de origen hematógeno. Buena evolución con ecografías posteriores normales.

COMENTARIOS: El dolor en fosa iliaca derecha, típicamente asociado a la apendicitis aguda, en ocasiones es debido a alteración en estructuras adyacentes, tanto de causa médica como quirúrgica; destacando las causas infecciosas (adenitis mesentérica, gastroenterocolitis aguda...) e inflamatorias (enfermedad inflamatoria intestinal crónica...). Por otro lado, aunque la miositis es una infección poco frecuente, hemos de tenerla en cuenta ante cuadros de dolor en la zona de la articulación de la cadera o FID que asocien sintomatología osteomuscular.

PANCREATITIS AGUDA RECIDIVANTE. A PROPÓSITO DE UN CASO

García Ron G, Sánchez Ferrer F, Clavijo Pendón A, Echenique Lara D, García Avilés B, Juste Ruiz M.
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante

INTRODUCCIÓN: La pancreatitis aguda recidivante en el niño y en el adolescente es una forma de presentación mucho menos frecuente que la aguda en el niño. La etiología puede ser muy diversa y además de algunos casos que son familiares, las más frecuentes son las anomalías congénitas de las vías biliares y del páncreas, y en menor número las que reconocen una etiología autoinmune. Se han referido casos en los que son parte de otras afecciones, como que en ocasiones se asocia con hiperlipidemia, ascaridiasis y fibrosis quística. Los síntomas suelen iniciarse en los primeros 10 años de la vida, con dolor de intensidad creciente durante 2 a 6 días y progresivamente llega a ser de gran intensidad y se afecta el estado general. Las crisis de dolor abdominal son recidivantes con intervalos de presentación variables. En los periodos asintomáticos no se aprecian anomalías hasta que a lo largo de la evolución pueden aparecer las calcificaciones, pseudoquistes o incluso insuficiencia pancreática.

CASO CLÍNICO: Niña de 10 años que ingresa por episodio de dolor abdominal intenso de 24 horas de evolución.

Antecedentes familiares: Padre diagnosticado de psoriasis. Madre con diabetes tipo 1, hipotiroidismo y colecistectomía previa por cálculos.

Antecedentes personales: Había presentado 2 episodios previos de dolor abdominal similares durante el mismo año con 3 a 6 meses de intervalo entre ellos. En estas crisis las ecografías descartaron proceso apendicular pero no se exploró el páncreas. Los datos analíticos fueron normales aunque sin determinación de la función pancreática.

El dolor se localizaba en hemiabdomen superior y se irradiaba a la espalda. Se acompañaba de náuseas y vómitos. A la exploración física se evidenciaba dolor a la palpación abdominal en zona periumbilical sin signos de reacción peritoneal, con Blumberg negativo. En las pruebas complementarias presentaba una hematimetría y coagulación normales pero con valores elevados de amilasa y lipasa en sangre y amilasuria. La ecografía abdominal mostró un aumento de ecogeneidad del páncreas, sin evidencia de quistes.

Una vez resuelta la crisis se realiza un estudio en busca de su origen y se descarta etiología autoinmune y con TAC y RNM no se comprueba ninguna anomalía estructural del páncreas y/o de la vía biliar.

COMENTARIOS: Es una entidad de diagnóstico difícil y la importancia de realizarlo precozmente radica en establecer un tratamiento que evite las crisis posteriores. La repetición de estas conlleva, además de la posible mortalidad en fase aguda, un riesgo de necrosis precoz por la posibilidad de evolución hacia la destrucción del parénquima pancreático, incluyendo las estructuras de las células acinares exocrinas y ductales. Esta destrucción puede conducir a una insuficiencia pancreática exocrina y a diabetes mellitus

CEFALEA Y OBESIDAD: ¿EXISTE UNA MAYOR PREVALENCIA DE OBESIDAD EN LA POBLACIÓN QUE CONSULTA POR CEFALEA?

Fernández Calatayud A, Artés Figueres M, Revert Gomar M, Sala Langa MJ, Tomás Vila M
Servicio de Pediatría. Hospital Francesc de Borja. Gandía

INTRODUCCIÓN: Existe un creciente interés en el estudio de la relación existente entre cefalea y obesidad. Nuestro objetivo es estudiar la prevalencia de la obesidad/sobrepeso entre la población infantil que consulta por cefalea en nuestro medio.

Sería deseable un estudio con un mayor tamaño muestral por lo que esto nos anima a que este estudio tenga continuidad en el tiempo.

MATERIAL Y MÉTODOS: De la base de datos de la consulta de Neuropediatría del Hospital Francesc de Borja se obtuvieron todos aquellos pacientes que consultaron por cefalea en el periodo comprendido entre el 1/1/2008 y el 30/3/2009. En dichos pacientes se analizaron las siguientes variables: sexo, edad, tipo de cefalea (migrañosa / no migrañosa), sobrepeso y obesidad. En este caso se emplearon como criterios para definir el sobrepeso y la obesidad los valores de los percentiles 85 y 97 específicos por edad y sexo de la distribución del índice de masa corporal en las tablas de la Fundación Orbegozo, criterios propuestos por Rolland-Cachera et al, y empleados en varios estudios epidemiológicos europeos.

RESULTADOS: Durante el periodo de tiempo estudiado consultaron en Neuropediatría de nuestro hospital 128 niños, de los que 68,3% presentaron cefalea de tipo migrañoso. La edad media fue de 9,58 años, con un rango que oscila entre 2 y 15 años. La prevalencia de sobrepeso en la población estudiada fue de 11,7% y la de obesidad también de 11,7%. Analizando las diferencias entre la prevalencia de sobrepeso y obesidad de la población con cefalea migrañosa y cefalea no migrañosa no se ha podido demostrar que existan diferencias estadísticamente significativas. Tampoco hemos encontrado diferencias significativas en lo referente a la prevalencia de obesidad entre ambas poblaciones (cefalea migrañosa / no migrañosa). La prevalencia de sobrepeso y obesidad (en ambos casos del 11,7%) entre la población estudiada es similar a la encontrada en los estudios epidemiológicos realizados en nuestro medio.

DISCUSIÓN: No se ha podido demostrar ni una prevalencia mayor de lo reportado hasta la fecha de sobrepeso/obesidad en la población que consultó por cefalea ni una mayor prevalencia entre aquellos sujetos que consultaron por migraña con respecto a los que presentaron cefalea no migrañosa.

ATENCIÓN AL NIÑO INMIGRANTE: CONSIDERACIONES ASISTENCIALES Y DE SALUD PÚBLICA

Marín Alfonso E, Tornador Gaya E, Pont Colomer M

*Servicio de Pediatría. Hospital General de Castellón. Castellón

INTRODUCCIÓN: La nueva situación sociodemográfica de España, vinculada a la incorporación de poblaciones inmigrantes, requiere mejorar el conocimiento de su estado de salud y determinar sus prioridades preventivas y asistenciales. En el caso de la Comunidad Valenciana los extranjeros empadronados a principio de 2008 eran 838.200 de los cuales un total de 94.283 eran menores de 14 años. Presentamos dos casos de patología en niños inmigrantes, con el objetivo de analizar algunas de las características y retos que plantea la inmigración en la actividad asistencial del pediatra.

CASOS CLÍNICOS:

Caso clínico 1: Niño de 18 meses que consulta por cuadro de fiebre, diarrea y vómitos en las últimas 48 horas. Procedente de Mali, reside en nuestro país desde hace 10 días. A la exploración se objetiva regular estado general, somnolencia, coloración icterica de conjuntivas, sin apreciarse masas abdominales ni visceromegalias. La analítica muestra anemia microcítica hipocroma (Hb 6,9 g/dl) con el resto de series hematológicas normales; bilirrubina 0,9 mg/dl, GOT 50 UI/dL, LDH 651, urinalisis normal. Ante la sospecha clínica de paludismo, dado el país de procedencia, se solicita detección de parásitos en sangre, confirmándose el diagnóstico de paludismo por *Plasmodium falciparum*. Se inicia tratamiento con Malarone® (Atovacuona Proguanil) durante tres días. Progresivamente se normaliza el estado clínico y la analítica del paciente. Los controles posteriores de gota gruesa (a los 7, 15 y 28 días de iniciado el tratamiento), así como los controles clínicos en consulta indicaron normalidad. El estudio familiar de gota gruesa resultó negativo.

Caso clínico 2: Niño de 10 meses, originario de Nigeria, consulta por cuadro de diarrea y vómitos. A la exploración presenta regular estado general, palidez intensa de mucosas y taquicardia. Se aprecia hepatoesplenomegalia. La analítica muestra anemia microcítica (Hb 4,7 g/dl) con leucocitosis y cifra de plaquetas normales; GOT 90 UI/dL; perfil renal normal. Se transfunde concentrado de hematíes con buen rendimiento. En la ecografía abdominal se objetiva esplenomegalia homogénea de 9 cm. Entre los antecedentes personales la madre refería que el paciente había precisado soporte transfusional en

otro centro (no aportan informe) y presentado procesos respiratorios intercurrentes, sin necesidad de ingreso. No antecedentes de episodios de dolor óseo o abdominal, ictericia o coluria. La hermana de dos años había sido valorada previamente en nuestra consulta por anemia, en cuya analítica se objetivó una anemia normocítica con el resto de series normales y marcadores de hemólisis positivos; electroforesis de Hb: Hb A2: 3,2%; Hb Fetal: 10%; Hb S: 87%. La paciente no había continuado controles por problemas sociales y del entorno familiar, por lo que se aprovecha el ingreso del hermano para completar el estudio. Se solicita estudio genético de drepanocitosis a ambos pacientes, siendo positivo homocigoto (Hb SS).

COMENTARIOS: El primer caso hace referencia a la importancia del diagnóstico de enfermedades importadas, principalmente de origen infeccioso. Merecen especial atención enfermedades inmunoprevenibles y endémicas, con las que no se está familiarizado en nuestro medio. Se podría concluir de nuestro caso que en niños procedentes de zonas palúdicas y en los que haya transcurrido un periodo menor de dos años desde su última estancia en ellas, ha de considerarse siempre la posibilidad de malaria ante cuadros virales poco claros. No obstante cuando la situación del inmigrante es estable en el país de destino, la patología será similar a la que padece la población de origen.

Del segundo caso se deriva la necesidad de descartar drepanocitosis ante todo individuo con anemia, de raza negra o con antecedentes familiares, puesto que dicha enfermedad constituye la causa más frecuente de hemoglobinopatía estructural, afectando al 10% de la población americana y a más del 40% de algunas poblaciones del continente africano. Otra característica que hemos resaltado en este segundo caso es la dificultad en el seguimiento, lo cual nos lleva a concluir que la visión de las necesidades de los inmigrantes extranjeros tanto a nivel asistencial como desde los servicios de Salud Pública, debe considerarse desde una óptica interdisciplinaria, sin olvidar los aspectos culturales y condicionantes psicosociales de esta población

REGISTRO MULTIDISCIPLINAR DE CASOS DE MUERTE SÚBITA DEL LACTANTE

Izquierdo I¹, Gormaz M¹, Tapia C², Zorio E^{3,4}, Molina P^{5,6}, Bermejo M⁷, Cardona B⁸, Giner S⁸, Presentación C⁵, Bañón R⁸, Cano O^{3,4}, Giner J^{5,9}

GRUPO DE TRABAJO MULTIDISCIPLINAR PARA EL ESTUDIO DEL SMSL: 1 Servicio de Pediatría del Hospital Universitario La Fe de Valencia. 2 Servicio de Pediatría del Hospital General Universitario de Alicante. 3 Fundación para la Investigación del Hospital Universitario La Fe. 4 Servicio de Cardiología del Hospital Universitario La Fe. 5 Servicio de Patología del Instituto de Medicina Legal de Valencia. 6 Unidad de Histología del Departamento de Patología de la Universidad de Valencia. 7 Servicio de Patología del Instituto de Medicina Legal de Castellón. 8 Servicio de Patología del Instituto de Medicina Legal de Alicante. 9 Unidad de Medicina Legal del Departamento de Medicina Preventiva y Salud Pública, Bromatología, Toxicología y Medicina Legal de la Universidad de Valencia

INTRODUCCIÓN: El Síndrome de Muerte Súbita del Lactante (SMSL) es la 1ª causa de muerte en el 1er año de vida en países desarrollados. Según la Clasificación San Diego, la autopsia debe complementarse con datos clínicos y el examen de las circunstancias de la muerte.

OBJETIVO: Aplicación de esta Clasificación a todos los lactantes fallecidos de muerte súbita en la Comunidad Valenciana durante el periodo de estudio, diagnosticar la causa de muerte y conocer la Incidencia.

MATERIAL Y MÉTODO: Estudio de todos los casos de muerte súbita (MS) del lactante en la Comunidad Valenciana desde septiembre de 2006 hasta enero de 2009: Examen del lugar del levantamiento, recogida de datos perinatales, encuesta epidemiológica, autopsia judicial con estudios complementarios (histopatológico, toxicológico, bioquímico, microbiológico y metabólico), estudio cardiológico (screening de canalopatías) a los familiares de casos todavía clasificados como SMSL y, si hay hermanos en riesgo, remisión a consulta pediátrica para inclusión en el Programa de Monitorización Domiciliaria.

RESULTADOS: De los 39 casos reclutados 20 fueron SMSL (6 Categoría IB, 12 Categoría II) y 19 muerte explicada (7 sepsis, 6 neumonía, 4 cardiopatía congénita, 1 hemocromatosis neonatal, 1 violenta). Factores de riesgo (FR) de hipoventilación: 10 SMSL (4 colecho, 3 sofocación accidental, 3 prono); 2 muerte explicada (1 colecho, 1 prono).

Estudio cardiológico (14 familiares): Causa explicada, 2 probandos gemelos y su padre con microdelección del gen de la fibrilina; CPK elevada en 2 familiares de probando con miocardiopatía dilatada; SMSL 1 probando y 1 familiar con alteraciones ECG (QT largo).

Incidencia global MSL en la CV (48000 recién nacidos / año CV): 0,36%

Incidencia SMSL (restando las causas explicadas): 0,2‰

Porcentaje de necropsias 100%

DISCUSIÓN: El estudio multidisciplinar del SMSL proporciona información clave para: Conocer la incidencia real, clasificarlos por categorías, confirmar FR, dirigir el estudio cardiológico familiar (explicar casos de canalopatías y realizar diagnóstico-tratamiento precoz en familiares afectados) y remitir a los padres a la unidad de embarazo de riesgo y al centro de seguimiento de niños de riesgo de SMSL.

ASPERGILOSIS INVASIVA EN PACIENTE INMUNODEPRIMIDO. A PROPÓSITO DE UN CASO

Cubells García E *, Izquierdo Sebastián S *, Coret Sinisterra A *, Ros Abellán P **, Fernández Navarro JM*, Verdeguer Miralles A *

* Servicio de Pediatría. Hospital Infantil La Fe. Valencia

** Servicio de Microbiología. Hospital Universitario La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: La enfermedad fúngica invasora es la principal causa de mortalidad en pacientes neutropénicos. Tienen más riesgo pacientes post trasplante autólogo de progenitores hematopoyéticos y los que presentan una neutropenia prolongada (sobre todo las leucemias mieloblásticas). A pesar de ello, no existe consenso en cuanto a profilaxis y tratamiento en pacientes pediátricos.

CASO CLÍNICO: Paciente de 13 años diagnosticado 17 meses antes de leucemia promielocítica (LMA M3) por una clínica de astenia, pérdida de peso y febrícula. Inicia tratamiento según protocolo con antraciclinas y ácido trans-retinoico. Al mes siguiente se consigue la remisión completa, morfológica y molecular. Un año más tarde, con una clínica similar al debut, presenta una recaída hematológica precoz, por lo que se inicia tratamiento con trióxido de arsénico, asociándose a su vez profilaxis con fluconazol y trimetoprim-sulfametoxazol y tratamiento con dexametasona al presentar como complicación un síndrome de diferenciación leucocitaria secundario al tratamiento. Dos meses más tarde de iniciar el tratamiento de la recaída, ingresa por un episodio de fiebre. A las 24 horas del ingreso se aprecia clínica de parálisis facial izquierda y pérdida de fuerza en miembro superior izquierdo, por lo que se realiza TC cerebral, en el que se evidencian varias lesiones redondeadas que captan contraste en anillo. A pesar del gran tamaño de las lesiones el paciente se había mantenido asintomático hasta este momento. La radiografía de tórax no presenta hallazgos patológicos y como dato importante, los antígenos galactomanano en suero hasta el momento eran negativos. Se inicia triple terapia antibiótica, además de tratamiento con voriconazol y anfotericina B liposomal en espera de diagnóstico causal. Se realiza punción lumbar en la que llama la atención una marcada eosinofilia en el líquido cefalorraquídeo, por lo que además se añade tratamiento con albendazol. El diagnóstico definitivo se obtiene tras la biopsia de una de las lesiones cerebrales en las que se aísla en cultivo *Aspergillus fumigatus*. A pesar de que en las radiografías de pulmón no se evidencian lesiones, se realiza TC pulmonar en el que aparece una condensación retrocardíaca compatible con el diagnóstico de aspergilosis pulmonar. En pocos días

presenta empeoramiento clínico y fallece a pesar del tratamiento.

COMENTARIOS: La enfermedad fúngica invasora es la principal causa de mortalidad en pacientes inmunodeprimidos, aunque ha mejorado la supervivencia desde los años 90. Es un factor de riesgo la neutropenia profunda y prolongada.

El diagnóstico se realiza con la sospecha clínica y se confirma con la visualización del hongo en el tejido infectado. Es muy importante el diagnóstico precoz, para el cual es de gran ayuda en la aspergilosis el antígeno galactomanano en suero, aunque su sensibilidad varía mucho según las series. Una de las causas de falsos negativos del galactomanano es la profilaxis antifúngica.

No existen guías clínicas ni consenso en cuanto a la profilaxis antifúngica en pacientes pediátricos. Por lo tanto es de gran importancia consensuar una guía de profilaxis y tratamiento de las infecciones fúngicas en pacientes de alto riesgo

HISTOPLASMOSIS DISEMINADA PROGRESIVA EN LACTANTE DE 10 MESES

De Mingo Alemany MC, Ortolá Puig J, Mifsud Grau L
Hospital Universitario La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: La histoplasmosis se transmite por la inhalación de un hongo dimorfo (*Histoplasma capsulatum* var *capsulatum*) que prolifera en tierra húmeda, su multiplicación se ve favorecida por los excrementos de las aves. Es endémica de las zonas oriental y central de Estados Unidos. Lo más frecuente en pacientes sintomáticos es la histoplasmosis pulmonar aguda, una enfermedad similar a la gripe con dolor torácico, adenopatía hiliar y escasos infiltrados pulmonares, que dura habitualmente de 2 días a 2 semanas. Pero en menores de dos años sanos y en pacientes con inmunodeficiencia celular se puede producir una histoplasmosis diseminada progresiva, cuya sintomatología inicial es fiebre duradera, retraso del crecimiento y hepatoesplenomegalia, y que si no se trata adecuadamente puede evolucionar a desnutrición, adenopatía difusa, neumonía, ulceración de mucosas, pancitopenia, hemorragia digestiva y coagulación intravascular diseminada.

CASO CLÍNICO: Paciente mujer de 10 meses de edad originaria de Costa Rica que ingresa por dificultad respiratoria. Refieren fiebre de 39-40°C y cuadro de tos de 15 días de evolución. No tiene antecedentes de patología previa, vacunas al día, viven en Costa Rica en una casa con servicios básicos, cerca de una lechería donde hay murciélagos. Tienen un perro y un conejo, escaso consumo de lácteos no pasteurizados. Al ingreso presenta trabajo respiratorio con marcado tiraje subcostal, con auscultación pulmonar normal, y resto de exploración sin hallazgos patológicos. En la radiografía de tórax se aprecian infiltrados intersticiales bilaterales, y en la analítica se detecta anemia y leucopenia (Hb 8,5 g/dl, 399 neutrófilos/mm³). Se realiza PCR para *Bordetella pertussis* en moco nasal que es positiva por lo que se trata con claritromicina durante 7 días. Mejoría clínica progresiva tras inicio del tratamiento, queda afebril a las 72 horas del ingreso y tras 6 días de ingreso se le da alta a domicilio.

La paciente consulta de nuevo a los 20 días del alta por tos y fiebre de varios días de evolución. En ese momento está pálida, decaída e irritable, presenta un exantema reticulado de predominio en tronco, que respeta palmas y plantas, y petequias puntiformes en ambos miembros inferiores. Hepatomegalia de 5 cm, y esplenomegalia de 4 cm bajo

reborde costal. En Rx de tórax se aprecia un infiltrado intersticial basal derecho, y en el hemograma se aprecia pancitopenia (Hb 6,6 g/dl, 31000 plaquetas/mm³, 1400 neutrófilos/mm³). Con sospecha de clínica de histoplasmosis diseminada progresiva se inicia tratamiento con Anfotericina B previa punción de médula ósea. A los 3 días se confirma el diagnóstico: En tinción de médula ósea con metamina argéntica de Gomori se detectan levaduras intracelulares típicas de histoplasmosis. A los 7 días de ingreso la paciente presenta empeoramiento respiratorio por lo que precisa intubación y traslado a UCI. Precisa ventilación de alta frecuencia para una correcta oxigenación y soporte inotrópico por fallo hemodinámico. Se complica con hemorragia digestiva y precisa transfusión de hemoderivados en varias ocasiones. Tras 5 semanas de tratamiento con Anfotericina se aprecia mejoría clínica y se logra extubación. Actualmente está en sala cumpliendo la última semana de tratamiento antimicótico.

COMENTARIOS: Durante el primer ingreso muy probablemente la paciente padecía una histoplasmosis pulmonar primaria que pasó desapercibida. No se sospechó que pudiese tratarse de un caso de histoplasmosis pulmonar, y la PCR positiva para *Bordetella pertussis* confundió. No obstante cuando reingresa con fiebre prolongada, afectación pulmonar, hepatoesplenomegalia y pancitopenia, siendo oriunda de Costa Rica, y de un hábitat con murciélagos, se sospecha una histoplasmosis diseminada progresiva y se inicia el tratamiento antimicótico antes de tener el resultado de la punción de médula ósea. Gracias al inicio precoz del tratamiento tras la sospecha clínica la paciente ha sobrevivido a la histoplasmosis diseminada progresiva, que sin tratamiento tiene una evolución letal. Si bien la histoplasmosis es una patología poco frecuente en España, es importante que el pediatra sospeche patología infecciosa emergente sobre todo en niños procedentes de otro medio, ya que el inicio precoz de la terapia puede evitar un desenlace mortal.

MALARIA POR P. FALCIPARUM Y P. VIVAX EN PACIENTE CON DREPANOCITOSIS

Berlanga Charriel P, Peinador García M, Carreras Gil de Santibáñez MC, Argilés Aparicio B, Dasí Carpio MA

Unidad de Hematología Pediátrica. Hospital Universitario La Fe. Valencia.

INTRODUCCIÓN: La drepanocitosis y la malaria son enfermedades multisistémicas emergentes asociadas a los flujos migratorios. La relación entre ambas es ampliamente conocida, ya que la presencia de Hb S protege parcialmente frente a la malaria, con el consiguiente aumento de dicho gen en las zonas endémicas de malaria. Además, en África, la malaria es el factor que más frecuentemente desencadena crisis en los pacientes con drepanocitosis.

CASO CLÍNICO: Niña de 7 años que ingresa por cefalea, dolor abdominal y fiebre. Como antecedentes, refiere que nació en Guinea Ecuatorial y que ha sido diagnosticada de drepanocitosis homocigota hacía dos semanas a su llegada a España. En la exploración física presenta regular estado general, palidez de mucosas, ictericia conjuntival, hepato y esplenomegalia. En la analítica se objetiva leucocitosis con neutrofilia, anemia severa con elevación de LDH y bilirrubina, sugestivos de hemólisis, además de elevación de reactantes de fase aguda. La radiografía de tórax muestra cardiomegalia sin signos de edema pulmonar y la ecografía abdominal, hepato y esplenomegalia homogéneas. Ante la sospecha de cuadro infeccioso asociado a crisis drepanocítica, se instaura tratamiento antibiótico empírico con ceftriaxona, hiperhidratación y analgesia. Se solicita gota gruesa, con resultado positivo para *P. falciparum*, iniciándose tratamiento con sulfato de quinina y pirimetamina-sulfadoxina, que se completa adecuadamente. A los dos meses de este episodio, y sin haber viajado de nuevo fuera de España, la niña reingresa por un cuadro similar, por lo que se realiza una nueva gota gruesa que resulta negativa. Sin embargo, dada la alta sospecha se repite 24 horas después, y pone en evidencia parasitemia por *P. vivax*. Se instaura por ello tratamiento con sulfato de cloroquina y primaquina con la resolución completa del cuadro y sin nuevos episodios de paludismo.

nos encontremos. Aunque la drepanocitosis ofrece un papel protector frente al *Plasmodium*, éste es sólo parcial, por lo que ante una clínica de anemia hemolítica es necesario el despistaje de paludismo.

COMENTARIOS: La malaria debe sospecharse en todo paciente febril que haya estado en área endémica de paludismo en el último año. Un resultado negativo en la prueba de la gota gruesa no descarta infección por *Plasmodium*. La parasitemia mixta puede presentarse hasta en un 10-30% de los casos, lo que hace fundamental su diagnóstico, pues el tratamiento difiere según los tipos de *Plasmodium* que

MALARIA CONGÉNITA

De Mingo Alemany MC, Ortolá Puig J, Mifsud Grau L
Hospital Universitario La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: La malaria es una enfermedad endémica de países tropicales. Es producida por un protozoo intracelular obligado del género Plasmodium. Hay 4 especies que pueden infectar al ser humano: *P. falciparum*, *P. vivax*, *P. malariae* y *P. ovale*. Es transmitido por el mosquito Anopheles, pero también se puede transmitir por transfusiones, donación de órganos, punción con agujas contaminadas y por paso transplacentario. La mayoría de los casos congénitos se deben a *P. vivax* y *P. falciparum*; *P. malariae* y *P. ovale* representan menos del 20% de estos casos. Antes de escoger el tratamiento para la malaria congénita se debe considerar la especie y el perfil de sensibilidad (zona donde se adquirió).

En el mundo 1-2 millones de niños mueren de malaria cada año, la mayoría menores de 5 años. La infección por *P. falciparum* es la más severa, con una mortalidad de más del 30% sin tratamiento.

CASO CLÍNICO: Paciente varón que ingresa a los 3 días de vida en el Servicio de Neonatología por ictericia. Es un recién nacido a término, nacido en Nicaragua, cesárea por sufrimiento fetal agudo. Pesó al nacimiento 3400 g. Apgar 6/8, no precisó reanimación. Lactancia materna exclusiva. Primera gestación de una madre de 18 años con adecuado control prenatal. La madre padeció malaria a los 5 meses de gestación, el padre padeció malaria también al mismo tiempo. El padre recibió tratamiento completo con cloroquina y primaquina. La madre recibió tratamiento con cloroquina, pero sólo 2 dosis. La madre padeció malaria de nuevo una semana antes del parto, y se inicia tratamiento con primaquina 4 días postparto, que toma durante 14 días sin asociarse a cloroquina.

Dados los antecedentes, tras el ingreso del niño en Neonatología se realiza gota gruesa que es normal. No hay datos de incompatibilidad ABO ni Rh, por lo que se atribuye la ictericia a factores de sobrecarga. Precisa fototerapia durante 2 días, y tras el descenso de los niveles de bilirrubina sérica se le da el alta hospitalaria.

Consultan de nuevo cuando el paciente tiene 3 semanas de vida porque tiene fiebre de hasta 39°C desde hace 48 horas y asocia rechazo de la alimentación. En la exploración el paciente se halla afebril, irritable, icterico, y presenta esplenomegalia de 3 cm bajo reborde costal, no hepatomegalia. El resto de la

exploración es normal. En el hemograma se detecta anemia y trombopenia. Con todo esto se decide realizar una nueva gota gruesa en la que se detecta Plasmodium vivax, y se inicia tratamiento con cloroquina que se mantiene durante 3 días. Tras la administración del tratamiento hay una franca mejoría clínica, desaparece la fiebre, la ictericia y la esplenomegalia. Previo al alta se realiza ecografía cerebral que es normal. La gota gruesa previa al alta es normal.

COMENTARIOS: La infección por *P. vivax* es la que con más frecuencia origina malaria en América Central y del Sur. En este caso no se trató adecuadamente a la madre durante la gestación, lo que probablemente facilitó una elevada parasitemia y el consecuente paso transplacentario. Nuestro paciente padece la clínica clásica de un paciente con malaria congénita: Fiebre con sudoración profusa que alterna con episodios afebriles y cansancio. Los clásicos patrones de fiebre usualmente no se ven en niños pequeños. En niños mayores el patrón puede establecerse a los pocos días de inicio del cuadro: 48 horas en *P. vivax* y *P. ovale*, 72 horas en *P. malariae*, asincrónico en *P. falciparum*. Además el paciente puede padecer anemia normocítica normocrómica, leucopenia leve y trombopenia. Hay que recordar siempre el sospechar malaria congénita en pacientes con edad entre 1 y 8 semanas que consulten por fiebre y sean hijos de madres de riesgo para malaria

IMPORTANCIA DE LA PRUEBA DE LA TUBERCULINA EN EL MANEJO DE LA FIEBRE PROLONGADA

Miñambres Rodríguez M, Berlaga Charriel P, Uixera Marzal S, Pérez Tamarit A, Asensi F
Servicio de Pediatría Infecciosa. Hospital Infantil La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: La tuberculosis meníngea es la forma más grave de infección tuberculosa. Es una entidad de difícil diagnóstico que precisa una alta sospecha clínica para la administración del tratamiento de forma precoz. Es uno de los diagnósticos diferenciales a plantearse en el caso de fiebre prolongada.

CASO CLÍNICO: Paciente de 12 meses que acude a Urgencias por induración de 15 mm en la prueba de la tuberculina, realizada 48 horas antes tras diagnóstico de atelectasia pulmonar por presentar fiebre prolongada. Se inicia tratamiento antituberculoso con triple terapia. A los 2 días presenta inestabilidad en la marcha, asociando vómitos y paresia del VI par craneal derecho. Con la sospecha de meningitis tuberculosa se realiza punción lumbar y se añade tratamiento con un 4º fármaco antituberculoso.

COMENTARIOS: La meningitis tuberculosa acontece fundamentalmente durante la infancia, especialmente en menores de 2 años. Sin tratamiento conlleva una alta mortalidad, y su tratamiento precoz es imprescindible para la reducción de la morbilidad. Característicamente se diferencian 3 fases evolutivas, siendo el pronóstico mejor cuanto más precoz sea el inicio del tratamiento. El retraso en el diagnóstico y un deficiente estudio de contactos son las causas más importantes de la extensión de la enfermedad en países desarrollados, ya que la tuberculosis en niños es reflejo de una transmisión reciente, generalmente en el ámbito familiar.

La tuberculosis constituye un importante problema de salud. Se ha detectado un incremento en su incidencia secundario al aumento de la inmigración y a un mal control de los pacientes afectos. La realización de la prueba de la tuberculina en pacientes con fiebre prolongada constituye una ayuda valiosa para el diagnóstico precoz de esta enfermedad. El tratamiento de la meningitis tuberculosa debe iniciarse apenas haya un diagnóstico de sospecha, en base a criterios clínicos y epidemiológicos. El tratamiento debe incluir 4 fármacos antituberculosos y corticoterapia, ya que disminuye la morbimortalidad.

TUBERCULOSIS EN MENORES DE UN AÑO. UNA PATOLOGÍA EN AUMENTO. REVISIÓN DE CASUÍSTICA DE UN HOSPITAL TERCIARIO

Berlanga Charriel P, Otero Reigada MC, Pérez Tamarit A, Asensi Bonet F
Servicio de Pediatría Infecciosa. Hospital Infantil Universitario La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: La tuberculosis en menores de un año de edad, a diferencia de niños mayores, suele ser sintomática desde el inicio, en forma de fiebre, tos, anorexia y/o pérdida de peso. El diagnóstico de enfermedad tuberculosa se basa en la prueba de tuberculina, la clínica sospechosa, los hallazgos radiológicos y la presencia de un adulto con capacidad de contagio en su entorno. El diagnóstico de tuberculosis en un niño es una señal de alarma que indica la transmisión reciente de *M. tuberculosis* y que indica un fallo del sistema preventivo. En la Comunidad Valenciana la tasa de tuberculosis infantil ha disminuido en los últimos años. Sin embargo parece observarse un aumento de casos en menores de un año en nuestro hospital.

MATERIAL Y MÉTODOS: Revisión retrospectiva de los pacientes ≤ 12 meses de edad, diagnosticados de tuberculosis en nuestro hospital, desde 01/01/1993 a 31/12/2008.

RESULTADOS: Total 22 pacientes: 18 (82%) tuberculosis respiratoria (1 caso miliar), 2 (9%) tuberculosis meníngea y 2 (9%) tuberculosis ganglionar (Ver figura 1). Edad mediana 8 meses (rango 2 a 12). Sexo: 6 niños y 16 niñas. Año diagnóstico: Ver figura 2. Motivo de consulta: 18 (82%) consultaron por síntomas y 8 (36%) por estudio de contacto en paciente con tuberculosis. Síntomas de consulta más frecuentes: 15 (68%) tos, 14 (64%) fiebre, 3 (14%) pérdida peso. Tiempo de evolución de los síntomas: Mediana 6 días (rango 0 a 40). Sospecha diagnóstica inicial: 11 (50%) tuberculosis, 4 (18%) neumonía, 3 (14%) síndrome febril, 1 (4%) bronquiolitis, adenopatía, vómitos, afectación neurológica. En 17 (77%) casos se encontró al menos un adulto bacilífero conviviente, de ellos 9 (41%) a raíz del diagnóstico en el lactante.

En el último año (2008) se han diagnosticado 5 nuevos casos (23% del total); de ellos uno había nacido

en España, tres eran originarios de Bolivia y uno de Rumanía.

En 6 (27%) pacientes el Mantoux inicial fue negativo, con positivación posterior en cuatro. En 16 pacientes (73%) la prueba de Mantoux fue mayor de 10x10 mm. La radiografía de tórax fue patológica en 21 pacientes (95%), con afectación: 13 (59%) segmentaria, 8 (36%) lobar y 1 miliar. La localización principal fue el lóbulo superior derecho, en ocho pacientes (36%). En 8 pacientes (36%) se evidenciaron adenopatías en la radiografía de tórax.

En todos los pacientes se obtuvo muestra de jugo gástrico, objetivándose baciloscopia positiva en un único caso (4%) y crecimiento en cultivo de *Mycobacterium tuberculosis* en 10 pacientes (45%), uno de ellos resistente a isoniazida. En un caso se obtuvo muestra de aspirado bronquial (baciloscopia y cultivo positivos) y en dos casos creció *M. tuberculosis* en exudado de adenopatía/absceso.

19 pacientes se trataron con isoniazida, pirazinamida y rifampicina. Los otros tres sólo con isoniazida y rifampicina. En los dos casos de meningitis se asoció estreptomocina y corticoides. Sólo en un caso se observó toxicidad hepática con vómitos y elevación de GOT y GPT (100 y 120), con cambio de rifampicina a etambutol con buena tolerancia.

DISCUSIÓN: En el último año se han incrementado los casos de tuberculosis en menores de un año, probablemente asociado a la inmigración. La forma de presentación puede simular cuadros diversos, precisando de una alta sospecha para su diagnóstico. Convendría realizar más frecuentemente la prueba de la tuberculina en este tipo de pacientes, aunque el porcentaje de resultados negativos es mayor que en los pacientes mayores, posiblemente por anergia. El examen directo del jugo gástrico y la sensibilidad del cultivo es baja. Es fundamental el estudio de los convivientes en los casos con sospecha de tuberculosis.

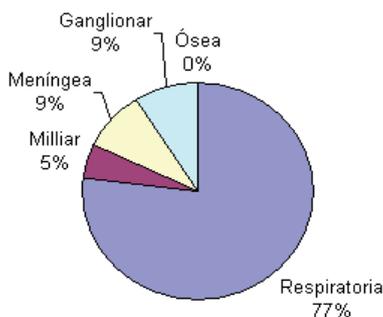


Figura 1. Formas tuberculosis

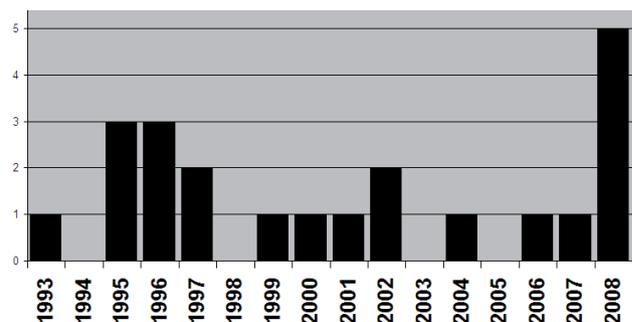


Figura 2. Casos tuberculosis / año diagnóstico

NEUTROPENIA AUTOINMUNITARIA DE LA INFANCIA. EXPOSICIÓN DE UN CASO

Aymerich Salas P

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia

INTRODUCCIÓN: La neutropenia autoinmune de la infancia (NAI) tiene una incidencia de 1/100.000 niños. Suele debutar con neutropenias graves (RAN < 500 neutrófilos-N) entre los 5 y 15 meses y es más frecuente en el sexo femenino (6:4). Las crisis neutropénicas son desencadenadas en su mayoría por infecciones víricas. Son frecuentes las infecciones óticas, pulmonares, cutáneas (celulitis). Su diagnóstico se confirma por la presencia de anticuerpos antineutrófilos por inmunofluorescencia (IF) con estudio de médula ósea normal. La duración de la NAI en distintos estudios longitudinales fue de 7 a 24 meses. Los glucocorticoides pueden detener la destrucción de neutrófilos durante las crisis pero el G-CSF es el método utilizado para la producción de neutrófilos y compensar la destrucción de estos sobre todo en las neutropenias graves o en aquellos niños que precisen una intervención quirúrgica.

CASO CLÍNICO: Se presenta el caso de una lactante, mujer, que ingresa en 2 ocasiones, al mes y 6 meses de vida para estudio de neutropenia grave ($N < 0,5 \times 10^9/L$) en el contexto de infecciones víricas sin alteración del resto de series hematológicas. Antecedentes personales sin interés. En un ingreso anterior por vómitos incoercibles, a los 15 días de vida, presenta un hemograma normal. En el primero de los ingresos, a los 57 días de vida, realiza un pico febril, siendo tratada con antibióticos de amplio espectro hasta comprobar la negatividad de los cultivos de sangre y LCR, siendo dada de alta con $N: 0,9 \times 10^9/L$. En el segundo, a los 3 meses de vida, permanece apirética y es diagnosticada de bronquiolitis y otitis media derecha, siendo tratada esta última con antibióticos específicos. Tras realizar hemogramas seriados (48-72 horas) en ambas ocasiones, no se observa aumento del número de neutrófilos a cifras normales, por lo que se inicia estudio de etiología para neutropenia: Inmunoglobulinas de superficie normales; serología infecciosa -EBV, CMV, VRS-negativa. Se detectan trazas para anticuerpos anti-granulocitarios en el suero de la niña, con estudio de los mismos en suero de los padres normal, diagnosticándose así la neutropenia autoinmune. No precisó de tratamiento con corticoides ni G-CSF debido al aumento espontáneo del número de N a $1,9 \times 10^9/L$ y el buen estado general de la niña.

COMENTARIOS: La neutropenia autoinmune ha de entrar dentro de los estudios primarios que se hagan a cualquier lactante que presente neutropenias graves de manera repetida. Durante el primer episodio se ha de tener en cuenta el diagnóstico diferencial con las neutropenias por infecciones víricas (EBV, VRS, influenza A y B, hepatitis y VHH6), por ser estas las más frecuentes y de desaparición precoz (6-8 días), y con la neutropenia cíclica en la que las crisis también se presentarán de manera repetida. Durante los procesos febriles, la probabilidad de infección bacteriana, la localización y la gravedad de la infección, y la gravedad de la neutropenia serán los que hagan tomar la decisión de ingreso hospitalario y de tratamiento antibiótico.

QUELANTES DEL HIERRO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON TRASPLANTE DE PROGENITORES HEMATOPOYÉTICOS POR ENFERMEDAD ONCOHEMATOLÓGICA

Izquierdo Sebastiá S, Coret Sinisterra A, Cubells García E, Mar Aldana R, Fernández JM, Verdeguer A
Servicio de Pediatría. Hospital Infantil La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: La sobrecarga férrica es causa de mortalidad y morbilidad en pacientes que reciben regímenes de transfusiones regulares de hemáties. En ausencia de una terapia quelante, puede tener consecuencias fatales. En el caso de niños sometidos a TPH por enfermedad oncohematológica los datos de los que disponemos son escasos. Los órganos principalmente afectados por la sobrecarga del hierro son: corazón (hipertrofia ventricular), hígado (formación de colágeno y fibrosis portal) y glándulas endocrinas. El depósito de hierro a nivel cardíaco constituye la primera causa de mortalidad.

CASOS CLÍNICOS:

- Caso 1: Varón de 9 años. Anemia de Fanconi. Onfalocelie intervenido en periodo neonatal. Hipopituitarismo congénito con tratamiento sustitutivo. SMD que progresa a LMA M5 en septiembre de 2008. Trasplante de donante no emparentado idéntico de sangre de cordón en noviembre de 2008. En control analítico se detecta: Fe: 230 mcg/dL. IST: 86%. Ferritina: 4944 ng/mL. RMN abdominal en T2: Hipointensidad de señal difusa del parénquima hepático y esplénico, compatible con depósito férrico en sistema retículo endotelial.

- Caso 2: Varón de 7 años. Diagnóstico de LMA M4 en marzo del 2008 en Uruguay. Tratamiento quimioterápico de inducción y consolidación. Trasplante autólogo de sangre periférica en julio de 2008. Recaída precoz hematológica en septiembre del 2008. Quimioterapia de 2ª línea de inducción + varios ciclos de FLAG. Control evolutivo: Fe: 215 mcg/dL. IST: 89%. Ferritina: 5754 ng/mL.

- Caso 3: Mujer de 14 años. LLA-AR en marzo de 2006. Tratamiento según protocolo SHOP-2005. TPH autólogo de sangre periférica en febrero de

2007. Recaída hematológica en diciembre de 2007. Inducción a la remisión y 2º TPH alogénico de donante HLA idéntico con incompatibilidad mayor de grupo en mayo de 2008. Múltiples complicaciones post-TPH. Control analítico: Ferritina: 12565 ng/mL. IST: 88%. Fe: 358 mcg/dL. RMN: Hipointensidad de la señal que afecta al parénquima hepático y esplénico en secuencias potenciadas en T1 y T2 sugestivos de hemocromatosis. Inicia tratamiento con deferasirox. No mejoría objetivable. Fallece en febrero de 2009.

- Diagnóstico y tratamiento: La biopsia hepática es el método cuantitativo más sensible y específico. Es la prueba que mejor se correlaciona con los depósitos de hierro en los tejidos aunque presenta el inconveniente de ser muy invasiva, por ello la Ferritina y la RMN en T2* son las más empleadas para el diagnóstico de sobrecarga férrica y control de la evolución del tratamiento quelante. Las pruebas de imagen muestran buena correlación con la cantidad de hierro corporal total.

COMENTARIOS: El organismo apenas dispone de mecanismos fisiológicos para eliminar la sobrecarga de hierro. Existen escasos estudios que demuestren la importancia de la sobrecarga férrica en pacientes oncohematológicos, así como experiencia con tratamiento quelante en estos pacientes. Es necesaria la realización y utilización de guías pediátricas para la detección precoz de sobrecarga férrica mediante técnicas de imagen y pruebas bioquímicas (ferritina), así como selección de pacientes susceptibles de tratamiento quelante, administrando en cada caso aquel que más se ajuste a la situación de cada paciente.

Quelante	Deferoxamina (SC, IV)	Deferiprona (VO)	Deferasirox (VO)
Características	- Vida media: 20 min. - Excreción urinaria/biliar	- Vida media: 2-3 h. - Excreción urinaria	- Vida media: 8-16 h. - Excreción biliar
Ventajas	- Larga experiencia - Disminuye hierro hepático y cardíaco	- Activo vía oral - Mayor eliminación Fe cardíaco	- Activo vía oral - Administración diaria - Equivalencia a deferoxamina a altas dosis
Inconvenientes	- Baja adherencia al tratamiento (IV) - Toxicidad: Ojo, oído, aumento transaminasas, retraso crecimiento	- Toxicidad: Agranulocitosis, artralgias, síntomas gastrointestinales	- Toxicidad: Rash cutáneo, síntomas gastrointestinales, renal - Datos a largo plazo limitados

PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA IDIOPÁTICA: ESTUDIO DESCRIPTIVO

Pisa Gatell S, Sanz Almela M, Tornador Gaya E, Martín Arenós JM
Servicio de Pediatría. Hospital General de Castellón

INTRODUCCIÓN: Estudio descriptivo de la púrpura trombocitopénica idiopática (PTI) en nuestro medio durante un periodo de 11 años, y adecuación del tratamiento al Protocolo de PTI de la Sociedad Española de Hematología Pediátrica del 2004.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se revisaron retrospectivamente las historias clínicas de los pacientes diagnosticados de PTI en nuestro Servicio, entre enero de 1998 y diciembre de 2008. Se analizaron aspectos epidemiológicos (edad, sexo, época del año), clínicos (cutáneos, hemorragias mucosas), analíticos (recuento plaquetar, serología), terapéuticos (tratamiento recibido y respuesta a éste) y evolutivos (persistencia o recaída). Se comparó el tratamiento recibido con el tratamiento adecuado según el protocolo actual.

RESULTADOS: 32 pacientes fueron diagnosticados de PTI en el periodo de estudio. No se observó predominio estacional. El 65% de los casos tenían edades comprendidas entre 1 y 4 años. La relación varón:mujer fue 1,3:1. Un 44% tenía antecedentes de infección viral, mayoritariamente infección respiratoria superior. Clínicamente el 38% presentaron sangrado activo de mucosas, pero no hubo casos de hemorragia en sistema nervioso central u otras hemorragias con riesgo vital. El 78% presentaron recuento plaquetar < 20000/mm³ al ingreso. La serología fue positiva en 3 casos (VEB, CMV y VHS). En el 45% de los casos se practicó aspirado de médula ósea, que confirmó el diagnóstico. Un 62% de los pacientes recibieron inicialmente tratamiento con corticoides, 16% con inmunoglobulina intravenosa (IGIV), 6% corticoides más IGIV y un 16% se mantuvieron en observación sin tratamiento. El 40% presentó recuperación del número de plaquetas a > 20000 en las primeras 48 horas de iniciado el tratamiento. De los pacientes que recibieron tratamiento, un 59% presentó remisión completa, 11% remisión parcial, 4% ausencia de respuesta, 15% persistencia y 11% recaídas. Sólo 3 pacientes evolucionaron a cronicidad, precisando 2 de ellos esplenectomía (uno por persistencia y otro por recaídas), con remisión completa tras ésta.

CONCLUSIONES: Revisando retrospectivamente el tratamiento pautado con el protocolo vigente de la PTI (2004), observamos que, en nuestro centro,

un 43% de los pacientes recibió el tratamiento inicial de acuerdo con éste, con resultados similares a otros estudios revisados. La benignidad de la PTI hace que, a pesar de los esfuerzos por protocolizar el tratamiento, se impongan las actitudes personales, siempre que no exista riesgo vital.

INCIDENCIA DE LA NEUROFIBROMATOSIS Y ESCLEROSIS TUBEROSA EN EL ÁREA 18 DE LA PROVINCIA DE ALICANTE

Fuerte Segura MA, Herrero Beltrán T, González Oliva E, Teva Galán MD, Jover Cerdá J
Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de la Salud de Elda

INTRODUCCIÓN: Los síndromes neurocutáneos o facomatosis comprenden un grupo heterogéneo de trastornos que se caracterizan por presentar simultáneamente trastornos neurológicos y manifestaciones dermatológicas. Aunque su etiología se desconoce, la mayor parte son familiares y se cree que derivan de un defecto en la diferenciación del ectodermo primitivo. El objetivo de este trabajo es conocer los casos de Neurofibromatosis (NF) y Esclerosis Tuberosa (ET) diagnosticados en la edad pediátrica en la población del área 18, cuál fue el motivo de consulta y su evolución en el tiempo.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se realizó una revisión retrospectiva de las historias de los casos diagnosticados o sospechosos de padecer NF o ET, incluidos en la base de datos neuropediátrica del Hospital General de Elda. Se registraron datos tales como motivo de consulta, manifestaciones clínicas, pruebas complementarias y hallazgos en la evolución, y se aplicaron los criterios diagnósticos de la NIH para Neurofibromatosis y los revisados en la TSCCC de 1998 para Esclerosis Tuberosa.

RESULTADOS: Se obtuvieron 19 casos sospechosos de Neurofibromatosis y 5 compatibles con Esclerosis Tuberosa. En el primer grupo, 11 casos cumplieron criterios diagnósticos (en el momento del diagnóstico o durante los años de seguimiento), 3 sólo presentaron manchas sugestivas y en 4 casos los pacientes presentaban manchas e historia familiar de manchas (dos de ellos presentaban un familiar afectado de NF); además, destacaron dos casos con fenotipo Noonan; en uno de ellos se confirmó genéticamente un síndrome de LEOPARD que presentaba manchas café con leche y efélides axilares. En el segundo grupo, 3 de los pacientes cumplían criterios diagnósticos de ET, siendo la primera manifestación en todos ellos la aparición de convulsiones y manchas hipocrómicas; los otros dos casos se consideran como "posible ET" al cumplir un criterio mayor únicamente. El motivo de consulta en los casos de NF fue, además de la presencia de manchas café con leche en el 100% de los casos, la existencia de efélides axilares en 2 niños, el antecedente de

un hermano afectado en un caso y la presencia de neurofibromas cutáneos en tres individuos.

Durante la evolución, en el grupo de Neurofibromatosis 2 casos desarrollaron escoliosis secundaria, 1 niña presentó talla baja con edad ósea normal, 3 casos fueron diagnosticados de TDAH, 5 casos desarrollaron Nódulos de Lisch y en 3 se detectó la presencia de glioma óptico; en 9 se objetivaron lesiones compatibles con hamartomas en las RMN cerebrales de control. Los 3 casos de Esclerosis Tuberosa requirieron tratamiento anticomial y presentaron trastornos del lenguaje y del aprendizaje; además, un caso desarrolló un tumor de Koenen ungueal, angiomiolipomas renales y facomas en ojo izquierdo.

DISCUSIÓN: En base a los resultados de esta revisión, llegamos a las siguientes conclusiones:

- La Neurofibromatosis es un trastorno mucho más frecuente que la Esclerosis Tuberosa, y la gran mayoría presenta manifestaciones leves de la enfermedad como son las manifestaciones dermatológicas en forma de máculas hiperpigmentadas. En cambio, la Esclerosis Tuberosa frecuentemente se acompaña de síntomas neurológicos y trastornos del aprendizaje que afectan la calidad de vida del paciente.

- Debido a que su penetrancia es dependiente de la edad, sería conveniente el seguimiento de los pacientes con manifestaciones sugestivas que no cumplen los criterios requeridos para confirmar el diagnóstico, ya que muchos de ellos desarrollarán dichos signos en la edad puberal

SINOVITIS VELLONODULAR PIGMENTADA EN NIÑOS. A PROPÓSITO DE UN CASO

Porcar Almela M, Navarro Ruiz A, Aparici Gonzalo S, Sanz Ruiz I, Pons Morales S, Pérez D
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia

INTRODUCCIÓN: La sinovitis vellonodular pigmentada (SVP) es una proliferación tumoral benigna del tejido sinovial articular, progresiva y destructiva, con alteración irreversible del cartílago, afectación ósea y tendinosa, infrecuente en niños, por lo que se presenta un caso clínico, profundizando en la etiopatogénesis, diagnóstico diferencial y tratamiento para su mejor conocimiento.

CASO CLÍNICO: Varón de 8 años, deportista habitual, sin antecedente traumático ni sintomatología articular previa, que acude por bloqueo y derrame articular de rodilla izquierda. En radiografía simple, aumento de partes blandas. La VSG, pruebas reumáticas y coagulación fueron normales. En artrocentesis: Líquido sinovial xantocrómico. RNM: Derrame articular y engrosamiento de la plica medial, con focos lineales hipointensos (hemosiderina). Ante recurrencia, se decide intervención quirúrgica, con resección de sinovial afectada. El resultado anatomopatológico fue de sinovitis crónica con hiperplasia focal papilar y presencia de hemosiderófagos a nivel subepitelial (perls positivo). En el seguimiento no ha presentado recidiva.

COMENTARIOS: La SVP tiene baja incidencia en niños menores de 15 años. Se describe la forma difusa, más frecuente (proliferación de toda la sinovial) y la localizada (una sola masa lobulada). Es característica la demora diagnóstica por la clínica inespecífica y por no mecanismo desencadenante. Es de predominio monoarticular (rodilla). La existencia de plicas rotulianas determinaría acúmulo de líquido sinovial y ocasionaría la irritación de la sinovial y el inicio del proceso. Para diagnosticarla es muy efectiva la RNM (la hemosiderina determina una señal baja en T1). El diagnóstico definitivo es anatomopatológico, con identificación de células histiocitarias y gigantes con depósitos de hemosiderina y ausencia de malignidad. El diagnóstico diferencial debe realizarse con tumores, alteraciones reumáticas y metabólicas. El carácter progresivo determina una destrucción irreversible de la articulación por lo que el diagnóstico y tratamiento son prioritarios, siendo de elección quirúrgico.

Conclusión: Debe considerarse su diagnóstico ante inflamación crónica y recidivante de una articulación. Las características xantocrómicas o fuera de contexto traumático o problema de coagulación orientan hacia esta afección

HIPERTENSIÓN RENOVASCULAR

Pedron Marzal G *, Hervás Andrés A *, Calvo Rigual F *, Selfa S **, García Peris M *, Berbel Tornero O ***, Correcher Medina P *

* Servicio de Pediatría. Hospital Lluís Alcanyis. Xàtiva. ** Servicio de Radiología. Hospital Lluís Alcanyis. Xàtiva. *** C.A.P. Anna

INTRODUCCIÓN: La hipertensión renovascular es una causa poco común de hipertensión en los niños. La perspectiva clínica ha cambiado debido a la medida regular de tensión arterial (TA); ello hace posible la detección de la hipertensión arterial (HTA) tanto en presencia de síntomas como sin ellos. La angiografía sigue siendo el mejor método diagnóstico. Muchos de estos casos necesitan tratamiento endovascular o quirúrgico. La atención de estos casos por equipos multidisciplinares hace que presenten un buen pronóstico a largo plazo.

CASOS CLÍNICOS:

Caso 1: Niña de 14 años y 10 meses que en exploración de rutina se objetiva TA 160/115. Asintomática. Antecedentes personales sin interés. Antecedentes patológicos: Infección urinaria al año de vida. Exploración normal, con peso 51,300 kg (p50), talla 153,5 cm (p25), TA 160/120 (p>99). Renina 3,2 ng/ml/h. Aldosterona 109,5 pg/ml. Catecolaminas en orina normales. Ecografía renal Doppler: Estenosis renal derecha. Angiorresonancia: Displasia e hipoplasia de la arteria renal derecha. Ligera disminución del tamaño del riñón derecho. Ecocardiografía: Ligera hipertrofia del tabique interventricular. Fondo de ojo sin hallazgos. Se realiza angioplastia quedando la paciente asintomática y normotensa.

Caso 2: Niña de 12 años y 10 meses. Hallazgo casual de TA 180/120. Asintomática. Antecedentes personales sin interés. Exploración normal, con peso 49,800 kg (p75-90), talla 163 cm (p>97), TA 162/105 (p>99). Renina 4,2 ng/ml/h. Aldosterona 165 pg/ml. Catecolaminas en orina normales. Ecografía renal Doppler: Riñón izquierdo de 108 mm, riñón derecho de 82 mm, flujos dentro de la normalidad. Angiorresonancia: Arteria renal derecha con zona posterior del tercio medio de calibre irregular, a descartar la posibilidad de estenosis parcial. Riñón derecho de menor tamaño con ligera hipertrofia compensadora de riñón izquierdo. Ecocardiografía: Ligera hipertrofia concéntrica con tamaño y función sistólica conservados. Fondo de ojo sin hallazgos. Se realiza angioplastia con dilatación parcial hasta el 70%. La paciente está asintomática y normotensa, con tratamiento hipotensor en reducción.

Caso 3: Niño de 9 años que ingresa por convulsión afebril. Antecedentes patológicos de convulsiones febriles en la 1ª infancia con EEG normal. Controlado en consultas externas de Neuropediatría por cefalea hemicraneal desde hace 2 meses. Exploración normal, con peso 37,000 kg (p75-90), talla 143 cm (p90). Durante su ingreso se objetiva TA 140/110 (p>99). Ecografía renal Doppler: Disminución de la vascularización y del tamaño renal derecho. Angiorresonancia: Estenosis severa en el inicio de la arteria renal derecha con parenquimograma retrasado con respecto al riñón izquierdo. Arteria renal izquierda hipertrofica al igual que el riñón izquierdo. Ecocardiografía: Ventrículo izquierdo de dimensiones y función sistólica normales. Fondo de ojo sin hallazgos. Se realiza angioplastia presentando complicaciones: Hematoma que ocupa espacio perirrenal y pararenal anterior, se objetiva con estudio ecográfico integridad en la ecogenicidad y ecoestructura del parénquima renal. Precisa continuar con tratamiento hipotensor.

En los tres casos ante las cifras de TA se inició tratamiento antihipertensivo.

COMENTARIOS: Los tres casos presentados reflejan la importancia de la medida regular de la TA, ya que todos ellos estaban asintomáticos. La hipertensión renovascular es una enfermedad severa con importante comorbilidad asociada, de aquí deriva la importancia del diagnóstico. El fácil acceso a las técnicas de imagen ha permitido el rápido diagnóstico en estos casos. El tratamiento de elección siempre que se pueda es tratar la causa. Los estudios publicados refieren resultados dispares respecto al tratamiento con angioplastia, pudiendo explicar este hecho que en ocasiones, aparte de la displasia fibromuscular, exista también un componente inflamatorio asociado.

EXPERIENCIA CON HEMODIAFILTRACIÓN VENO-VENOSA EN EL RECIÉN NACIDO

Molina Merino A, Martínez Rodríguez L, Estañ Capell J, Fernández Martín-Bilbatúa L, Fons Moreno J
Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico de Valencia

INTRODUCCIÓN: Entre un 2 y un 10% de los niños ingresados en Unidades de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN) sufren insuficiencia renal aguda. Desde que Kramer, en 1977, describió la hemofiltración arteriovenosa continua, las técnicas de depuración extrarrenal continua (TDEC) se han convertido en el método dialítico más utilizado en pacientes pediátricos. En neonatos, la inexistencia de bombas y circuitos sanguíneos adecuados para los pacientes más pequeños ha limitado la utilización de las técnicas venovenosas. El objetivo de nuestro trabajo es presentar la experiencia con TDEC venovenosa con bomba en neonatos, tanto a término como pretérmino.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se analizaron 5 casos tratados con hemodiafiltración venovenosa continua, mediante la aplicación de una bomba Prisma® (de Hospal) y filtros Miniflow 10® con una superficie de 0,04 m². Los diagnósticos fueron: 2 niños con insuficiencia renal aguda, 2 niños con hiperamonemia y 1 niño con hidrops fetal. La edad al comienzo de la técnica estuvo entre 5 y 93 días, con edad postmenstrual de 33 a 40 semanas y con el niño más pequeño con un peso de 1200 gramos.

RESULTADOS: Se utilizaron flujos sanguíneos entre 10 y 15 ml/min, consiguiendo flujos de ultrafiltración que oscilaron entre 20 y 215 ml/h. La técnica se mantuvo entre 4 y 244 horas, con una duración media de los filtros de entre 1 y 17 horas. La vía de acceso fue la vena umbilical en una ocasión, usándose la vena femoral en el resto de casos. Todos los pacientes toleraron adecuadamente la técnica y no se produjeron complicaciones secundarias importantes. Las complicaciones más frecuentes fueron la hipotermia en 3 casos, plaquetopenia en los 3 casos y éstasis con edema transitorio del miembro cuya vena femoral se canalizó en 2 casos. Fallecieron 3 pacientes por fallo multiorgánico, sin relación directa con la técnica de depuración.

DISCUSIÓN: A pesar que la diálisis peritoneal es un método eficaz para el tratamiento de la insuficiencia renal aguda en el recién nacido, la repercusión sobre la función respiratoria y hemodinámica, y el peor rendimiento en los pacientes con bajo gasto cardíaco debido a la disminución de perfusión de

la membrana peritoneal, limitan su utilización en los pacientes con grave compromiso cardiorrespiratorio. Las TDEC se han mostrado útiles en el tratamiento de neonatos críticamente enfermos y nuestra experiencia demuestra que la bomba Prisma® puede utilizarse junto al circuito neonatal de bajo volumen en pacientes de bajo peso con poca repercusión hemodinámica. Aunque inicialmente se utilizaron en niños con insuficiencia renal aguda o hipervolemia, progresivamente sus indicaciones se han ampliado a "enfermedades no renales", como shock séptico, síndrome de respuesta inflamatoria sistémica, hiperamonemia, acidosis láctica, intoxicaciones, etc. La elección de la técnica de depuración dependerá, en cada paciente, de la patología responsable, de la afectación hemodinámica y respiratoria, de las posibilidades y medios técnicos y de la experiencia del equipo médico con cada una de las técnicas.

HIPERINSULINISMO NEONATAL. APROXIMACIÓN GENERAL A LAS BASES FISIOPATOLÓGICAS Y MOLECULARES

Khodayar Pardo P *, Uthaya S **

* Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia

** Unidad Neonatal. Chelsea & Westminster Hospital of London. London

INTRODUCCIÓN: Hay una gran controversia en relación con el significado de la hipoglucemia neonatal y sus secuelas neurológicas. La concentración plasmática de glucosa cae inmediatamente tras el nacimiento; pero aumenta tras unas horas. Desconocemos cuáles son los límites fisiológicos de dichas variaciones. Es importante identificar aquellos recién nacidos que carecen de fuentes energéticas alternativas y aquellas situaciones patológicas que necesitan un tratamiento especial. El objetivo del presente trabajo es revisar las bases fisiopatológicas y moleculares fundamentales de la hipoglucemia e hiperinsulinismo neonatal para mejorar su manejo.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se realizará una búsqueda en la literatura médica reciente, en los tratados neonatales y revistas médicas de mayor impacto, de aquellos trabajos que actualicen los conocimientos acerca de la hipoglucemia y el hiperinsulinismo neonatales.

RESULTADOS: Durante la gestación, el aporte de glucosa tiene lugar por difusión facilitada. Ante la depleción materna, el feto es capaz de realizar una gluconeogénesis endógena. También puede usar cuerpos cetónicos (producto de la β -oxidación de los ácidos grasos) y metabolitos del lactato como fuente energética cerebral. En la transición a la vida neonatal la provisión de oxígeno disminuye y se inicia el metabolismo anaerobio, transcurre una adaptación a un ciclo de alimentación-ayuno y un cambio en la fuente energética primordial (a la grasa). Los niveles de insulina plasmática disminuyen y tiene lugar la liberación de catecolaminas y glucagón pancreático. En el periodo neonatal, el riñón emplea la glucosa como fuente energética exclusiva; sin embargo, el cerebro puede usar fuentes alternativas como los cuerpos cetónicos (no así en prematuridad, retraso de crecimiento intrauterino, asfixia perinatal, policitemia e hiperinsulinismo). En los periodos de alimentación tiene lugar la glucogenogénesis y lipogénesis, y en los periodos de ayuno la glucogenolisis (enzima hepático fosforilasa), gluconeogénesis (fosfoenolpiruvato carboxilasa), lipólisis y cetogénesis (carnitil aciltransferasa). Las hormonas implicadas son: 1) El glucagón, la mayor hormona contrarreguladora; 2) la insulina; 3) las catecolaminas, cortisol, hormona tiroidea y hormona de crecimiento: La hipoglucemia

puede ser una manifestación de hipopituitarismo; y 4) péptidos reguladores intestinales.

Existen diferentes mecanismos de hipoglucemia neonatal: 1) Aporte insuficiente (disponibilidad reducida de los precursores gluconeogénicos, actividad reducida de sus enzimas y respuesta hormonal contrarreguladora alterada). 2) Aumento de su utilización o hiperinsulinismo, hipoglucemia tras alimentación y en ayuno con requerimientos de glucosa intravenosa elevados y respuesta a la administración parenteral de glucagón. Puede ser: a) Transitorio: Diabetes materna, tiazidas o bolos de glucosa en la madre, asfixia perinatal o enfermedad hemolítica Rh; b) Síndrómico: Síndrome de Beckwith-Wiedeman, Perlman o Sotos; o c) Persistente o por alteración de los mecanismos de regulación de la secreción de insulina en las células β pancreáticas: Los defectos de los genes que codifican los canales son lo más frecuente (50-60% SUR 1 y 10-15% KIR 6.2); otros son: Alteración del influjo de calcio o la función de glucoquinasa o glutamato deshidrogenasa. Hemos de recordar la fisiología a este nivel: 1) Fosforilación de la glucosa en posición 6 por la glucoquinasa; 2) la leucina, uno de los más potentes aminoácidos en el estímulo de la secreción de insulina, actúa indirectamente como efector alostérico positivo de la glutamato deshidrogenasa aumentando la tasa de oxidación del glutamato al α cetoglutarato; 3) la glucosa y la leucina interactúan con el ciclo de Krebs resultando en una síntesis de ATP; y 4) el incremento en la tasa ATP/ADP desencadena el cierre de los canales de potasio, llevando a la despolarización de las células de membrana, entrada del calcio extracelular y liberación de insulina desde los gránulos almacenados.

Las diferentes vías metabólicas implicadas en la secreción de insulina explican la efectividad de los diferentes tratamientos como son: a) El diazóxido; b) la somatostatina; y c) la dieta con restricción proteica. En ocasiones, puede ser necesaria la pancreatoclectomía total o parcial.

DISCUSIÓN: El hiperinsulinismo neonatal es una enfermedad heterogénea con un complejo diagnóstico diferencial. El manejo de estos pacientes recae en parámetros clínicos, se basa en aporte elevado de glucosa y diazóxido antes del diagnóstico definitivo.

TERATOMA INMADURO RETROPERITONEAL

Ojeda González L *, Balaguer Guill J **, Álvarez Piti J *, Aguilar Torres K *, Hernández Martí M ***, Costa Borrás E ****

* Servicio de Pediatría. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia. ** Unidad de Oncología Pediátrica. Hospital Universitario La Fe. Valencia. *** Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario La Fe. Valencia. **** Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: Una masa palpable asintomática es la forma de presentación más común de los tumores sólidos en los niños. En lactantes de 1 a 3 meses el teratoma retroperitoneal representa un problema importante, puesto que el diagnóstico diferencial debe realizarse entre Neuroblastoma, Tumor de Wilms y otras lesiones intraabdominales, siendo el tratamiento y el pronóstico diferente en cada caso. La ecografía abdominal, considerada el primer estudio en el diagnóstico de una masa abdominal, en ocasiones no resulta esclarecedora, principalmente en estructuras retroperitoneales.

CASO CLÍNICO: Lactante de 35 días de vida, remitida desde el Centro de Salud a Urgencias de Pediatría por presentar una masa abdominal. Como antecedentes presenta embarazo con diabetes gestacional controlada con dieta, parto vaginal eutócico, peso al nacer 4200 gramos y periodo neonatal sin incidencias. No antecedentes familiares de interés. A su llegada al hospital, la paciente presenta buen estado general con coloración normal de piel y mucosas, siendo el examen físico por aparatos normal, salvo una masa abdominal dura de 10 cm, no dolorosa, en el hipocondrio izquierdo, y el cordón umbilical momificado. El hemograma, función renal y hepática fueron normales. La ecografía abdominal reveló una masa de aspecto sólido, de ecogenicidad heterogénea (75 x 58 mm) yuxtarenal que comprimía y desplazaba el riñón izquierdo, existiendo dudas en cuanto al origen de la misma. Se remitió al centro de referencia para completar estudio, observándose en la RMN una masa tumoral heterogénea que ocupaba el hemiabdomen izquierdo, cruzaba la línea media y desplazaba la aorta, el tronco celíaco, la vena cava, el riñón izquierdo y el bazo. La determinación de catecolaminas en orina (ácido homovaniánico, ácido vanilmandélico, cociente AVM/AHV, A. 5 indolacético) y una gammagrafía con metayodobencilguanidina (MIBG), resultaron negativas para Neuroblastoma. El estudio de marcadores reveló valores de α -fetoproteína (AFP) en 1987 ng/ml (0-10), antígeno carbohidrato 125 en 154 UI/ml (0-35); gonadotropina coriónica y enolasa dentro de la normalidad. Se realizó exéresis extrayéndose una masa multilobulada, de consistencia firme, con 750 g de peso y medida de 20 cm de diámetro máximo. La anatomía

patológica confirmó un teratoma inmaduro de grado II (clasificación Norris). Actualmente la paciente se encuentra asintomática salvo hipertensión arterial que precisa tratamiento farmacológico. Los niveles de AFP han descendido a 63,9 ng/ml.

COMENTARIOS: Los teratomas son un subtipo de tumor de células germinales que en la edad pediátrica acostumbran ser extragonadales. El sitio más común de presentación es en la región sacrococcígea. La ubicación retroperitoneal es extremadamente rara y representa solo el 4-6% de todos los teratomas. La mayoría (85%) son benignos. En cuanto al tratamiento, en niños se recomienda la resección quirúrgica completa, no existiendo datos que apoyen el beneficio del uso de quimioterapia adyuvante, salvo en determinados casos en los que no se consigue resección completa y normalización de los marcadores tumorales. La determinación de la AFP es un método fiable para el seguimiento de estos pacientes, ya que facilita la detección precoz de la recurrencia.

TRANSPORTE SECUNDARIO ASISTIDO DE NEONATOS CRÍTICOS EN LA COMUNIDAD VALENCIANA. PROTOCOLO DE ACTUACIÓN

Izquierdo Macián I *, Morcillo Sopena F *, Roqués Serradilla V *, Torres Gavara MT **, Hidalgo Sáez E **
 * Servicio de Neonatología. Hospital Universitario La Fe. Valencia. ** Coordinadoras CICU. Valencia

INTRODUCCIÓN: Alrededor de un 30-40% de problemas perinatales surgen sin que se puedan identificar factores de riesgo previos, y estos recién nacidos, tras una estabilización tienen que ser trasladados a las Unidades de Neonatología de referencia (nivel III) para su diagnóstico y/o tratamiento. Las recomendaciones nacionales e internacionales abogan por un traslado neonatal realizado por profesionales especializados, con material adecuado y amparados por un Centro Coordinador de camas y que facilite el vehículo apropiado.

Con esta finalidad se crea en la Comunidad Valenciana un sistema de Transporte Neonatal (TN) que permita el transporte de neonatos al centro de Neonatología más próximo y adecuado al nivel de asistencia que se requiera.

PROCEDIMIENTO:

- 1.- Utilizando la infraestructura del SAMU: Recursos Humanos, Materiales y Tecnológicos
- 2.- Creación de un Centro Coordinador gestor de camas de CIN (CICU)
- 3.- Creación de dos equipos con bases en:
 - B1 - Servicio de Neonatología. Hospital La Fe de Valencia

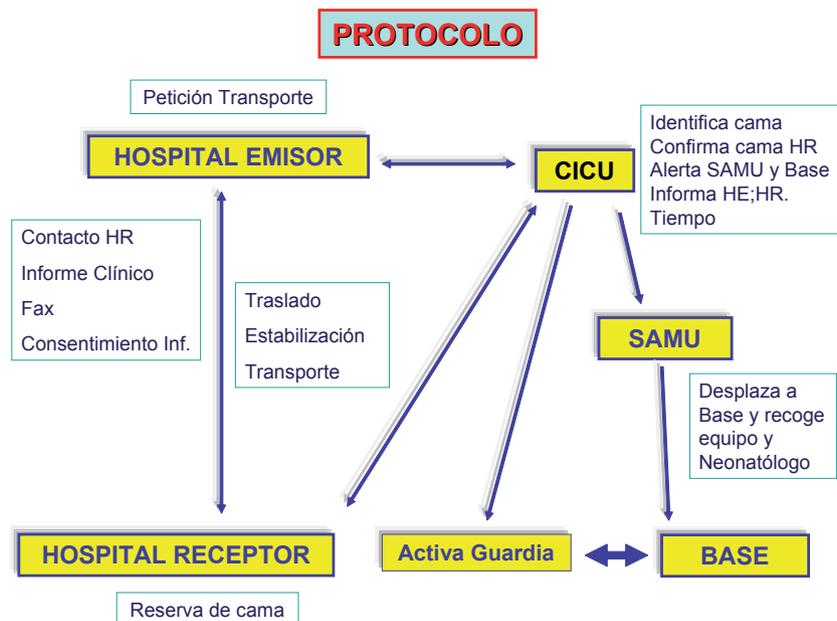
B2 - Servicio de Neonatología. Hospital General de Alicante. (No puesta en marcha)

4.- Composición de los equipos:

- Pediatras capacitados en TN de todos los Hospitales de la Comunidad Valenciana
- MIR 4 de Pediatría: Con rotación específica por Neonatología

Organización asistencial:

- Guardia localizada de 15 a 8 horas (laborables) y de 24 horas (sábados, domingos y festivos).
- Traslados de 8 a 15 horas en días laborables: Responsable el Hospital Receptor.
- La lista de guardia de la Base 1 la gestionará la Unidad Neonatal del Hospital La Fe.
- Indicaciones de traslado crítico neonatal bien definidas .
- Traslado de Retorno: No requiere, en términos generales, la presencia de neonatólogo ni ambulancia medicalizada. Valoración individual en situaciones especiales.
- Elaboración y cumplimentación de Formularios y Consentimiento Informado.
- Elaboración de plan de revisión y ajuste semestral (PDCA).



TRANSPORTE SECUNDARIO ASISTIDO DE NEONATOS CRÍTICOS EN LA COMUNIDAD VALENCIANA. NUESTRA EXPERIENCIA

Izquierdo Macián I¹, Escrig González R¹, Gimeno Navarro A¹, Brezmes Raposo M¹, Colomer Pellicer J², Gómez Zafrá R³, Toledo Parreño JD⁴, Martín Zamora S⁵, Pérez Iranzo A⁴, Fernández Castaño MT⁶, Boronat González N¹, Alberola Pérez A¹, Sáenz González P¹, Aguar Carrascosa M¹, Gormaz Moreno M¹, Brugada Montañer M¹, Torres Martínez E¹

1 Servicio de Neonatología. H. U. La Fe. Valencia. 2 Servicio de Pediatría. H. de La Plana. Villarreal. 3 Servicio de Pediatría. H. General de Valencia. 4 Servicio de Pediatría. H. General de Castellón. 5 Servicio de Pediatría. H. de Sagunto. 6 Servicio de Pediatría. H. U. Dr. Peset. Valencia

INTRODUCCIÓN: La organización de la asistencia perinatal en la Comunidad Valenciana (CV) con atención de nivel II y III-a en muchos Departamentos de Salud, hace imprescindible la organización de un sistema de Transporte Neonatal (TN), ya que el proporcionar a los recién nacidos (RN) un traslado en buenas condiciones, disminuye la morbilidad y minusvalías de origen perinatal.

OBJETIVO: Conocer las características e incidencias de los Transportes Secundarios de recién Nacidos Críticos (TSNC) en la CV.

MATERIAL Y MÉTODOS: Análisis descriptivo de los formularios de cada uno de los recién nacidos transportados en las provincias de Valencia y Castellón desde el inicio del Programa de Transporte Neonatal en noviembre de 2008 hasta febrero de 2009.

RESULTADOS: Durante los cuatro meses de estudio se realizaron un total de 46 Transportes Neonatales con participación del neonatólogo.

El tiempo medio de respuesta (activación hasta la llegada al Hospital Receptor) fue de 3,3 horas (rango: 45 min. - 6 h.). Incidencias: Fallos en criterios de llamada y ruta de activación, fallos técnicos de aparataje (bombas de perfusión, monitorización, tu-

buladuras, balas de oxígeno, anclaje de incubadora) y retrasos: SAMU ocupado por otras urgencias; ambulancia de recogida al neonatólogo y por estabilización en hospital de origen. Traslados con ventilación asistida y sedoanalgesia: 37. Con soporte inotrópico: 4. Transporte terrestre: 44. Transporte aéreo (helicóptero): 2 (señalados con asterisco en la tabla). No hubo complicaciones clínicas ni hemodinámicas durante los traslados.

DISCUSIÓN: - La puesta en marcha del TSNC ha mejorado las condiciones del traslado de estos pacientes y ha incrementado la calidad asistencial (percibida y científico-técnica).

- Colaboración con el Hospital Emisor en la estabilización del RN previa al traslado que condiciona alto grado de satisfacción profesional en ambos equipos.

- Buena colaboración y coordinación con los equipos SAMU y CICU.

- La mayoría de los TSNC se realizaron fuera de la jornada ordinaria y casi la mitad en festivo.

- Necesidad de revisión y ajuste para mejorar material, organización y disminuir los tiempos de respuesta.

Hospital ORIGEN	N	%
H. de la Ribera	10	21,7
H. General de Valencia	6	13,0
H. de Sagunto	5	10,8
H. de Xàtiva	3	6,5
H. de Onteniente	3	6,5
H. de Gandía	1	2,1
H. 9 de Octubre	2	4,3
H. La Fe	7	15,2
H. General de Castellón	5	10,8
H. de La Plana	2	4,3
H. Vall de Hebrón *	1	2,1
H. 12 de Octubre *	1	2,1

Hospital RECEPTOR	N	%
H. La Fe	26	56,0
H. Clínico de Valencia	11	23,9
H. 9 de Octubre	5	10,8
H. Casa de La Salud	2	4,3
F. Oftal. Mediterráneo	1	2,1
H. General de Castellón	1	2,1

ETIOLOGÍA	N	%
Prematuridad (EMH)	20	43,4
Bronquiolitis	8	17,3
Cardiopatías congénitas	5	10,8
DDN / PBF	5	10,8
Distrés respiratorio	4	8,7
Cirugía	2	4,3
Sepsis/meningitis	1	2,1
Diagnóstico ROP	1	2,1

Franja horaria	Labor.	Fest.	N
08:00 - 15:00	5	3	8 (17%)
15:00 - 22:00	9	7	16 (35%)
22:00 - 08:00	12	10	22 (48%)
15:00 - 08:00 horas: N: 38 (82,6%)			

LACTANTE CON FENOTIPO HURLERIANO PRECOZ

Sánchez Ferrer F, Carratalá Marco F, Clavijo Pendón A, Andreo Lillo P, García Avilés B, García Ron G
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario San Juan de Alicante

INTRODUCCIÓN: La mucopolisacaridosis tipo I que se manifiesta como Síndrome de Hurler es un cuadro que cursa con retraso madurativo por acúmulo de mucopolisacáridos por defecto de la encima L-iduronidasa. Otros signos y síntomas asociados son crecimiento interrumpido, rasgos faciales gruesos y toscos, córneas opacas, hepato-esplenomegalia, sordera, enfermedad articular, alteraciones cardíacas y deformidades esqueléticas. Su diagnóstico se produce habitualmente a partir del primer año de vida, por lo que son raros los cuadros precoces completos. La incidencia de la mucopolisacaridosis tipo 1 es de 1/10000 a nivel mundial con transmisión autosómica recesiva. Clásicamente el pronóstico es desalentador, produciéndose éxitus entre la primera y segunda década de la vida. No obstante, la posibilidad de nuevas opciones terapéuticas como el trasplante de médula ósea, o la terapia enzimática sustitutiva hace importante el diagnóstico precoz para su abordaje antes de que se instaure el deterioro progresivo de la enfermedad. Presentamos un caso en el que el fenotipo hurleriano se manifiesta a la edad de 8 meses con elevación en orina de heparán sulfato.

precoz, ya que las manifestaciones suelen ser más tardías, retrasando habitualmente el diagnóstico a más del año de vida.

CASO CLÍNICO: Niño que desde el nacimiento presenta cuadro de hipotonía axial severa, retraso madurativo desde los dos meses e hipoacusia de conducción. A los 8 meses de edad destaca en la exploración una talla inferior al percentil 3, facies tosca, labios gruesos, hipertelorismo leve y rizomeilia. Se aplica el panel de pruebas metabólicas siendo negativas exceptuando los valores de mucopolisacáridos totales en orina, que fueron de 231208 mg/grCr (valores de referencia: 194-404), sugiriendo el diagnóstico de mucopolisacaridosis. Radiografías óseas y potenciales evocados normales. En la ecografía abdominal se aprecia hepato-esplenomegalia. No otros signos ni síntomas acompañantes en este momento.

COMENTARIOS: Consideramos importante reconocer las características fenotípicas de esta enfermedad en etapas tempranas de la vida y la actualización de los procedimientos diagnósticos disponibles para intervenir precozmente. El diagnóstico se suele realizar entre los 6 y 24 meses de edad, siendo el de nuestro paciente a los 8 meses y considerándose

EL APRENDIZAJE EN LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE ASPERGER. PRESENTACIÓN DE UN CASO

Sirera Conca MA, Etchepareborda M, Abad Mas L
Red Cenit. Valencia

INTRODUCCIÓN: El Síndrome de Asperger (SA) es un trastorno severo del desarrollo, considerado como un trastorno neuro-biológico en el cual existen desviaciones o anomalías en los siguientes aspectos del desarrollo: Conexiones y habilidades sociales; uso del lenguaje con fines comunicativos; características de comportamiento relacionadas con rasgos repetitivos o perseverantes; una limitada gama de intereses y torpeza motora. Desde la primera descripción del síndrome, Hans Asperger notó la semejanza que existía entre los niños afectados y sus padres, que tienen síntomas de comportamiento similar a SA pero de forma más limitada o sutil. Desde entonces se ha reconocido el carácter genético de la condición, aunque aún hoy no se cuenta con el o los genes involucrados.

CASO CLÍNICO: V.B.O. con 10 años y 10 meses de sexo masculino, es evaluado a través de la escala Australiana para el diagnóstico del SA, y en ella se destacan puntuaciones muy significativas en especial en síntomas propios del síndrome, como son la evitación del contacto social con otros niños, la falta de empatía, el tono de voz inusual, el pobre uso de contacto ocular, la coordinación motora pobre y la carencia de juego social imaginativo. Luego de recoger los síntomas relevantes del síndrome mediante la escala Australiana, se realizó una evaluación neuropsicológica completa. En el test de inteligencia WISC-R el sujeto obtiene un CI superior de 127, en la parte verbal su puntuación es de 131 y en la manipulativa 115, destacándose en información y vocabulario. Además se observa que su estilo de aprendizaje se caracteriza por:

- Pensamiento visual: Comprenden, asimilan y retienen mejor la información que les llega por ruta visual.

- Pensamiento centrado en los detalles: Hay dificultades en la "coherencia central", que es la tendencia que tenemos todos de procesar la información dentro de un contexto. Aquí es donde se evidencia la dificultad que tienen para captar la información más relevante de un texto o una conversación. Relacionada con las habilidades «savants» tiene ciertas habilidades asombrosas: cálculo, calendarios, música, oído absoluto, lectura, memoria fotográfica, dibujo y pintura...

- Déficits en las Funciones Ejecutivas: Algunos problemas en: Organización, control de impulsos, toma de decisiones, y flexibilidad de pensamiento y de acción.

- Dificultades en la Atención Sostenida y Selectiva: En el test CPT de atención sostenida se muestra un desarrollo alterado por el tiempo de latencia (588,7 ms) y una gran variabilidad del tiempo empleado en las respuestas correctas, caracterizado por una curva parabólica y el dispersograma abierto. En el test de SAT de atención selectiva logra un rendimiento global moderado (80%) y una discriminación atencional moderada (84,6%).

- Pocas motivaciones sociales: Suelen ser más de contenidos curriculares relacionados con sus centros de interés.

- "Hiperrealista": Tienen dificultad para procesar y comprender la información abstracta.

- Déficit en Teoría de la Mente: Falta de sensibilidad hacia los sentimientos de otras personas, hace que aparezca una incapacidad para tener en cuenta lo que otra persona sabe; para ver las intenciones de los demás; para "leer" el nivel de interés del oyente por nuestra conversación; para detectar el sentido figurado de las frases; para comprender malentendidos; para engañar o comprender el engaño; para comprender las razones que subyacen a las acciones de las personas; y para comprender reglas no escritas o convenciones.

- Memoria excelente pero selectiva: Hay una dificultad en la memoria de trabajo, en este caso es anormal.

COMENTARIOS: Es posible lograr una mejora en la funcionalidad de las personas Asperger para vivir en un mundo social y emocional. La clave de ello, el diagnóstico precoz y la intervención especializada que contemple programas de intervención psicopedagógica, de aprendizaje, de funciones ejecutivas, de habilidades sociales, de planificación y de organización del individuo.

ENCEFALOMIELOPATÍA AGUDA DISEMINADA (EMAD). A PROPÓSITO DE UN CASO

Aracil Pedro T, Talón Bañón S, Ballester Asensio E, Pérez Ramón D, Marín Serra J, Sánchez Lorente A
Servicio de Pediatría. Hospital Doctor Peset. Valencia

INTRODUCCIÓN: La EMAD es una enfermedad desmielinizante aguda del sistema nervioso central, habitualmente monofásica, que ocurre con mayor frecuencia en la infancia; generalmente tras infecciones o vacunaciones.

La incidencia de EMAD es escasa, pero no inexistente, por lo que ante cuadros confusionales de etiología dudosa, debemos pensar en esta patología.

CASO CLÍNICO: Escolar niña de 11 años traída a Urgencias por cuadro de somnolencia, palidez y sudoración de 12 horas de evolución. Asocia nistagmus vertical, diplopia y ageusia, cefalea holocraneal frontal y vómitos biliosos. Afebril. Se solicita analítica, drogas en orina, fondo de ojo e interconsulta al Servicio de Otorrinolaringología para descartar vértigo periférico. Ante la sospecha de encefalopatía herpética se pauta tratamiento empírico con Aciclovir y se realiza punción lumbar (PL), pruebas de imagen (TAC y RM) y electroencefalograma (EEG). Únicamente se aprecia discreta leucocitosis con neutrofilia en la analítica y en el EEG status eléctrico. Se califica de epilepsia focal con status epiléptico no convulsivo y se pauta tratamiento anticomitial. Mejoría de la clínica neurológica y alta a los 7 días. 12 días después consulta de nuevo en Urgencias por cuadro de somnolencia, ataxia, dolor ocular y vómitos tras la toma de medicación. Afebril. Se realiza estudio diagnóstico completo de síndrome confusional agudo, con analítica, monitorización de valproato, PL con bandas oligoclonales, serología vírica, EEG, fondo de ojo, estudio metabólico completo, estudio de autoinmunidad, electromiograma (EMG), velocidad de conducción nerviosa, potenciales evocados (PE) y RM. Destaca en RM la aparición de 3 lesiones desmielinizantes asimétricas en diferentes localizaciones: pedúnculo cerebeloso medio derecho, región subependimaria medial atrio ventricular izquierdo y subcortical en lóbulo frontal derecho; desmielinización de ambos nervios ópticos en PE visuales, y ausencia de bandas oligoclonales en LCR. Se diagnostica de EMAD y se inicia tratamiento con corticoides, inicialmente intravenosos y posteriormente vía oral en pauta descendente. Asintomática desde entonces.

se debe tener en cuenta la EMAD; ya que aunque su incidencia real se desconoce, se estima que es una entidad clínica infradiagnosticada.

COMENTARIOS: Ante un cuadro confusional agudo con pruebas complementarias no concluyentes,

RETARD MENTAL DE CAUSA GENÈTICA. DOS CASOS FAMILIARS

Climent Alberola S *, Rodríguez Varela A *, Belda Galiana I *, Señer Timoner R *, Martínez F **

* Servei de Pediatria. Hospital General d'Ontinyent. València

** Laboratori de Genètica. Hospital Universitari La Fe. València

INTRODUCCIÓ: El Retard Mental (RM) es defineix com una discapacitat caracteritzada per una limitació significativa en el funcionament intel·lectual i en el comportament adaptatiu d'inici abans dels 18 anys. La causa del RM es heterogènia i en molts casos no s'arriba a identificar. S'estima que la prevalença del RM lligat a X (RMLX) és de 1,8/1000 persones. La síndrome X Fràgil (SXF) és la causa monogènica més freqüent de RM i representa el 15-20% del total de RMLX. Té una prevalença de 1/2000-4000 homes i 1/6000-8000 dones en la mutació completa, i de 1/259 dones en la premutació. Les manifestacions clíniques són molt variables segons l'edat i el sexe. Està causada per una mutació dinàmica que condiciona una expansió del triplet CGG en el gen FMR1 (50-200 repeticions premutació / 200-2000 mutació completa) donant lloc a una falta total o parcial de la síntesi de proteïna FMRP, que s'expressa en tots els teixits, especialment a nivell cerebral.

CASOS CLINICS:**Cas 1.**

Xiquet de 4 anys. No antecedents familiars de RM. Retard psico-motriu: Sedestació 10 mesos, deambulació 18-20 mesos, primeres paraules amb significat 24-31 mesos. No malformacions majors ni menors. Front ampli. Estrabisme. P. complementàries: RMN cerebral: Compromís leucomalàcic lleu i difús a substància blanca adjacent a atris ventriculars. Estudi ORL: Normal. Estudi oftalmològic: Estrabisme. Cariotip alta resolució (550-850 bandes): 46XY.

Estudi molecular X Fràgil: Expansió de 300 repeticions del triplet CGG a l'exó 1 del gen FMR1.

Estudi X fràgil familiar: Mare premutació (85 rep.), iaia materna (60 rep.), amb altres membres també portadors.

Cas 2.

Xiquet de 10 anys. Antecedents familiars positius de RM en dos cosins-germans. Retard del llenguatge. Problemes de l'aprenentatge. TDAH. No malformacions majors ni menors.

P. complementàries: RMN cerebral: Normal. Estudi molecular X Fràgil: > 300 repeticions.

Ecocardiograma: Normal.

Estudi familiar X Fràgil: Un cosí 200-300 rep. i l'altre mosaicisme, 100 / 350-600 rep. Estudi en

mare del cas control i de 5 germanes positiu per a la premutació.

COMENTARIS: Un percentatge elevat de casos de RM son de causa genètica. Actualment disposem de tecnologia per a realitzar diferents tipus d'estudis, no obstant això, quasi la meitat dels RM queden sense diagnòstic. Es necessari fer tot el possible, per arribar a un diagnòstic exacte i així poder ofertar un diagnòstic prenatal o preimplantacional.

SÍNDROME DE HADDAD ASOCIADO A UN TRASTORNO GENERALIZADO DEL DESARROLLO NO ESPECIFICADO. TRATAMIENTO TERAPÉUTICO DESDE LA ESCUELA. ESTUDIO LONGITUDINAL

Hernández Lerma S *, Pedregosa Palop A *, Cortina Sanz I *, Etchepareborda MC **

* Gabinete Psicopedagógico. Centro Educativo Asunción de Nuestra Señora. Riba-roja de Túria. Valencia.

** Red Cenit, Centro de Neurodesarrollo Interdisciplinar. Valencia

INTRODUCCIÓN: La hipoventilación central congénita es un síndrome poco frecuente de herencia autosómica dominante. Afecta al sistema autonómico y se caracteriza por una respuesta respiratoria anormal, a la presencia de hipercapnia y de hipoxemia. El diagnóstico se realiza en recién nacidos con hipoventilación o apneas durante la vigilia, el sueño o ambos. Puede asociarse a otras enfermedades. En este caso se asocia a la enfermedad de Hirschsprung. Se trata de un defecto en la porción final del tubo digestivo que impide la eliminación de heces, por lo que se requiere una colostomía. Estos dos síndromes asociados se denominan Síndrome de Haddad. En la mayoría de pacientes con el síndrome de hipoventilación central congénita se encuentra la mutación en el gen PHOX2B. Es el gen activador en la diferenciación neuronal del sistema nervioso autonómico y del desarrollo del sistema noradrenérgico. Se encuentra en el cromosoma 4 en la región p12.

CASO CLÍNICO: Alumna que presenta hipoventilación central congénita asociado a la enfermedad de Hirschsprung (Síndrome de Haddad). La colostomía quedará resuelta quirúrgicamente a los 6 años. También precisa de una traqueostomía desde los dos meses de edad, que se cerrará a los 11 años. A lo largo de su infancia ha padecido episodios de apnea, cianosis, varias neumonías con sepsis y convulsiones debido a las hipoglucemias. Presenta un grado de minusvalía del 78%.

A los 11 años, se realiza una valoración diagnóstica por la Asociación Valenciana de Padres Autistas (APNAV). Las pruebas administradas fueron las siguientes: Informes familiares y escolares, PEP (Perfil Psicoeducacional de Schoper y Reichler), WISC-R (Escala de Inteligencia de Wechsler para Niños Revisada, IDEA (Inventario del Espectro Autista). En las escalas evaluadas del PEP "Ejecución cognitiva" y "Cognitiva verbal" nos proporcionan las edades de desarrollo aproximadas de 65-67 meses y 74-79 meses respectivamente. En la evaluación mediante el WISC-R el resultado es de un coeficiente intelectual (CI) inferior a 40. Se concluye que presenta un trastorno generalizado del desarrollo no especificado (TGDNE) asociado a una discapacidad intelectual.

El desarrollo de la interacción social hasta los dos años de edad fue aparentemente normal (ingresada en la UCI). Presentaba intereses en juegos de inte-

racción (cucú, 5 lobitos...), miraba a las personas que le rodeaban, con sonrisa frecuente en los intercambios comunicativos. A partir de los tres años los padres recuerdan que "no jugaba".

En cuanto al desarrollo escolar se matricula en un centro educativo ordinario a la edad de 5 años. Los profesionales que intervienen diariamente a nivel escolar durante su paso por la educación infantil y primaria son el personal sanitario, los maestros, logopedas y el maestro de educación especial. Los aspectos trabajados desde el colegio son la comunicación y el lenguaje, el desarrollo del juego, las funciones ejecutivas, la motricidad, la orientación temporal, así como las áreas académicas a través de adaptaciones curriculares significativas individualizadas (ACIS), etc.

Actualmente presenta una alteración cualitativa de la interacción social y de la comunicación. También presenta un patrón de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados. Finalmente es matriculada en un centro específico a la edad de 12 años.

COMENTARIOS: Existe una vinculación directa entre la hipoventilación central congénita y el trastorno generalizado del desarrollo no especificado (TGDNE). La traqueotomía realizada desde los dos meses ha dificultado notablemente el desarrollo del lenguaje y de la comunicación. El tratamiento educativo recibido durante toda la educación infantil y primaria en un centro ordinario ha permitido desarrollar habilidades como la atención, la memoria visual y auditiva y la lectoescritura. El desarrollo de las funciones ejecutivas le ha permitido a la alumna adquirir y desarrollar aspectos relacionados con la autonomía personal (vestido, aseo, control de esfínteres, alimentación) mediante supervisión y a través de órdenes constantes.

BENEFICIOS DEL TRATAMIENTO PSICOPEDAGÓGICO EN NIÑOS CON TDAH

Abad Mas L, Ruiz Andrés R, Etchepareborda M
Red Cenit. Centro de Neurodesarrollo Interdisciplinar. Valencia

INTRODUCCIÓN: Evaluación de las funciones atencionales. Haremos referencia en este estudio a 3 de las funciones atencionales más importantes. Estas funciones son el estado de alerta (RT), la atención sostenida (CPT) y la atención selectiva (SAT), con el objetivo de comparar a dos sujetos con TDAH-C, uno con tratamiento psicopedagógico y otro sin tratamiento.

MATERIAL Y MÉTODO: Este estudio se realizó con 2 pacientes de 10 y 11 años de edad, con CI normal (entre 80 y 120).

Estos pacientes son derivados por los gabinetes escolares y presentan un diagnóstico de TDAH-C y cumplen con los criterios del DSM-IV.

La presente investigación se realizó con pacientes cuya primera y segunda evaluación se realizó en el año 2008 en el centro Red Cenit y se les aplicó la batería neuropsicológica computarizada (MCC) y una prueba de CI (WISC-R).

RESULTADOS: Los resultados obtenidos muestran que el paciente que fue tratado a nivel psicopedagógico mostró una significativa mejoría en tiempos de reacción auditivos y visuales (RTT: TA y TV), también en el tiempo TARGET de atención sostenida y una reducción importante de los errores cometidos en sus variables (ONE, ECS, ECNT

y EE). Además, los porcentajes de aciertos en una tarea simple como el SAT (test de atención selectiva), muestran un nivel de discriminación atencional y un rendimiento global mucho mejor en el paciente tratado psicopedagógicamente respecto al que no recibió tratamiento específico en funciones cerebrales superiores.

DISCUSIÓN: Los dos pacientes con diagnóstico de TDAH-C mostraron un compromiso inicial (primera evaluación) de los sistemas atencionales, objetivable por una lentitud en los tiempos de respuesta a los estímulos TARGET en la prueba de atención sostenida (CPT) y en los tiempos de reacción y en los porcentajes de acierto límites en la prueba de atención selectiva (SAT). A los 6 meses de realizar el tratamiento indicado se comparan los resultados obtenidos luego del empleo del protocolo mixto (MFD-LD = Concerta® 36 + Tratamiento psicopedagógico) versus del protocolo simple medicamentoso (MFD-LD = Concerta® 36). En ambos casos se observó mejoría de la función atencional, sin embargo la misma fue superior con el protocolo mixto. Esta evidencia coincide con los resultados del estudio multicéntrico americano MTA y con su recomendación de realizar un tratamiento combinado farmacológico + psicopedagógico (entrenamiento de las funciones atencionales y de las funciones ejecutivas).

**Tabla: Resultados de los pacientes evaluados: Paciente 1. Tratamiento PSP (DSM-IV: 9-6-3)
Paciente 2. Sin tratamiento PSP (DSM-IV: 8-4-3)**

1ª evaluación: Febrero 2008				RTT			CPT					SAT	
P	E	CI	DSM-IV	TA	TV	TG	ONE	ECS	ECNT	EE	TARG	RG	DA
1	133	108	9-6-3	436	457	446	0	6	12	5	424,3	70,5	82,6
2	128	99	8-4-3	574	848	711	0	19	13	13	606,4	66,3	80,9

2ª evaluación: Septiembre 2008				RTT			CPT					SAT	
P	E	CI	DSM-IV	TA	TV	TG	ONE	ECS	ECNT	EE	TARG	RG	DA
1	133	108	9-6-3	274	289	281	0	0	4	1	325,5	98,7	96,3
2	128	99	8-4-3	378	594	486	7	2	21	14	400,5	76,3	84,3

RTT (Estado de alerta): TIEMPO NORMAL: 200-300 MS. TA: TIEMPO DE REACCIÓN AUDITIVO. TV: TIEMPO DE REACCIÓN VISUAL. TG: TIEMPO GLOBAL. CPT (Atención sostenida): TIEMPO NORMAL: 200-300 MS. ECS: ERROR COMISIÓN SIMPLE. ECNT: ERROR DE COMISIÓN NON TARGET. EE: ERROR ESPERA. SAT (Atención selectiva): RG: RENDIMIENTO GLOBAL (% ACIERTO). DA: DISCRIMINACIÓN ATENCIONAL (% ACIERTO).

TRATAMIENTO NEUROPSICOLÓGICO DE LAS FUNCIONES ATENCIONALES EN EL TDAH

Autores: Mey Bau J, Abad Mas L, Etchepareborda M

Red Cenit. Centro de Neurodesarrollo Interdisciplinar. Valencia, Castellón

INTRODUCCIÓN: Tratamiento de funciones atencionales. Haremos referencia en este estudio al tratamiento de 3 de las funciones atencionales más importantes: El estado de alerta, la atención sostenida y la atención selectiva con el objetivo de observar la evolución de ellas en dos adolescentes con diagnóstico de TDAH-C y establecer relaciones entre el tipo de tratamiento y los logros conseguidos en dichas funciones.

MATERIAL Y MÉTODO: Este estudio se realizó con 2 pacientes de 10 años de edad, con CI normal (entre 80 y 120). Estos pacientes fueron derivados por los gabinetes escolares y presentaron un diagnóstico de TDAH-C (combinado), cumpliendo con los criterios del DSM-IV. Luego del diagnóstico se inició un entrenamiento de las funciones atencionales mediante el empleo de un programa de entrenamiento cognitivo computerizado, que incluyó las siguientes pruebas: Stimulus Reaction Time (estado de alerta), Scanning Reaction Time (atención sostenida) y Conceptual Discrimination (atención selectiva) durante un periodo de 6 meses ininterrumpidos, y con una frecuencia de 2 horas semanales.

RESULTADOS: Los resultados obtenidos muestran que los pacientes mostraron una significativa

mejoría en los tiempos de reacción auditivos y visuales (RTT: TA y TV), también en el tiempo empleado para dar respuestas a los estímulos TARGET de la prueba de atención sostenida y una mejora de los porcentajes de aciertos. También en cuanto a la atención selectiva vimos un avance en los porcentajes de acierto en tareas cada vez más complejas y con elementos que causan interferencia atencional (ruido).

DISCUSIÓN: Luego de realizar un programa de entrenamiento computerizado de las funciones atencionales, hemos observado una mejoría de las mismas, en especial en los tiempos de latencia y en el número de respuestas correctas (aciertos).

Teniendo en cuenta que la atención responde a un binomio témporo-espacial, es probable modificarla mediante el empleo de paradigmas que interrelacionen dentro del mismo. La modificación temporal de los eventos, así como la discriminación de los elementos constitutivos de cada estímulo señal y el adiestramiento sistematizado, demuestran la posibilidad de lograr cambios favorables en la intervención de los pacientes con déficit de atención.

Nuestras observaciones coinciden con los resultados de los estudios que proponen el abordaje interdisciplinar para el tratamiento de los TDAH.

Tablas: Resultados de los pacientes. Resultados iniciales

Paciente A:

Stimulus Reaction Time					
Fecha	Nivel	TA		TV	
		% aciertos	Tiempo	% aciertos	Tiempo
Septiembre 2008	Inicial	98	0,39	100	0,33
Febrero 2009	Avanzado	100	0,16	100	0,15
Scanning Reaction Time					
Fecha	Nivel	% aciertos		Tiempo	
Septiembre 2008	Inicial	90,3		0,76	
Febrero 2009	Intermedio	97,6		0,54	
Conceptual Discrimination					
Fecha	Nivel	% aciertos		Tiempo	
Septiembre 2008	Inicial	87,8		0,92	
Febrero 2009	Intermedio	95,3		0,61	

Paciente B:

Stimulus Reaction Time					
Fecha	Nivel	TA		TV	
		% aciertos	Tiempo	% aciertos	Tiempo
Septiembre 2008	Inicial	100	0,35	100	0,29
Febrero 2009	Avanzado	100	0,14	100	0,14
Scanning Reaction Time					
Fecha	Nivel	% aciertos		Tiempo	
Septiembre 2008	Inicial	92,0		0,85	
Febrero 2009	Intermedio	98,9		0,52	
Conceptual Discrimination					
Fecha	Nivel	% aciertos		Tiempo	
Septiembre 2008	Inicial	90,1		0,88	
Febrero 2009	Intermedio	96,3		0,63	

COMUNICACIONES PÓSTER PROYECTADO

FRACTURAS OBSTÉTRICAS: FRACTURA DE FÉMUR EN NEONATO

Gilabert Martínez N, Maciá Piedra C, Muñoz Álvarez PJ

Sección Neonatología. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante

INTRODUCCIÓN: Las fracturas ocurridas durante el periodo del parto y en la extracción fetal por cesárea, son raras y excepcionales. Existen circunstancias que entrañan mayor riesgo: macrosomía, desproporción pélvico-cefálica, distocias, presentaciones anormales.

Dentro de las fracturas obstétricas, el hueso que más frecuentemente se fractura es la clavícula, seguida del húmero, siendo extremadamente raras las diafisarias de fémur.

CASO CLÍNICO: Se presenta el caso de una recién nacida a término (38 semanas gestacionales), adecuada para la edad gestacional (2940 g) ingresada en nuestra unidad por fractura proximal de fémur izquierdo desplazada.

Como antecedentes, la madre era primípara y primigesta sin antecedentes personales ni patología gestacional de interés. La paciente nace mediante cesárea por posición de nalgas sin realizarse maniobras de extracción dificultosa. No precisa maniobras de reanimación tras el nacimiento presentando un Apgar 9/10.

Durante la exploración del recién nacido en Maternidad se detecta a nivel de muslo izquierdo un aumento de partes blandas con discreto aumento de la temperatura y crepitación a dicho nivel percibiéndose una impotencia funcional de dicho miembro con posición en abducción. No presenta hematoma ni eritema de la zona y los pulsos pedios y poplíteos son palpables.

Ante la sospecha diagnóstica se realiza radiografía de miembro inferior izquierdo evidenciándose una fractura proximal de fémur izquierdo desplazada.

Se decide su ingreso en nuestro Servicio y se contacta con Traumatología Infantil que recomienda inmovilización de ambos miembros inferiores con tracción durante quince días. Las pruebas complementarias realizadas durante el ingreso para descartar otras fracturas resultan normales. Durante su

ingreso permanece estable y los controles radiológicos posteriores indican alineamiento óseo y buena evolución. Al alta se mantiene inmovilización con yeso pelvipédico y actualmente continúa en seguimiento por Traumatología Infantil con buena evolución clínico-radiológica.

COMENTARIOS: Las fracturas diafisarias de fémur obstétricas son excepcionales (0,13/1000 nacidos vivos). Suelen ocurrir en partos de nalgas, en los que hay que traccionar de las piernas, y la clínica se manifiesta por ausencia de movimiento, tumefacción de la zona y crepitación; el diagnóstico se confirma con la radiografía. El tratamiento se realiza con inmovilización durante 3-4 semanas, preferentemente con yeso pelvipédico, pues ese tiempo es suficiente para que se produzca la consolidación de la fractura. La consolidación puede ir acompañada de un gran callo. El pronóstico de este tipo de fracturas suele ser excelente

LISTERIOSIS NEONATAL. DOS CASOS CLÍNICOS Y REVISIÓN

Maragat Idarraga U, Marín Reina P, Ledo García A, Garzón Lorente L, Gutiérrez Laso A, Morcillo Sopena F
Servicio de Neonatología. Hospital Infantil La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: La Listeriosis humana es una infección de escasa prevalencia en nuestro medio, epidemiológicamente existe un aumento de la incidencia en neonatos, mujeres gestantes, ancianos y pacientes inmunocomprometidos. En los últimos años presenta un interés creciente, debido a frecuentes brotes de intoxicación alimentaria. No obstante, gracias a programas de vigilancia y regulación en el procesamiento de los alimentos, ha disminuido significativamente la incidencia de enfermedad invasiva y su mortalidad. Actualmente la infección perinatal en nuestro medio es menor a 4 casos por 10000 recién nacidos vivos, pero se encuentra asociada a una importante morbimortalidad.

CASOS CLÍNICOS:

Caso clínico 1: RNPT (26+6), G1 de mujer de 24 años. Gestación sin incidencias. Serologías normales y SGB desconocido. Las 3 horas previas al parto, fiebre y leucocitosis materna con parámetros infecciosos elevados. Tratamiento materno antibiótico. Nace varón por parto vaginal con PN: 950 g y depresión neonatal severa con convulsiones en periodo neonatal inmediato. Regular estado general. Iniciamos tratamiento antibiótico empírico tras recogida de cultivos. En cultivo de LCR, hemocultivo y frotis periféricos se aísla *Listeria monocytogenes* tipo 4. En Eco cerebral, se objetiva HIPV grado II bilateral con hidrocefalia tetraventricular posterior. Recibe tratamiento antibiótico con ampicilina y amikacina durante 14 días. Colocación de VDVP, con posterior infección de la misma por SCN, drenaje ventricular externo y recambio valvular. Cultivos posteriores negativos. Actualmente buena evolución con control ambulatorio por Neurocirugía.

Caso clínico 2: RNT (38+3), G1 de mujer de 30 años. Curso del embarazo normal con serologías normales y SGB positivo. Fiebre y leucocitosis materna previas al parto. Nace varón por cesárea urgente con PN: 2950 g y Apgar 6/8. A las pocas horas de vida, inicia convulsiones sin respuesta a fármacos, que obligan a la inducción de coma barbitúrico. Pésima evolución neurológica. Realizamos RMN a los 8 días de vida, que objetiva lesiones isquémicas y desestructuración del parénquima cerebral. En cultivos de LCR, hemocultivos y frotis periféricos, se aísla *Listeria monocytogenes* tipo 4. Recibe tra-

tamiento con ampicilina y meropenem durante 14 días. Fallece a los 24 días de vida por parada cardiorrespiratoria.

COMENTARIOS: 1) Posible infradiagnóstico de infección perinatal por *Listeria monocytogenes*. Evaluar todo síndrome pseudogripal en la embarazada.

2) Importancia de toma de cultivos materno-fetales.

3) Prevención primaria durante la gestación.

4) Ampicilina como tratamiento de elección, asociada a aminoglucósidos o a meropenem.

5) Elevada morbimortalidad asociada a la infección y a la prematuridad.

PROGRAMA DE MONITORIZACIÓN DOMICILIARIA EN NIÑOS PREMATUROS EN EL HOSPITAL LA FE DE VALENCIA

Izquierdo Macián I *, Gormaz Moreno M *, Zorio Grima E ** y resto del Grupo Multidisciplinar de Estudio de Muerte Súbita del Lactante en la Comunidad Valenciana (GMEMSLCV)

*Servicio de Neonatología. Hospital La Fe. Valencia. **Servicio de Cardiología. Hospital La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: La inclusión de un paciente en un programa de monitorización domiciliaria, tras la información adecuada sobre su finalidad, implica además de proporcionar el soporte técnico adecuado, instruir a los padres o cuidadores en medidas de reanimación cardiopulmonar, analizar el registro de datos de la monitorización y programar el seguimiento y alta del paciente.

Aunque no existe un consenso universal sobre qué pacientes deberían ser monitorizados, la monitorización domiciliaria sí está justificada en prematuros con riesgo elevado de episodios recurrentes de apnea, bradicardia e hipoxemia tras el alta hospitalaria.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio transversal descriptivo sobre las características de la población de recién nacidos pretérmino monitorizados en el Hospital La Fe durante un periodo de 3 años (2006-2008).

RESULTADOS: Se monitorizaron un total de 27 pacientes, con una edad gestacional media de 29,3 SG (mediana 29 SG, rango 23-36 SG).

La edad media al comienzo de la monitorización fue de 98 días (mediana 105, rango 11-244). El 55,5% fueron varones, frente a un 44,4% de mujeres.

Los motivos de la monitorización de nuestra serie fueron: Apnea idiopática grave: 33,3% (9 casos), DBP severa: 22,2% (6 casos), RGE severo: 7,4% (2 casos), EAL: 11,1% (3 casos), traqueotomía: 7,4% (2 casos), miocardiopatía hipertrófica: 3,7% (1 caso), hipertrofia aritenoides: 3,7% (1 caso), síndrome de QT largo: 3,7% (1 caso). Se mantuvo la monitorización una media de 265 días (no incluidos 6 pacientes que siguen monitorizados). No ha habido ningún caso de SMSL entre los pacientes monitorizados.

Se realizaron maniobras de RCP en el 7,4% (2 casos) de los pacientes, básica en un caso y

avanzada en el otro. Ambos pacientes que precisaron RCP eran portadores de traqueotomía.

Solicitaron alta voluntaria del programa el 3,7% de los pacientes. 6 pacientes siguen monitorizados, y el resto fueron dados de alta de forma programada.

DISCUSIÓN: La monitorización domiciliaria como estrategia preventiva de SMSL no ha podido demostrar su eficacia.

Sin embargo, existe evidencia de que los recién nacidos pretérmino tienen un mayor riesgo de episodios de apnea extrema. La detección de dichos episodios mediante la monitorización permite actuar precozmente en el posible episodio.

La apnea idiopática grave, seguida de la displasia broncopulmonar, fue la indicación más frecuente de monitorización domiciliaria en este grupo de pacientes.

Las maniobras de reanimación cardiopulmonar fueron necesarias infrecuentemente (6,4%). Los padres o cuidadores de niños monitorizados deben ser instruidos en maniobras de RCP en el momento de iniciar la monitorización.

PROGRAMA DE MONITORIZACIÓN DOMICILIARIA EN EL HOSPITAL LA FE DE VALENCIA

Izquierdo Macián I *, Gormaz Moreno M *, Zorio Grima E ** y resto del Grupo Multidisciplinar de Estudio de Muerte Súbita del Lactante en la Comunidad Valenciana (GMEMSLCV)

* Servicio de Neonatología. Hospital La Fe. Valencia. ** Servicio de Cardiología. Hospital La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: La inclusión de un paciente en un programa de monitorización domiciliaria, tras la información adecuada sobre su finalidad, implica además de proporcionar el soporte técnico adecuado, instruir a los padres o cuidadores en medidas de reanimación cardiopulmonar, analizar el registro de datos de la monitorización y programar el seguimiento y alta del paciente.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio transversal descriptivo sobre las características de la población de recién nacidos a término monitorizados en el Hospital La Fe durante un periodo de 3 años (2006-2008).

RESULTADOS: Se monitorizaron un total de 53 pacientes, con una mediana de EG de 36 SG (rango 23-42 SG).

La edad media al comienzo de la monitorización fue de 30,5 días. El 57% fueron varones, frente a un 43% de mujeres.

Los motivos de la monitorización de nuestra serie fueron: Hermano fallecido por SMSL: 18,9% (10 casos), apnea idiopática grave: 17% (9 casos), EAL: 15% (8 casos), RGE grave: 11,3% (6 casos), DBP severa: 11,3% (6 casos), traqueotomía: 5,6% (3 casos), miocardiopatía hipertrófica: 3,7% (2 casos), Pierre Robin: 3,7% (2 casos), síndrome de Moebius: 1,8% (1 caso), QT largo: 1,8% (1 caso), Munchausen: 1,8% (1 caso), crisis de cianosis postvacunación: 1,8% (1 caso), malformación vascular cerebral: 1,8% (1 caso), hipertrofia aritenoides: 1,8% (1 caso). No ha habido ningún caso de SMSL entre los pacientes monitorizados.

Tres de los pacientes precisaron maniobras de RCP, dos de ellos eran portadores de traqueotomía.

El 13,2% de los pacientes solicitaron alta voluntaria del Programa, siendo los motivos de su inclusión en el mismo ser hermano de fallecido (4 casos), EAL (1 caso), DBP (1 caso), y miocardiopatía hipertrófica (1 caso). 6 pacientes siguen monitorizados en el momento actual, y en el resto de casos la retirada se realizó de forma programada.

Se mantuvo la monitorización un tiempo medio de 227 días (no incluidos 13 pacientes que siguen monitorizados).

DISCUSIÓN: Los estudios epidemiológicos no han podido demostrar ningún impacto de la monitoriza-

ción cardiorrespiratoria domiciliaria en la incidencia de SMSL.

Existen una serie de indicaciones para el uso de monitor cardiorrespiratorio domiciliario cuando existe riesgo de muerte súbita: Prematuros con apneas, pacientes con vía aérea inestable, enfermedades metabólicas o neurológicas que afecten al control respiratorio, niños con displasia broncopulmonar, especialmente portadores de oxigenoterapia o ventilación mecánica y pacientes con antecedente de EAL.

Un 13,2% de los pacientes solicitaron alta voluntaria del programa debido a mala tolerancia de la monitorización por las frecuentes falsas alarmas.

Las maniobras de reanimación cardiopulmonar son necesarias infrecuentemente (5,6%), y en nuestra serie, con mayor probabilidad en el grupo portador de traqueotomía. Los padres o cuidadores de niños monitorizados deben ser instruidos en maniobras de RCP en el momento de iniciar la monitorización.

EXTENSA NECROSIS GRASA SUBCUTÁNEA POSTASFÍCTICA EN EL RECIÉN NACIDO

González Santacruz M, Botella López V, Frontela Losa J, García Martínez MR
Sección de Neonatología. Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante

INTRODUCCIÓN: La necrosis grasa subcutánea es una rara enfermedad inflamatoria, de curso benigno y autolimitado, que afecta el tejido adiposo de los neonatos nacidos a término, con antecedentes de asfixia perinatal o dificultad en la labor de parto. Generalmente son asintomáticos, aunque puede existir una sensibilidad local que conduce al neonato al llanto cuando es manipulado. Presentamos el caso de una recién nacida de 40 semanas que presentó una extensa necrosis grasa subcutánea de inicio al 5º día de vida.

CASO CLÍNICO: Recién nacido a término (40 semanas) que ingresa al nacimiento por depresión neonatal y síndrome de aspiración meconial. AP: Madre primigesta, primípara, con embarazo controlado de evolución normal. No refiere patología gestacional. Test estreptococo +. El día del parto acude por dinámica, detectándose un monitor fetal silente. Se realiza una cesárea urgente, presentando un líquido amniótico meconial. Nace una niña de 2940 g, que precisó reanimación con oxígeno y presión positiva intermitente. Apgar 6/8.

Tras su ingreso se inicia tratamiento antibiótico y se conecta a ventilación mecánica convencional por insuficiencia respiratoria progresiva. Precisa administración de soporte inotrópico durante los primeros días por inestabilidad hemodinámica. Evolución respiratoria favorable permitiendo su extubación a los 4 días de vida.

El 5º día de vida se detecta la aparición de lesiones cutáneas nodulares eritematovioláceas, induradas, dolorosas, localizadas en hombros y mitad superior de espalda, algunas se fusionan formando placas, no están adheridas a planos profundos. La recién nacida mantiene adecuado estado general, está afebril, aunque ligeramente irritable a la manipulación. Con la sospecha diagnóstica de necrosis grasa subcutánea se inician medidas posturales, y tratamiento analgésico intravenoso. En los siguientes días los nódulos se extienden progresivamente por toda la espalda hasta alcanzar glúteos y miembros inferiores. Es valorada conjuntamente por el Servicio de Dermatología, que realiza biopsia cutánea de las lesiones para descartar otras patologías. La evolución de las lesiones es favorable en el momento actual.

COMENTARIOS: La necrosis grasa subcutánea es una afección poco frecuente que afecta en las

primeras cuatro semanas de vida a los recién nacidos a término o postmaduros. Se trata de nódulos hipodérmicos indurados de superficie lobulada, de consistencia duro-elástica, que tienden a aparecer en espalda, hombros, brazos, glúteos, muslos, pantorrillas y mejillas, que aparecen en recién nacidos que por lo demás mantienen un estado general conservado. La piel que los cubre suele tener una coloración eritematoviolácea. Su etiología es desconocida aunque factores fetales -lesiones isquémicas secundarias a traumatismos obstétricos, asfixia intrauterina e hipotermia- y factores maternos -diabetes gestacional, preeclampsia, uso de cocaína- han sido relacionados. El común denominador sería un estado de hipoperfusión periférica que llevaría a necrosis y posterior cristalización de las células grasas. El diagnóstico se basa en las características clínicas del cuadro e histopatológicas de biopsia cutánea. El diagnóstico diferencial principal se realiza con el esclerema neonatorum. Los casos no complicados no requieren tratamiento, las lesiones evolucionan en semanas a meses y desaparecen espontáneamente sin dejar secuelas. Debe controlarse la aparición de hipercalcemia durante las primeras seis semanas de vida.

PERIORQUITIS MECONIAL EN UN RECIÉN NACIDO

Botella López V, González Santacruz M, Frontela Losa J, García Martínez MR
Sección de Neonatología. Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante

INTRODUCCIÓN: La orquiepididimitis, secundaria a peritonitis meconial, es una entidad de presentación excepcional en el recién nacido. Suele originarse tras el paso de meconio desde la cavidad peritoneal al escroto debido a la persistencia del conducto peritoneo vaginal permeable. Presentamos el caso de un recién nacido con perforación espontánea de sigma que presentó como complicación evolutiva una orquiepididimitis del teste izquierdo.

CASO CLÍNICO: Recién nacido de 39 s y peso adecuado (3150 g) que ingresa a las 44 horas de vida por sospecha de sepsis neonatal precoz, perforación intestinal y coagulopatía de consumo. AF: Sin interés. Antecedentes personales: Gestación controlada, de evolución normal. EGB (+) tratado con una dosis de clindamicina preparto. Parto vaginal, eutócico. Apgar 9/10. Permanece tras el nacimiento en Maternidad con controles clínicos y analíticos normales el 1er día de vida. En el 2º día de vida presenta deterioro del estado general, un vómito bilioso, distensión abdominal importante, rechazo del alimento y fiebre de 38°C. No refieren eliminación de meconio.

Al ingreso en UCIN presenta mal estado general, coloración pálido-subcianótica, mala perfusión periférica, importante distensión abdominal con grave compromiso hemodinámico y oligoanuria. Se realiza Rx de abdomen donde se confirma el neumoperitoneo. Se inicia tratamiento antibiótico de amplio espectro, precisando ventilación mecánica, administración de soporte inotrópico y corrección de las graves alteraciones hidroelectrolíticas y de coagulación que presenta. Se interviene quirúrgicamente tras estabilización clínica confirmándose la presencia de perforación de sigma aislada, con resto de intestino normal. Evolución postquirúrgica favorable, permitiendo extubación y disminución de la asistencia hemodinámica, con corrección de la coagulopatía. En el cultivo de líquido peritoneal se aísla *E. coli* y *Bacteroides sp.*

A los 6 días postquirúrgicos, pese a la antibioterapia de amplio espectro, inicia febrícula, y continúa con alteración de parámetros analíticos. Se extraen de nuevo cultivos (hemocultivo, urocultivo, LCR) y se cambia tratamiento antibiótico a vancomicina y meropenem. A la exploración presenta regular estado general, irritabilidad, polipnea, y se detecta aumento

de tamaño de teste izquierdo con dolor a la palpación. Se realiza ecografía abdominal, descartándose la presencia de absceso peritoneal, y se confirma en la ecografía testicular la presencia de hidrocele complicado con múltiples septos y un aumento de ecogenicidad de testículo izquierdo con aumento de grosor de las cubiertas escrotales y gran aumento de la vascularización. Teste derecho normal. Tras el cambio de antibioterapia presenta evolución clínica posterior favorable manteniéndose el mismo hasta completar 14 días de tratamiento.

COMENTARIOS: La periorquitis meconial es el resultado de una peritonitis meconial que ocurre tarde en la vida fetal o en el periodo postnatal temprano. Hasta la fecha todos los casos descritos son secundarios a perforaciones intestinales intraútero. Se manifiesta clínicamente con edema importante testicular que disminuye progresivamente hasta hacer evidente una tumoración testicular de consistencia dura, con un testículo aumentado de tamaño y fiebre. La eco-Doppler color es la técnica de imagen de elección para el diagnóstico, con una sensibilidad del 100%, mostrando un testículo aumentado, de diferente ecogenicidad, con aumento del flujo vascular del testículo y del epidídimo. Si además está complicado, mostrará una colección turbia alrededor. Es fundamental realizar un diagnóstico diferencial con otras causas de tumoración testicular en el recién nacido como son la torsión testicular, hernia inguinal, y el hidrocele. El tratamiento de las orquiepididimitis en el recién nacido es farmacológico con abordaje antibiótico de amplio espectro de forma precoz. El tratamiento quirúrgico, queda relegado al fracaso del tratamiento médico o a la presencia de complicaciones

QUILOTÓRAX CONGÉNITO BILATERAL

Casanova Cuenca M, Ferre Belda A, Suárez Rodríguez M, Ferrández Berenguer MJ, Quiles Durá JL, Vargas Torcal F
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Elche. Elche (Alicante)

INTRODUCCIÓN: El quilotórax es la causa más frecuente de derrame pleural en el recién nacido. Bioquímicamente se caracteriza por la presencia de un líquido pleural estéril con celularidad mayor a 1000 células/ μ l, con más del 80% de linfocitos, proteínas superiores a 20 g/dl y triglicéridos por encima de 110 mg/dl. La etiología más frecuente es la secundaria a cirugía torácica, por lesión directa del conducto torácico. El quilotórax congénito es muy infrecuente, con una incidencia de 1/12000-15000 recién nacidos vivos. El hemitórax derecho es el principalmente afectado, siendo bilateral tan solo en el 12% de los casos.

CASO CLÍNICO: Neonato con diagnóstico ecográfico prenatal de derrame pleural bilateral. Se trata de una madre de 30 años sana secundigesta, con controles clínicos, analíticos y ecográficos normales hasta la semana 31. A las 35+6 semanas gestacionales se repite control ecográfico ante sensación disneica materna, objetivándose polihidramnios y derrame pleural bilateral de predominio derecho en el feto. Se realiza cesárea a las 24 horas del diagnóstico. Nace varón de 3610 gramos, talla de 48 cm y perímetro craneal de 36 cm, hipotónico, bradicárdico y con dificultad respiratoria. Se intuba en quirófano practicándose drenaje torácico derecho en el que se extraen 7 cc de líquido amarillento transparente. Apgar 7/9 (intubado). Se traslada a UCIN. A la exploración física presenta ligero aspecto edematoso, sin malformaciones externas aparentes. Destaca disminución del murmullo vesicular bilateral, hepatomegalia de 3 cm, esplenomegalia de 1 cm e hidrocele bilateral. Pese a toracocentesis realizada en quirófano de partos se objetiva presencia de derrame pleural bilateral en radiografía de tórax. Bioquímica de líquido pleural compatible con quilotórax (leucocitos 7880/mm³ con 99% de linfocitos, glucosa 61 mg/dl, proteínas totales 2,4 g/dl, LDH 211 U/l, colesterol 26 mg/dl, triglicéridos 5 mg/dl). Requiere ventilación mecánica convencional con parámetros mínimos durante 48 horas. Se realiza cariotipo (46XY) y evaluación cardiológica, serología para virus herpes simple y parvovirus B19, ecografías cerebral y abdominal, sin hallazgos patológicos. Permanece a dieta absoluta con nutrición parenteral total durante 7 días, con disminución progresiva del derrame pleural en controles radiológicos sin precisar nuevas toraco-

centesis. Posteriormente se inicia nutrición enteral con fórmula enriquecida con triglicéridos de cadena media (MCT) sin reaparición del derrame. Tras 10 días con dicha fórmula se sustituye por leche adaptada de inicio, permaneciendo hospitalizado durante 8 días más sin recurrencia del quilotórax. Presenta evolución clínica favorable y se decide alta hospitalaria a los 25 días de vida.

COMENTARIOS: En la actualidad se aboga por un periodo inicial de tratamiento conservador basado en estrategias alimentarias y fármacos, reservando el tratamiento quirúrgico para aquellos casos en que fracase el tratamiento médico, ya que la cirugía no está exenta de riesgos y en ocasiones no es efectiva. El objetivo del tratamiento nutricional es mantener una ingesta calórica adecuada e intentar disminuir la producción de quilo. Para ello existen dos alternativas:

1) Fórmulas enriquecidas con MCT: Dado que la ingesta enteral de grasas incrementa el flujo de linfa a través del conducto torácico, la mayoría de regímenes dietéticos incluyen una disminución de su ingesta y su sustitución por MCT que se absorben directamente en el sistema portal sin formar quilomicrones.

2) Nutrición parenteral total (NPT): Minimiza el estímulo de las secreciones gastrointestinales.

Ambas opciones tienen ventajas y desventajas, pero es necesario realizar nuevos estudios que permitan establecer cuál es la mejor estrategia terapéutica. En nuestro caso se administró NPT exclusiva durante 7 días, y únicamente al objetivarse una disminución progresiva del derrame pleural, se inició nutrición enteral con fórmula enriquecida con MCT sin recurrencia de la clínica.

Cabe reseñar la baja incidencia del quilotórax congénito bilateral y quizás es por ello que no existan datos claros que permitan establecer su etiología, siendo, como en nuestro caso, la causa idiopática la más frecuente.

DISÓSTOSIS CLEIDOCRANEAL. DIAGNÓSTICO PRECOZ EN RECIÉN NACIDO

Frontela Losa J, González Santacruz M, Romero Gómez M, Castillo Gómez B, Perona Hernández J, Bote-lla López V, García Martínez MR
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante

INTRODUCCIÓN: La disóstosis cleidocraneal es un trastorno raro, con herencia autosómica dominante, en el que suelen coincidir varias manifestaciones somáticas y viscerales. Los hallazgos más característicos son la ausencia o displasias de una o ambas clavículas, anomalías craneales, facies característica y otras alteraciones acompañantes, principalmente problemas dentales, hipoacusia y artrosis.

CASO CLÍNICO: Recién nacido de 39+5 semanas de gestación y peso al nacer de 3055 g, sin antecedentes prenatales de interés. A la exploración destaca una fontanela anterior amplia de 6 x 11 cm, normotensa, con importante dehiscencia de sutura sagital, fontanela posterior abierta, frente prominente, hipertelorismo, orejas antevertidas de implantación baja, aplanamiento de la raíz nasal, occipucio aplanado, tórax acampanado y ausencia de clavículas a la palpación. Los estudios radiológicos confirmaron los hallazgos clínicos, sin otras anomalías esqueléticas ni viscerales asociadas.

COMENTARIOS: La disóstosis cleidocraneal es una entidad poco frecuente, con una base genética conocida, que se transmite con patrón autosómico dominante, con penetrancia variable. La pseudoartrosis/ausencia de las clavículas y las anomalías craneofaciales (braquicefalia, hipertelorismo, retraso en la osificación de los huesos craneanos, huesos wormianos) son las alteraciones más frecuentes, siendo característico de estos pacientes la capacidad para juntar ambos hombros a nivel de la línea media. Pueden asociarse otras alteraciones (hipoacusia, otras alteraciones esqueléticas, etc.); las principales y más descritas son las anomalías dentales (dientes supernumerarios, retención de dientes, no erupción de dientes permanentes, problemas importantes con la dentición permanente, etc.) que obligan al manejo quirúrgico de estas complicaciones. En ocasiones existen formas incompletas. El diagnóstico se basa en las características clínico-radiológicas. Ante el hallazgo de este síndrome en un recién nacido es importante investigar su presencia en otros miembros de la familia, ya que con frecuencia hay varios miembros afectados, para poder realizar consejo genético. El abordaje es multidisciplinario para tratar las diferentes complicaciones asociadas (luxación de hombro, coxa vara, etc).

SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL. A PROPÓSITO DE UN CASO

Maciá Piedra C, Fuentes Gómez L, Perona Hernández J, Gómez Gosálvez F
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Klippel-Feil (SKF) es una enfermedad rara congénita, del grupo de las llamadas malformaciones de la charnela craneocervical (unión entre la parte superior de la columna y el cráneo), que se debe a un fallo en la segmentación de dos o más vértebras cervicales dando lugar a la fusión o sinóstosis de varios cuerpos vertebrales. Fue descrito por primera vez en 1912 por Maurice Klippel y André Feil, definido por la tríada fenotípica característica: Implantación baja del cabello, cuello corto y limitación de la movilidad del cuello. Dada la heterogeneidad de la etiología esta alteración puede asociarse a otras anomalías anatómicas y funcionales que abarcan casi todos los órganos y sistemas (escoliosis, deformidad de Sprengel, anomalías renales, hipoacusia, sincinesias, anomalías cardíacas...) y cuya constatación constituye un verdadero reto para el médico.

CASO CLÍNICO: Presentamos el caso de una niña de 11 años que consultaba en Urgencias por sensación de mareo e inestabilidad en la marcha y cefalea intermitente de una semana de evolución. El inicio del cuadro ocurrió en el colegio: Estando de pie sintió sensación de inestabilidad que le obligó a sentarse sin presentar mejoría. Refería empeoramiento al cerrar los ojos.

Antecedentes familiares sin interés. Intensa actividad escolar y extraescolar: Toca el trombón, clases de informática, práctica deportiva habitual en el colegio sin otros datos de interés (no ingesta de fármacos, no déficits visuales ni de audición, no procesos infecciosos previos).

A la exploración física impresionaba de cuello ancho y asimétrico con tortícolis a la izquierda. Presentaba dolor a la palpación en región de músculo esternocleidomastoideo izquierdo y una marcha inestable con lateropulsión a la derecha. Romberg positivo. Resto de exploración general y neurológica sin hallazgos de interés. Ante estos hallazgos se le realizaron pruebas para descartar patología vestibular, oftalmológica, intoxicaciones... y se le realizó Rx de columna que mostró sinóstosis incompleta de los cuerpos vertebrales C5-C6 y C7-D1. Se realizó RMN de columna completa que corroboró dicha fusión e hipoplasia de los cuerpos vertebrales C5 y C6, C7 y D1 con disminución del tamaño del disco intervertebral C7-D1. Ante el hallazgo de la anomalía de Klippel-Feil se completó el estudio realizando TAC y

RMN craneal, estudio cardiológico y renal, audiometría y estudio hormonal tiroideo que resultaron normales. Durante su ingreso presentó mejoría clínica progresiva por lo que se decidió el alta hospitalaria con control y seguimiento posterior por Ortopedia Infantil y Neuropediatría. Se realizaron recomendaciones para la vida futura sobre todo acerca de evitar actividades que supusieran grandes sobrecargas al cuello.

COMENTARIOS: Debido a la gran heterogeneidad de presentación y asociación, los expertos consideran que no está claro aún si el SKF es una entidad discreta o un punto en el espectro de deformidades congénitas de la columna. Sin embargo, existe consenso de que la sola presencia de la fusión vertebral basta para nombrarlo como síndrome. Generalmente el diagnóstico se realiza "de manera casual" en el transcurso de la vida pues la tríada inicialmente descrita por sus descubridores se presenta sólo en menos de la mitad de los pacientes. La radiología juega un papel esencial en el diagnóstico y el uso de TAC y RMN craneal son de gran importancia para descartar complicaciones y/o anomalías neurológicas asociadas. Asimismo se deben realizar los estudios pertinentes para descartar las anomalías que pueden asociarse. Según consenso, el pronóstico para la mayoría de los pacientes se considera que es bueno si el diagnóstico se hace tempranamente, se tratan correctamente las complicaciones asociadas (si aparecen) y se evitan actividades que puedan lesionar el cuello. Nuestro caso a pesar de no contar con tales anomalías lo consideramos como un SKF tipo III (acorde a la Clasificación de Feil) con sólo la sinóstosis cérvico-torácica. La presencia de la anomalía de Klippel-Feil como hallazgo casual radiológico debe alertar al médico, quien tiene ante sí el reto de tratar de encontrar algunas (si es que existen) de las múltiples asociaciones patológicas descritas a esta sinóstosis.

MACRODACTILIA: UN RARO HALLAZGO CON SOLUCIÓN

Fernández Calatayud A, Sequí Canet JM, Artés Figueres M, Revert Gomar M, Sala Langa MJ, Oltra Benavent M, Cerdan Vera MT

Servicio de Pediatría. Hospital Francesc de Borja. Gandía

INTRODUCCIÓN: Se conoce con el nombre de macrodactilia aquella anomalía congénita caracterizada por un aumento del volumen de un dedo de forma desproporcionada con relación a los dedos normales.

En el 95 % de los pacientes se presenta la enfermedad de forma unilateral. Es ligeramente más frecuente en varones y aparece en sentido decreciente desde el índice hasta el V dedo. La progresión del crecimiento del dedo cesa cuando se cierran las epífisis, usualmente la sensibilidad es normal, la movilidad va disminuyendo con el tiempo y son frecuentes las úlceras en la yema.

CASO CLÍNICO: Se presenta el caso de un niño de 4 años que acudió a consulta por molestias al caminar y problemas en el calzado debido a un crecimiento desmesurado de la 2ª falange, que había ido en aumento desde los 7 meses de edad, con radiografía realizada en dicha edad, sin imágenes patológicas. Embarazo controlado normal, parto a término con peso adecuado, vacunación correcta, sin enfermedades de interés ni operaciones. No presenta antecedentes familiares de malformaciones de extremidades ni enfermedades hereditarias. La exploración por aparatos es totalmente normal sin presentar dolor asociado. Se le realizó una radiografía donde se aprecia deformidad y aumento de tamaño de la 2ª falange derecha por lo que se deriva a Ortopedia Infantil para valoración y solución quirúrgica.

COMENTARIOS: La etiología de la macrodactilia es desconocida, no se ha demostrado ser hereditaria, pero cuando se asocia a otros síndromes se hereda de forma autosómica dominante.

La macrodactilia se asocia a sindactilia en el 10 % de los pacientes y a la polidactilia y criptorquidia en un menor porcentaje. Se puede asociar con el Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber (hemangiomas, venas varicosas e hipertrofia del miembro), Síndrome de Maffucci (encondromatosis con hemangiomas múltiples), Síndrome de Proteus (displasia hamartomatosa, nevos pigmentados y tumores subcutáneos), hemangiomas, malformaciones arteriovenosas, linfedema congénito, lipomas, osteoma osteoide y melorreostosis, que constituyen formas "no verdaderas" de macrodactilia.

La gran mayoría de los pacientes con macrodactilia requiere tratamiento quirúrgico. Se han descrito numerosas técnicas encaminadas a reducir el tamaño del dedo, entre ellas la desramificación del nervio, en la que se eliminan todas las ramas provenientes del tronco digital y se deja éste para conservar mínima sensibilidad. Otros recomiendan reseca un segmento del nervio tortuoso y la reparación terminoterminal.

Otra técnica empleada es la reducción del grosor del dedo; constituye la más frecuentemente usada y se realiza en dos tiempos, con tres meses de intervalo entre una y otra; en cada tiempo se elimina el exceso de tejido de la mitad del dedo; se comienza por el lado convexo por incisión mediolateral volar. El hueso se regulariza y se reduce el diámetro de las falanges.

Se practica también el bloqueo epifisario, que se realiza en las tres falanges a la vez con curetaje de toda la placa de crecimiento. Algunos recomiendan las exéresis de la epífisis, pero esto daña la articulación. Cuando hay angulaciones puede hacerse epifisiodesis del lado convexo. Se puede aplicar el acortamiento del dedo, que se realiza por dos métodos fundamentalmente: La amputación de la falange distal y la técnica de Barsky, con una plicatura en «A» de la piel del dorso del dedo y osteotomías de las falanges.

Con esta intervención se consigue una correcta funcionalidad que permite la normal deambulación.

MALFORMACIÓN ANORRECTAL ATÍPICA EN RECIÉN NACIDA CON ASOCIACIÓN VACTERL

Gilbert Martínez N, Maciá Piedra C, Muñoz Álvarez PJ

Sección Neonatología. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante

INTRODUCCIÓN: En 1972 Quan y Smith reportaron por primera vez la combinación de defectos vertebrales, traqueo-esofágico y anal. A través de los años se observó que el espectro de las malformaciones podía ser mucho más amplio y a esta asociación de problemas es a lo que actualmente se le conoce como Asociación VACTERL.

Este término se utiliza para referirse a un grupo de defectos congénitos que afectan diversos órganos y, que por su naturaleza, alteran de forma importante las funciones normales del cuerpo o acortan la esperanza de vida, razón por la que son conocidos como criterios mayores, donde V significa defectos en las vértebras; A, deformaciones anales; C, defectos cardiovasculares; T, defectos traqueoesofágicos; R, anomalías de los riñones y aparato urinario, y L significa deformaciones de las extremidades.

La etiología del VACTERL no se ha establecido y se cree que la mayoría de los casos son esporádicos. No hay factores genéticos ni ambientales demostrados. La frecuencia con que se presenta es de aproximadamente 2 de 10.000 nacidos vivos, con una relación de género varón-mujer de 3:1. Son muy pocos los pacientes que presentan todas las anomalías descritas, y en promedio un paciente presenta tres malformaciones.

CASO CLÍNICO: Se presenta el caso de una recién nacida a término (41+6 semanas gestacionales), de peso adecuado para la edad gestacional (3400 g) ingresada en nuestra unidad para estudio de malformación anorrectal detectada al nacimiento.

No hay antecedente familiares ni gestacionales de interés (no malformaciones detectadas intraútero). La niña nace mediante parto eutócico con Apgar 6/8 precisando reanimación superficial con oxígeno suplementario persistiendo leve distrés que desaparece durante las primeras horas de vida. En la exploración física destaca un fenotipo aparentemente normal, un cuello corto, un soplo sistólico II/VI en mesocardio de baja frecuencia y una ausencia de orificio anal con uretra y orificio vaginal visibles. Presenta una fístula que aboca a la derecha del orificio vaginal por la que realiza deposiciones sin esfuerzo casi de forma continua. Inferior al orificio vaginal y al lado de la fístula presenta un mamelón mucoso que parece corresponder a mucosa rectal. De forma casual, al realizar una radiografía de tórax se visualiza escoliosis dorsal de concavidad derecha con

diversas anomalías costales derechas y una fusión vertebral entre C3-C4.

Ante la sospecha de asociación VACTERL se amplía el estudio realizándose diversas pruebas complementarias:

- Radiografía de columna y sacro: Falta de fusión de arco posterior de S1. Vértebra lumbar L5 en mariposa.

- Ecografía de sacro y canal medular: Cono medular anclado a nivel sacro.

- Ecografía renal: Sin alteraciones.

- Ecografía cerebral: Normal.

- Ecocardiografía: Ductus arterioso persistente con inicio de ligera repercusión hemodinámica.

Durante su ingreso permaneció sin incidencias, no tuvo problemas digestivos tolerando la alimentación enteral completa a partir de las 48 horas de vida y realizando deposiciones normales por la fístula sin presentar clínica de obstrucción intestinal. Se decidió alta de forma conjunta con Cirugía Infantil que programó intervención diferida de la atresia anal. Actualmente está siendo controlada de forma ambulatoria por varios servicios hospitalarios incluidos: Neurocirugía, Neurología Infantil, Rehabilitación, Traumatología Infantil, Cirugía Infantil y Cardiología Pediátrica.

COMENTARIOS: El pronóstico de la enfermedad es malo falleciendo entre el 50-85% en el primer año de vida. No existe tratamiento curativo de la enfermedad, se utiliza un tratamiento de soporte multidisciplinar dependiendo de la extensión y la severidad de las lesiones, corrigiéndose quirúrgicamente las lesiones que lo precisen. La mayoría de los pacientes no presenta retraso mental, por lo que merece la pena realizar esfuerzos tanto quirúrgicos como de rehabilitación.

SÍNDROME DE LEOPARD

Herrero Beltrán T, Fuerte Segura MA, González Oliva E, Esteban Cantó V, Aleixandre Blanquer F, Jover Cerdá J

Servicio de Pediatría. Hospital General Virgen de la Salud. Elda. Alicante

INTRODUCCIÓN: El Síndrome de LEOPARD (SL) es un trastorno dismórfico, de base genética, con 200 casos documentados en todo el mundo, aunque se desconoce la incidencia real.

CASO CLÍNICO: Varón de 15 años. Fruto de embarazo sin incidencias. Parto de nalgas. Apgar 5/9. Preciso reanimación con aspiración y ventilación con presión positiva. PN: 3200 g. Diagnosticado a los 2 meses y medio de miocardiopatía hipertrófica obstructiva y estenosis pulmonar, actualmente asintomático. En el seguimiento se observó fenotipo Noonan: pectum carinatum-excavatum, facies tosca, cuello corto, pelo de implantación baja, cubitus valgus bilateral con limitación de la extensión de los 5º dedos de las manos, criptorquidia izquierda con escroto poco desarrollado (intervenido recientemente, apreciándose atrofia de dicho testículo), hiperlaxitud en los dedos de las manos, puente nasal ancho, epicanthus bilateral, filtrum largo. Presenta numerosas efélides en tronco, espalda y cara. Peso y talla en p3. Los PEA (cuando tenía pocos años) fueron normales. Retraso en los hitos del desarrollo con necesidad de apoyo escolar (problemas en las áreas de lecto-escritura). Cariotipo convencional: Normal. Estudio molecular (Dra. Ezquieta, Hospital Gregorio Marañón, Madrid): Mutación T468M en el exón 12 del gen PTPN11.

COMENTARIOS: Hallazgos característicos del Síndrome de LEOPARD: Léntigos, anomalías ECG, hipertelorismo Ocular, estenosis Pulmonar, Anomalías genitales, Restricción crecimiento, "Deafness" (sordera neurosensorial). Comparte algunos signos con el síndrome de Noonan y las claves diagnósticas, como la lentiginosis, pueden no aparecer precozmente. En el 85-90% de los niños con SL se encuentra una mutación en el gen PTPN11 (principalmente exones 7,12 y 13). En los casos sin mutación en dicho gen, se ha encontrado otra mutación en el gen RAF1 (aproximadamente 5-7%), quedando un 5% de casos sin alteraciones moleculares detectables. En el síndrome de Noonan se encuentran mutaciones en el mismo gen en el 50% de los casos. Los pacientes con SL y sin mutación en el gen PTPN11 muestran mayor incidencia de anomalías ECG, historia familiar de muerte súbita, bradiarrit-

mias y otros problemas cardíacos. El consejo genético debe llevarse a cabo en todos los casos.

Por todo ello, el estudio molecular es de gran utilidad ante la sospecha de este síndrome. Nos permite realizar diagnóstico diferencial con el síndrome de Noonan y detectar aquellos casos con mayores posibilidades futuras de problemas cardíacos.

DUPLICACIÓN DE LA REGIÓN 7q11 (REGIÓN CRÍTICA DEL SÍNDROME DE WILLIAMS- BEUREN)

Castillo Gómez B, Navarro Martínez M, Frontela Losa J, Martínez Pastor P
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante

INTRODUCCIÓN: El Síndrome de Williams-Beuren, producido por la delección del locus 7q11.23, es un trastorno del desarrollo que ocurre en 1 de cada 7500 recién nacidos. Se caracteriza por retraso mental con déficit importante en algunas áreas, como las habilidades visuoespaciales y menos afectación de otras como el lenguaje o la musicalidad, pudiendo asociar un síndrome polimalformativo (hipercalcemia, afectación cardíaca, genitourinaria y musculoesquelética entre otras). La duplicación de la misma región del cromosoma 7 da lugar a un síndrome diferente de fenotipo variable, con apraxia grave del desarrollo del lenguaje, dificultades visuoespaciales y dificultades en las relaciones sociales, retraso mental y dismorfismo con facies característica. La prevalencia estimada es, según los expertos, menor de 1/7500.

CASO CLÍNICO: Paciente de 17 años que acude hace unos años a consulta de Neuropediatría por retraso mental. Exploración física: Facies peculiar con orejas dismórficas, nariz ancha con narinas antevertidas, aspecto de retraso mental moderado, verborrea. Estudio neuropsicológico: Déficit moderado en prácticamente todas las áreas. Retraso en el lenguaje receptivo y expresivo, con déficit grave en comprensión, razonamiento abstracto verbal, procesamiento auditivo y vocabulario repetitivo. Trastorno por déficit de atención con hiperactividad, de predominio hiperactivo impulsivo, hipersociabilidad y conductas obsesivo-compulsivas. Cociente intelectual muy bajo en todas las áreas.

Estudios de imagen (RMN): Áreas de desmielinización isquémica en lóbulos frontales y menos en parietales y occipitales.

Estudio genético: Duplicación de la región 7q11 (región crítica del Síndrome de Williams-Beuren).

COMENTARIOS: Nuestro paciente presenta duplicación del locus 7q11, con déficit neuropsicológico moderado, destacando la afectación importante en el desarrollo del lenguaje. La duplicación producida de novo es la recíproca de la delección causante del Síndrome de Williams-Beuren (7q11.23). Contrasta que el fenotipo sea tan diferente, sobre todo en el desarrollo del lenguaje, presentando en el Síndrome de Williams-Beuren lenguaje relativamente fluido en relación al déficit global en el resto de áreas. Esto

sugiere que algunos de los genes presentes en la región 7q11.23 son sensibles al número de copias, por lo que la duplicación de dichos genes podría alterar el desarrollo lingüístico.

SÍNDROME DE STUVE-WIEDEMANN

Pedron Marzal G *, Cambra Sirera JI *, Cortina H **, Climent S ***, Sevilla F ****, Genovés Terol I *, Beseler Soto B *, Vicente Rodríguez N *

* Servicio de Pediatría. Hospital Lluís Alcanyís. Xàtiva. ** Servicio de Radiología. Hospital La Fe. Valencia.

*** Servicio de Pediatría. Hospital d'Ontinyent. **** Servicio de Patología. Hospital Lluís Alcanyís. Xàtiva

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Stüve-Wiedemann es una displasia ósea congénita caracterizada por estatura baja, curvatura congénita de huesos largos, y campodactilia. Existen pocos casos descritos. Presentan complicaciones graves como insuficiencia respiratoria, y episodios recurrentes de hipertermia inexplicables. Manifestaciones radiológicas que implican engrosamiento y acortamiento de huesos largos, metáfisis largas, engrosamiento cortical interno, curvatura de tibia, fémur, antebrazo y húmero. Se hereda con carácter autosómico recesivo, gen localizado en cromosoma 5p13. La mayoría de pacientes muere durante el periodo neonatal como consecuencia de la insuficiencia respiratoria o por un episodio de hipertermia. Presentan un fenotipo característico con escoliosis progresiva, fracturas espontáneas, síntomas neurológicos parecidos a los de la disautonomía. Actualmente tratamiento sintomático.

CASO CLÍNICO: Nuestro caso se trata de un recién nacido a término que ingresó en Neonatos procedente de paritorios al apreciarse anomalías en manos y ante la sospecha de síndrome malformativo.

Pertenecía a una familia rumana, los padres fenotípicamente normales. Madre de 33 años, 9 gestaciones con 3 abortos, 4 hijas y 1 hijo sanos. No consanguinidad. No antecedentes de muertes neonatales. Había sido un embarazo de 39+2 semanas, no controlado, con un control ecográfico realizado en la semana 38 en el que refiere acortamiento de extremidades y una analítica del mismo periodo sin hallazgos. Se induce el parto por RCIU y nace una mujer, con Apgar 7/9.

A la exploración tiene un peso al nacimiento de 2414 g (p<10), talla de 45 cm (p<10), perímetro cefálico de 33,5 cm (p50). Madurez correspondiente a la edad gestacional, con micrognatia, sin paladar hendido. Manos con 1º, 2º y 5º dedos acabalgados sobre 3º y 4º, contractura en flexión con pliegue transversal en manos, y uñas hipoplásicas. Ligero acortamiento rizomélico, extremidades con pies varos posturales y acabalgamiento del 5º dedo. Mamilas separadas. Pliegue redundante en cuello. Orejas normales y cráneo normal. Abundantes secreciones. Ligero tiraje supraesternal con auscultación cardio-

pulmonar normal, pulsos simétricos. Resto de la exploración sin hallazgos. Se extrae bioquímica, hemograma, gasometría, radiografía de tórax y abdomen, y cariotipo, no observando hallazgos significativos. A pesar de ello inicia distrés respiratorio precisando necesidades altas de oxígeno. A la vista de las anomalías en extremidades se practica serie ósea, que se remite al Dr. Cortina quien confirma diagnóstico de Síndrome de Stuve-Wiedemann (SSW) ante los hallazgos clínicos y radiológicos, típica incurvación de tibias y peronés con esclerosis de su vertiente medial y ensanchamientos metafisarios.

Durante su ingreso evoluciona desfavorablemente con intolerancia digestiva, convulsiones, insuficiencia respiratoria, por lo que se decide, dado el mal pronóstico de la enfermedad, tratamiento sintomático. Fallece a los 21 días de vida tras desaturación dentro de contexto de insuficiencia respiratoria.

COMENTARIOS: El SSW presenta una alta mortalidad en el periodo neonatal, en la que queda incluido nuestro paciente. Hay pocos casos descritos de pacientes que llegan a la adolescencia. Alguno de los artículos revisados aventura un posible diagnóstico prenatal, con sospecha ecográfica y confirmación por diagnóstico molecular; imposible en nuestro caso puesto que se trata de un embarazo no controlado. Existen otros síndromes que solapan manifestaciones clínicas y radiológicas, con rasgos diferenciadores que orientan a uno u otro diagnóstico, entre ellos el síndrome Schwartz-Jampel tipo2 (SSJ); existen evidencias a favor de la hipótesis de que se trate de una misma entidad con diferentes mutaciones de un mismo locus génico. En nuestro caso queda pendiente el cariotipo, el estudio genético y el resultado de la necropsia, que tal vez apunte una causa anatomopatológica que explique la hipoxia/insuficiencia respiratoria, la disautonomía y la displasia ósea como refieren algunos artículos.

ENFERMEDAD PULMONAR VENOCLUSIVA

Pina Perez R, Marín Reina P, Díaz Marijuan C, Cortell I, Gutiérrez Laso A, Vento Torres M
Servicio de Neonatología. Hospital Universitario La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: Enfermedad pulmonar venoclusiva es una causa rara de hipertensión pulmonar, en la cual se produce la obstrucción progresiva de las venas pulmonares y vénulas. El diagnóstico definitivo es por los hallazgos histológicos, bien de la biopsia pulmonar o autopsia del paciente. El primer caso fue descrito en 1936. Hasta la fecha se han descrito 200 pacientes con enfermedad pulmonar venoclusiva. La verdadera incidencia es desconocida, y la prevalencia en biopsias de pacientes con hipertensión pulmonar primaria se estima en un 5%.

CASOS CLÍNICOS:

Caso clínico 1: Niño de 7 días de vida, recién nacido a término, ingresa en la sala de Neonatología por presentar dificultad respiratoria y rechazo parcial de tomas de 24h de evolución, sin otra sintomatología asociada. Se trata del segundo hijo de una madre de 36 años, sin antecedentes patológicos de interés. Al ingreso, el niño presenta taquipnea, con saturación de oxígeno del 89%, buena ventilación pulmonar bilateral y tonos cardíacos puros y rítmicos. Se solicita una radiografía de tórax, con patrón intersticial bilateral. Durante su ingreso, se descartan posibles causas infecciosas. Se realiza una ecocardiografía, que descarta la presencia de una cardiopatía estructural, pero evidencia la existencia de hipertensión pulmonar severa. En los días sucesivos, el niño empeora progresivamente, requiriendo ingreso en UCI a los 10 días de vida. Se solicitó TC pulmonar, donde se evidencia un patrón intersticial difuso en el pulmón derecho, siendo mucho menos evidente en el pulmón izquierdo. En la prueba de función pulmonar, se evidenció un patrón pulmonar restrictivo severo con leve componente obstructivo. Se descartó tromboembolismo pulmonar mediante una gammagrafía pulmonar, que fue normal. A los 27 días de vida, el niño sufre empeoramiento clínico, con crisis repetidas de hipertensión pulmonar refractarias al tratamiento con ventilación mecánica, VAFO, óxido nítrico inhalado. Sufrir un fallo multiorgánico y fallece a los 31 días de vida. Se realizó necropsia.

Caso clínico 2: Neonato, recién nacido a término, de 15 días de vida, ingresa con rechazo parcial de tomas y dificultad respiratoria de 18 horas de evolución, y el antecedente de hermano fallecido (Caso clínico 1) once meses antes a los 30 días de vida

con clínica de hipertensión pulmonar primaria. A la exploración física, se observa un regular aspecto general, con tiraje subcostal e intercostal, con auscultación cardiopulmonar normal. Se descartó etiología infecciosa. En ecocardiografía se evidenció hipertensión pulmonar moderada-severa. Dados los antecedentes familiares y la sospecha de hipertensión pulmonar primaria, se realiza biopsia pulmonar a cielo abierto a los 19 días de vida. La muestra extraída se estudia junto a un fragmento de la necropsia del hermano fallecido. Ambas muestras son superponibles, objetivándose a nivel microscópico oclusión de venas y vénulas pulmonares, por proliferación de tejido conectivo, a nivel de la íntima; las vénulas presentan hipertrofia de la media, y arteriolización, que obstruye el flujo. Afectación a nivel arterial: Hipertrofia de la media, secundariamente a obstrucción postcapilar. Con estos hallazgos, se llega al diagnóstico de enfermedad pulmonar venoclusiva.

COMENTARIOS: La enfermedad pulmonar venoclusiva es una entidad que hay que tener en cuenta en neonatos que debutan con síntomas de dificultad respiratoria en los que se objetiva una hipertensión pulmonar refractaria a tratamiento, y que se diagnostica a través de los hallazgos histopatológicos, ya que el cuadro clínico muchas veces puede ser indistinguible de otras formas de hipertensión pulmonar.

Se han descrito recientemente casos que apuntan a una etiología genética, mutaciones en las células germinales, en la región del gen BMPR2 (bone morphogenetic protein receptor type II).

EPISTAXIS EN LA INFANCIA: NO SIEMPRE ES UN HALLAZGO INTRASCENDENTE

Ros Forés MA, Ojeda González L, Montesinos Sanchís E, Álvarez Pitti J, Alcón Sáez J, Lecuona López C
Servicio de Pediatría. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia

INTRODUCCIÓN: La epistaxis es un síntoma común en la infancia que rara vez es severa y requiere hospitalización. Las causas más frecuentes son los traumatismos (cuerpos extraños, hurgar la nariz, etc.), la irritación de la mucosa nasal (rinitis alérgica, aire acondicionado, infección respiratoria, etc.) y la desviación septal. El carcinoma nasofaríngeo (CNF) es un tumor poco frecuente en la edad pediátrica. La forma más común de presentación es una adenopatía cervical metastásica, seguido de epistaxis. Presentamos el caso clínico de un varón de 9 años con un carcinoma nasofaríngeo con el propósito de ayudar al reconocimiento precoz de dicha patología ante una clínica tan frecuente en la edad pediátrica como es la epistaxis.

CASO CLÍNICO: Paciente de 9 años, varón, sin antecedentes de interés que consulta en el Servicio de Urgencias por epistaxis. Refiere 10 episodios en los últimos 3 meses, autolimitados, de 10 minutos de duración. Diagnosticado un mes antes de anemia ferropénica en tratamiento. En la exploración destaca una epistaxis activa, palidez mucocutánea, adenopatía laterocervical izquierda de 2 x 2 cm, móvil, de consistencia dura, dolorosa a la palpación, no adherida a planos profundos, sin signos inflamatorios evidentes, controlada por su pediatra, y otras menores de 1 cm submandibulares y cervicales bilaterales. Resto de la exploración sin hallazgos. La analítica evidencia anemia ferropénica sin trastornos de la coagulación. En Urgencias no se visualiza el punto de sangrado y se realiza taponamiento anterior. Dado que se trata de una epistaxis recurrente sin localización de punto de sangrado, se realiza una TAC maxilofacial objetivándose una ocupación de la luz del cavum (figura 1). Se completa el estudio con exploración endoscópica nasal que visualiza una masa rinofaríngea en pared posterosuperior y se cauteriza con bisturí eléctrico cediendo la hemorragia. Se toma muestra para biopsia que resulta un carcinoma indiferenciado de cavum (figura 2). Posteriormente fue remitido a Oncología Pediátrica para seguimiento y tratamiento con radioterapia.

COMENTARIOS: El CNF es una causa de epistaxis infrecuente en la infancia. En la patogénesis tiene una función importante el VEB, factores genéticos y ambientales. El síntoma de presentación más

común es la adenopatía metastásica cervical. Tiene gran tendencia a metastatizar tempranamente. La supervivencia a los 5 años es del 60%.

En el manejo de los niños con epistaxis de larga evolución se debe incluir hemograma, coagulación y rinoscopia. Si se sospecha o se visualiza masa, se debe realizar estudio radiológico con TAC o RMN. La biopsia del tumor es imprescindible para confirmar el diagnóstico. Respecto al tratamiento, el CNF primario confinado es muy sensible a la radioterapia y puede combinarse con quimioterapia para reducir el riesgo de recidiva.

Ante sintomatología nasofaríngea, obstrucción nasal y epistaxis de larga evolución debemos plantear diagnóstico diferencial con esta entidad. Es fundamental el diagnóstico precoz y la evaluación de la extensión, con el propósito de realizar un tratamiento adecuado y oportuno, ya que esta patología tiene una elevada tasa de morbimortalidad.

HOSPITALIZACIÓN POR NEUMONÍA EN LA EDAD PEDIÁTRICA: CASUÍSTICA DEL HOSPITAL DE LA RIBERA EN 2007

Martínez Camacho R, Amat Madramany A, Chofre Escríhuela L, Pérez Tarazona S, Gastaldo Simeón E
Servicio de Pediatría. Hospital de La Ribera. Alzira

INTRODUCCIÓN: El objetivo del trabajo es describir la casuística y las características clínicas de los niños hospitalizados por neumonía bacteriana en un hospital secundario durante el año 2007.

MATERIAL Y MÉTODOS: Revisión de las historias clínicas de los pacientes que precisaron ingreso por neumonía a lo largo de dicho periodo, seleccionando aquellos casos con criterios clínicos, analíticos o radiológicos sugestivos de etiología bacteriana.

RESULTADOS: Fueron ingresados por neumonía 136 pacientes (12,4% del total de ingresos en Pediatría), de los que se seleccionaron 104 casos con origen presumiblemente bacteriano (9,5% del total de ingresos en Pediatría). El promedio de edad al ingreso fue de 3,8 años (DE 2,8). El 11,8% de los pacientes tenía antecedente de ingreso por neumonía y el 15,4% antecedentes de asma. Existió una distribución más o menos homogénea del número de ingresos a lo largo de las diferentes estaciones del año, con excepción de los meses de verano en los que hubo un descenso importante de los mismos. La vacunación neumocócica heptavalente había sido completada en el 32,4% de los pacientes, era incompleta o ausente en el 39,4% y no se hizo constar en la historia en el 27%. El promedio de duración de la fiebre previo al ingreso fue de 3,1 días (DE 2,4). El 16,3% de los niños había recibido tratamiento antibiótico de forma ambulatoria. El antígeno de neumococo en orina (Agn) y el hemocultivo fueron determinados en el 95,2% y 76,9% de los pacientes, respectivamente; el Agn fue positivo en el 71,2%, mientras que el hemocultivo lo fue en 3 casos (en todos ellos se aisló *Streptococcus pneumoniae*). La localización más frecuentes de la neumonía fue el lóbulo superior derecho (32,7%) y el lóbulo inferior izquierdo (28,8%). El antibiótico más empleado al ingreso (64,4% de los casos) y al alta (68,3%) fue la cefuroxima intravenosa y la cefuroxima axetilo respectivamente. La duración media del tratamiento antibiótico intravenoso fue de 3,4 días (DE 1,4), mientras que la estancia media hospitalaria fue de 4,4 días (DE 1,7). La única complicación a destacar fue la aparición de derrame pleural en 11 pacientes (10,6%), ya presente al ingreso en todos ellos. De éstos, 2 (1,9%) precisaron traslado a un hospital terciario con UCIP. En nuestro hospital se

realizó drenaje mediante colocación de tubo pleural en 1 paciente con resolución del derrame.

DISCUSIÓN: Destaca un elevado porcentaje de ingresos hospitalarios por neumonía respecto al total de ingresos en Pediatría. La gran mayoría de los casos afectaron a niños sin patología de base y sin antecedentes de ingreso por neumonía. La única patología de base a destacar fue el asma. Podemos considerar que el diagnóstico de neumonía se realizó de forma precoz; quizá por este motivo el 83,7% de los pacientes no habían iniciado tratamiento antibiótico. El porcentaje de pacientes en los que no se efectuó estudio etiológico fue muy elevado (27,9%). Aunque la rentabilidad diagnóstica del hemocultivo es baja, es una prueba complementaria obligatoria en todo niño ingresado con sospecha de neumonía bacteriana. Si bien la determinación del Agn posee una escasa especificidad para el diagnóstico de neumonía neumocócica, es una técnica recomendable por su alta sensibilidad.

Por otra parte, el curso evolutivo de los pacientes fue en general favorable, sin apenas necesidad de recurrir a antibióticos de amplio espectro (5%). Los traslados hospitalarios fueron motivados por la situación clínica inicial y no por una supuesta falta de respuesta al tratamiento.

PULMÓN BLANCO, ¿SABEMOS DIAGNOSTICARLO?

Ortolá Puig J, De Mingo Alemany MC, Mifsud Grau L
Hospital Universitario La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: Las radio-opacidades completas o "Pulmón blanco", pueden ser un hallazgo usual en una radiografía de tórax. El diagnóstico puede ser muy diverso, y para llegar a él, aparte de una anamnesis y exploración física detallada, debemos conocer los diversos patrones radiológicos que se pueden presentar, para diferenciarlos. Entre los diagnósticos que hay que sospechar, encontramos: 1) Ocupación alveolar; 2) Atelectasia; 3) Derrame pleural; 4) Neumonectomía.

CASO CLÍNICO: Paciente mujer de 3 meses de edad procedente de un poblado indígena de Costa Rica, que ingresa por dificultad respiratoria. Refieren fiebre no termometrada y cuadro de tos de 2 días de evolución. No tiene antecedentes de patología previa, calendario vacunal incompleto, no antecedentes familiares de interés, y alimentación mixta (lactancia materna y leche entera de vaca). Al llegar al hospital, presenta trabajo respiratorio importante, con marcado tiraje subcostal e intercostal, y una saturación de oxígeno del 85%. A la auscultación pulmonar destaca hipoventilación marcada en hemitórax derecho, resto de exploración sin hallazgos patológicos. En la radiografía de tórax se aprecia opacidad total del hemitórax derecho, con desviación del mediastino ipsilateral. No se observa broncograma aéreo. En la analítica se detecta anemia (Hb 7,9 g/dl), con resto de hemograma inespecífico (12000 leucocitos, 51% neutrófilos, 28% linfocitos) y PCR de 84 mg/l. Resto de valores analíticos dentro de la normalidad. Ante la tórpida evolución de la paciente, con empeoramiento respiratorio, se decide proceder a la intubación e ingreso en la UCIP. Con la sospecha de Neumonía adquirida en la comunidad, se inicia tratamiento antibiótico con Ampicilina intravenosa. En el control radiológico postintubación persisten los mismos hallazgos. Tras dos días de tratamiento antibiótico, la paciente no presenta mejoría clínica, aunque los parámetros infecciosos sí que han mejorado y se encuentra afebril, por lo que se decide realizar broncoscopia, para descartar otro proceso diferente al infeccioso (cuerpo extraño, compresión del bronquio derecho intra o extraluminal...). En dicho procedimiento se pudo objetivar un cuerpo extraño de pequeñas dimensiones, de color amarillo, que posteriormente, tras lograr extraerlo, se identificó como un frijol tierno. A partir de este momento,

la evolución de la paciente fue favorable, logrando la extubación a las 8 horas tras el procedimiento, y la radiografía de tórax mejoró, quedando pequeños infiltrados residuales, que desaparecieron a los 5 días de la extracción del cuerpo extraño.

COMENTARIOS: Lo que pretendemos con este caso, no es más que dar un toque de atención a los profesionales que se dedican a tratar pacientes con problemas respiratorios. No cabe la duda, de que la anamnesis y la exploración física son dos pilares fundamentales ante cualquier patología pulmonar, pero la radiografía de tórax, nos puede ayudar, y mucho, a la hora de realizar el diagnóstico diferencial. Sabemos que la principal causa de "Pulmón blanco" es de origen infeccioso, con ocupación alveolar, pero no por eso, debemos olvidarnos de las otras etiologías, y al menos, tenerlas en nuestra cabeza a la hora de afrontar un caso clínico. Como podemos ver en nuestro caso, por anamnesis y exploración física, podríamos pensar fácilmente en una neumonía, como ocurrió en dicha situación, pero si observamos con detenimiento la radiografía, veremos que los hallazgos nos indican, que la imagen que estamos viendo es una atelectasia completa del pulmón derecho (hemitórax donde se localizan la mayoría de cuerpos extraños). Nuestra paciente vive en un poblado indígena, y la alimentación y cuidados no son los adecuados, por lo que no sería difícil pensar, en que puede haber ingerido algún cuerpo extraño.

DIAGNÓSTICO ALERGOLÓGICO MEDIANTE MICROARRAYS. UN PASO HACIA EL FUTURO

Sanz Almela M, Ferrer Vázquez M, Michavila Gómez A, Martín Arenós JM
Alergia Infantil. Servicio de Pediatría. Hospital General de Castellón

INTRODUCCIÓN: Estamos asistiendo en las últimas décadas a un importante avance en el campo de la Biología Molecular, lo que aporta un gran beneficio en múltiples campos de la Medicina, entre ellos la Alergología. En este ámbito, los microarrays han supuesto una revolución en el manejo de las enfermedades alérgicas, al permitir el diagnóstico por componentes. Un microarray es una matriz que contiene elementos conocidos que pueden ser de distinta naturaleza, que se adhieren a un porta y mediante una técnica específica se ponen en contacto con una muestra biológica para reconocer una secuencia en la misma. En el campo de la Alergología estos biochips se componen de proteínas alergénicas de estructura conocida y obtenidas in vitro a partir de una secuencia de ADN, llamadas alergen recombinantes, que se ponen en contacto con el suero del paciente permitiendo detectar mediante un método semicuantitativo, anticuerpos IgE específicos frente a dichas proteínas. El objetivo de esta presentación es mostrar los resultados preliminares de nuestra primera experiencia con esta técnica.

MATERIAL Y MÉTODOS: Hemos revisado las historias clínicas de los pacientes con alergia respiratoria en los que se ha empezado a utilizar esta técnica. En todos los casos se trata de pacientes polisensibilizados. Se han recogido datos de prick test y de anticuerpos IgE específicos por las técnicas habituales, así como los datos de las proteínas positivas en el microarray y de la inmunoterapia. Para la realización del prick test se utilizan extractos alergénicos estandarizados comerciales. Para la realización de las determinaciones de IgE específica se utilizan las técnicas de laboratorio habituales de las que disponemos frente a extractos alergénicos completos, CAP/RAST. En la determinación del análisis multianalítico por microarrays se utilizó el ISAC (Immuno Solid-phase Allergen Chip) de VBC-GENOMICS con análisis múltiple de moléculas alergénicas proteicas incluidas en el ISAC-CRD.

RESULTADOS: Se recogen datos de 6 pacientes, con sensibilizaciones múltiples a ácaros, hongos, epitelios y pólenes. Los panalergen más frecuentemente implicados en las polisensibilizaciones han sido la profilina (2 casos) y la tropomiosina (1 caso), responsables de las reacciones cruzadas entre pó-

lenes, los primeros, y entre ácaros y crustáceos, los segundos. En los casos en los que la profilina estaba implicada ambos pacientes llevaban con escaso éxito inmunoterapias polínicas, que se retiraron tras los hallazgos analíticos. En el caso de las tropomiosinas el paciente estaba siendo tratado con inmunoterapia a ácaros con escaso éxito, por lo que fue retirada. En el resto de pacientes, se confirmaron sus sensibilizaciones al tiempo que se cuantificaron, lo que condujo a un mejor ajuste de la inmunoterapia.

DISCUSIÓN:

La reciente utilización de los microarrays en el campo de la Alergología permite un diagnóstico mucho más preciso que el obtenido con las técnicas convencionales. El beneficio aportado frente a dichas técnicas se basa en que permite la detección de componentes alergénicos individualizados y no de alergen completos. Los alergen completos son unidades que contienen moléculas alergénicas mayores, menores y no alergénicas. Los alergen mayores son aquellos con una alta prevalencia de sensibilización en la población alérgica y responsables de la mayor parte de reacciones, al contrario que los menores, de los que forman parte los panalergen (profilina, polcalcina, tropomiosina...), presentes en diferentes fuentes alergénicas y que explican los fenómenos de reactividad cruzada con resultados positivos múltiples en las pruebas alérgicas habituales y que son causa de muchos fallos terapéuticos actualmente. Así pues, como observamos, la utilidad práctica en la clínica diaria hasta el momento, está enfocada al diagnóstico de las reacciones cruzadas mediante la determinación de panalergen en el estudio de pacientes polisensibilizados, y a la determinación de los componentes principales y específicos, como guía para la elección de una inmunoterapia más efectiva para estos pacientes. Sin embargo, es de esperar que con el desarrollo de esta técnica y la ampliación progresiva del panel de componentes alergénicos, se consigan mayores aportaciones para la práctica clínica, tanto en la alergia respiratoria como en la alimentaria.

OMALIZUMAB EN EL TRATAMIENTO DE NIÑOS CON ASMA SEVERO

Garzón Lorenzo L *, Maragat Idarraga U *, Nieto García A **, Mazón Ramos A **, Caballero Gómez L **
* Servicio de Pediatría. Hospital Infantil La Fe. Valencia ** Unidad de Alergia Infantil La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: El omalizumab es un anticuerpo monoclonal anti-IgE que se utiliza en el tratamiento de asma severo con mala respuesta a otros tratamientos más convencionales. Nuestro objetivo es la descripción de una serie de casos de niños con asma tratados con este medicamento.

MATERIAL Y MÉTODOS: En 12 niños con asma de mala respuesta que estaban recibiendo omalizumab durante varios meses se recogieron datos referentes a sexo, edad, función respiratoria y test de control de asma (CAN).

RESULTADOS: El grupo incluía 8 niños y 4 niñas, cuya edad al comenzar el tratamiento con omalizumab estaba entre 6,6 y 15,3 años. Dos pacientes estaban monosensibilizados a ácaros, y los otros diez eran polisensibilizados. La IgE total variaba de 47 a 1898 kU/L. Seis de los pacientes cumplían los criterios de uso por regulación, y en los otros seis se usó como modalidad de tratamiento compasivo.

Los valores de función pulmonar (porcentaje sobre el teórico) antes del comienzo del tratamiento eran: FEV1: 87,5 +/- 19,6 y FEF25-75: 56,6 +/- 27,9. Tras el tratamiento eran 91,9 +/- 16,2 y 62,6 +/- 22,3 respectivamente. Los parámetros de oscilometría tampoco variaron sustancialmente entre antes y después del tratamiento. Sí que hubo una diferencia muy grande entre los valores del CAN previo y posterior al tratamiento, 22 +/- 7,8 y 7,1 +/- 8,9 respectivamente.

DISCUSIÓN: El omalizumab produjo una gran mejoría en la calidad de vida percibida y la medida de control del asma en casi todos los niños tratados. No se apreció diferencia en los parámetros de función pulmonar.

SENSIBILIZACIÓN A LA GELATINA PORCINA Y REACCIÓN A VACUNA TRIPLE VÍRICA EN PACIENTE ALÉRGICA A HUEVO

López Leibar M *, Ferrer Vázquez M *, Bartolomé Zavala B **, Michavila Gómez A *, Martín Arenós JM *

* Alergia Infantil. Servicio de Pediatría. Hospital General de Castellón

** Departamento de I+D. Bial-Aristegui. Bilbao

INTRODUCCIÓN: La vacuna triple vírica (TV), sarampión-rubeola-paperas, es una vacuna de virus vivos atenuados que se cultivan en células de embrión de pollo, por lo que la alergia al huevo se ha considerado durante mucho tiempo una contraindicación para su administración, dado el riesgo potencial de reacción. Sin embargo, estudios realizados recientemente indican que es segura en niños con alergia al huevo. Las reacciones anafilácticas tras vacunación de TV no se asocian a reacciones por hipersensibilidad a antígenos del huevo, sino a otros componentes de la vacuna, como gelatina o neomicina, que se encuentran en la vacuna en mucha mayor cantidad que las proteínas de huevo. Se presenta el caso de una niña con alergia al huevo que presentó una reacción urticariforme generalizada tras la administración de la segunda dosis de la vacuna TV, probablemente atribuible a una reacción a la gelatina utilizada como estabilizador de la misma.

CASO CLÍNICO: Niña de 6 años, en seguimiento en la consulta de Alergia Infantil por un cuadro de dermatitis atópica severa; con asma alérgico con sensibilización a hongos (*Alternaria* y *Cladosporium*), ácaros, y epitelios de caballo y perro; alergia IgE mediada a aminopenicilinas; y alergias alimentarias a huevo, marisco y frutos secos. Consulta por la aparición casi inmediata tras la administración de vacuna TV de exantema urticariforme generalizado que cedió con la administración de corticoides y antihistamínicos. Se realizó estudio alergológico para valorar la implicación de compuestos no relacionados con el huevo como causa de la reacción alérgica: Prueba intradérmica para la vacuna implicada con resultado positivo (> 3 mm sobre control negativo), los prick test a neomicina y gelatina bovina fueron negativos, siendo positivo el prick test para gelatina porcina (> 3 mm sobre control negativo). Se amplía el estudio con determinación en suero de IgE específica para gelatina de cerdo mediante EAST (Enzyme Allergo-Sorbent Test), siendo de 0,4 kU/l (clase 1). El método de SDS-PAGE immunoblotting detectó bandas fijadoras de IgE específica (63,5 kDa; 43,5 kDa; 39 kDa) al enfrentar el suero de la paciente a una muestra de gelatina de cerdo.

COMENTARIOS: Durante mucho tiempo se ha considerado la alergia al huevo como una contraindicación para la administración de la vacuna TV. En España se utilizó durante algún tiempo una vacuna cultivada en células diploides humanas como alternativa, sin embargo dejó de producirse en febrero de 2004 debido a su menor capacidad antigénica frente a sarampión y, sobre todo, parotiditis. La vacuna TV contiene 0,5-1 ng de ovoalbúmina por dosis de 0,5 ml, cantidad a priori insuficiente para desencadenar una reacción alérgica. Sin embargo, contiene otros alérgenos en mucha mayor cantidad: 25 µg de neomicina y 14,5 µg de gelatina porcina, de ahí que se considere a estos componentes como los responsables de las reacciones postvacunales. Así, existen varios estudios que a través de medidas de IgE específica demuestran la existencia de reacciones anafilácticas producidas por la gelatina de la vacuna triple vírica, que por otra parte se estiman en menos de una por millón de dosis administradas. La ausencia de alergia a gelatina alimentaria no excluye la posibilidad de reacción alérgica debido a la gelatina presente en las vacunas, dado su diferente origen (bovino para la alimentaria y porcino para la gelatina utilizada como estabilizador de la vacuna) y la diferente vía de entrada en el organismo. En nuestro caso, los datos obtenidos en el estudio sugieren como causa probable de la reacción la sensibilización a gelatina porcina, coincidiendo así con los datos publicados al respecto, en que las reacciones vacunales a TV en alérgicos al huevo son debidas a los componentes mencionados (gelatina o neomicina). Actualmente, y de acuerdo con las evidencias revisadas, organismos de reconocido prestigio tanto nacional como internacional no incluyen la alergia al huevo en las contraindicaciones para la vacunación TV. Entre ellos el Comité de Alergia Alimentaria de la Sociedad Española de Inmunología y Alergia Pediátricas y la Sociedad Valenciana de Pediatría, que establecieron una serie de recomendaciones según las cuales sólo debe remitirse para vacunación en centro hospitalario a aquellos niños que hayan presentado una reacción anafiláctica grave tras la ingesta de huevo.

DISFAGIA SECUNDARIA A CUERPO EXTRAÑO CON FORMACIÓN DE GRANULOMA ESOFÁGICO

Navarro Orenes I, Díaz Vico A, Pérez Lledó E, Manrique O, Clemente F, Gómez Gosálvez F
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante

INTRODUCCIÓN: La mayor parte de los casos de ingestión de cuerpos extraños ocurren en niños con un pico de incidencia entre los 6 meses y 3 años. La mayoría de los cuerpos extraños esofágicos se detiene en el tercio superior del esófago, por debajo del esfínter esofágico superior. Los cuerpos extraños esofágicos se clasifican en orgánicos e inorgánicos. Los orgánicos están constituidos por carne, espinas o huesos y su ingesta suele ser accidental. La lista de cuerpos extraños inorgánicos es infinita, destacando las monedas, agujas, prótesis dentarias, etc., siendo importante su clasificación en productos tóxicos y no tóxicos. Independientemente de la naturaleza del cuerpo extraño, éste tiende a detenerse en zonas esofágicas donde anatómicamente se estrecha la luz, por lo que es importante el conocimiento de la anatomía para distinguirlas de las estenosis patológicas que suelen ser la causa más frecuente de la impactación de los cuerpos extraños a nivel esofágico. Los factores que influyen en la detención del cuerpo extraño a lo largo del recorrido esofágico son el tamaño y la forma del mismo, las características anatómicas del esófago (estrechamientos fisiológicos) y alteraciones orgánicas locales intrínsecas o extrínsecas (como estenosis, espasmos y neoplasias). En niños la clínica suele ser larvada y en ocasiones son traídos al hospital alertados por sus familiares que son testigos de dicha ingestión, sin que el niño exprese síntomas clínicos precisos. En ocasiones la presentación como cuadro de distrés respiratorio agudo en niños puede ser debido a la presencia de un cuerpo extraño localizado en el esófago superior.

CASO CLÍNICO: Lactante de 13 meses que acude por cuadro de disfagia progresiva de 6 meses de evolución asociado a episodios de atragantamiento y sofocación tanto a líquidos como a sólidos. Aplanamiento de la curva pondo-estatural en este periodo. No otra sintomatología. Antecedentes personales: Bronquitis de repetición en dicho periodo. Exploración física: Normal. No signos de dificultad respiratoria. Se objetiva disfagia a sólidos y líquidos.

Pruebas complementarias: Hemograma, bioquímica y gasometría normal. Radiología de tórax normal. Tránsito esofágico: Defecto de repleción a nivel de tercio medio de esófago (subcarinal) compatible con

cuerpo extraño esofágico intraluminal. Gastrosco-
pia: Se visualiza cuerpo extraño orgánico (restos de maíz inflado) a nivel de tercio medio esofágico. Estenosis inferior al cuerpo extraño con oclusión parcial de la luz esofágica. Se procede a extracción de cuerpo extraño y dilatación endoscópica. La evolución fue favorable con tolerancia oral progresiva.

COMENTARIOS: La presencia de cuerpos extraños en el esófago implicará su derivación necesaria a un centro hospitalario para, una vez realizado el diagnóstico de confirmación, proceder a su extracción, sin duda necesaria, dadas las complicaciones potenciales que puede dar lugar su no extracción o bien su extracción tardía. Ante un paciente con sospecha de ingestión de cuerpo extraño esofágico debemos seguir los siguientes pasos:

- Anamnesis y exploración del paciente.
- Exploración ORL si se sospecha localización alta.
- Rx de tórax y/o abdomen.
- Estudio con Gastrografin® si se sospecha perforación esofágica.
- Valorar por especialista la realización de endoscopia para extracción de cuerpo extraño.

A pesar de representar una urgencia médica, existen no pocos casos de presentación atípica y diagnósticos tardíos. En estos casos será fundamental la pericia en la anamnesis y seguimiento por parte del médico de familia del paciente.

DOLOR ABDOMINAL PERSISTENTE. A PROPÓSITO DE UN CASO

Ballester Fernández R *, Giner Crespo M *, López Montes J *, Vázquez Álvarez L *, Escuder Mas P **

* Servicio de Urgencias. Hospital La Fe. Valencia. ** Centro de Salud. Fuente de San Luis. Valencia

INTRODUCCIÓN: El dolor abdominal es uno de los motivos de consulta más frecuentes de la población escolar en los servicios de urgencias de Pediatría.

El diagnóstico diferencial es amplio, dadas las múltiples etiologías: psíquicas, digestivas, genitourinarias, pulmonares, infecciosas... En ello radica la importancia de la exploración clínica exhaustiva para orientar el estudio complementario.

CASO CLÍNICO: Mujer de 13 años de edad que acude a Urgencias por dolor abdominal de tipo cólico en hipogastrio de 10 días de evolución, que en los últimos días se había hecho continuo y no cedía con analgesia pautada. Presentaba también dolor en la región anal, sobre todo con la sedestación. No refería síntomas vegetativos asociados. Afebril. Hábito intestinal normal. Presentaba polaquiuria sin disuria. No menarquia, y menarquia materna a los 14 años.

A la exploración clínica presentaba buen estado general, con constantes estables. El abdomen era blando y depresible, pero doloroso a la palpación con defensa voluntaria en hipogastrio y ambas fosas ilíacas. Se realizó un tacto rectal, no evidenciando fisuras, con un tono de esfínter anal normal, pero llamativamente se palpaba protrusión de una masa en cara anterior de recto. No había heces en ampolla y el dedil quedó limpio. El resto de la exploración fue no contributoria.

Se solicitaron como exploraciones complementarias: un sedimento de orina que fue normal y una ecografía pélvica, que fue en nuestro caso la clave para el diagnóstico, siendo informada como "signos compatibles con importante hidrocolpos con un volumen aproximado de 300cc, y marcado desplazamiento superior del útero sin afectación; ovarios con morfología normal".

Se reexploró de nuevo a la paciente para descartar un posible himen imperforado como etiología del hematocolpos. En la exploración ginecológica se evidenciaba un himen íntegro, prominente y a tensión, con importante dolor al tacto. Presentaba Estado Tanner III-IV a nivel de mamas y vello púbico respectivamente.

El diagnóstico finalmente fue de Hematocolpos secundario a himen imperforado.

Se contactó con Servicio de Urgencias de Ginecología, donde fue de nuevo valorada, para confirmar diagnóstico, y se decidió intervención de urgencia mediante una incisión lineal del himen con aspiración de contenido hemorrágico (se evacuaron aproximadamente 500cc de contenido hemático mayoritariamente coagulado). No precisó hospitalización posterior ni cita para revisión o control.

COMENTARIOS: - Importancia de la exploración ginecológica en la adolescente con dolor abdominal.

- Importancia del tacto rectal en la exploración del dolor abdominal.

- Contraste del alto desarrollo puberal con la ausencia de menarquia como dato de alerta.

- Discusión: ¿Diagnóstico clínico o de imagen?

IMPORTANCIA DE LA EXPLORACIÓN ABDOMINAL EN URGENCIAS ANTE CUADRO DIARREICO

Moriano Gutiérrez A, Adell Sales A, Verdejo Jiménez E

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: Diagnóstico incidental de un Neuroblastoma en lactante que acude a Urgencias hospitalarias por cuadro diarreico de quince días de evolución.

CASO CLÍNICO: Lactante de tres meses que acude varias veces a Urgencias de su Centro de Salud por cuadro diarreico que no mejora con medidas sintomáticas. Se objetiva ya en Urgencias hospitalarias llamativa distensión abdominal y tras la exploración abdominal hepatomegalia moderada. Se confirma ecográficamente una masa retroperitoneal. La biopsia posterior da el diagnóstico de certeza del Neuroblastoma.

COMENTARIO: Recalcar la importancia de la exploración primaria que es la que nos debe dar el diagnóstico de sospecha y utilizar sólo las pruebas complementarias como herramienta de confirmación. De ello se deduce la relevancia de una adecuada exploración abdominal. No olvidar la vigilancia de los supuestos cuadros banales que no mejoran ni con el tiempo ni con las medidas adecuadas con las cuales deberían mejorar.

DIFICULTAD DIAGNÓSTICA EN LA HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA CON SINTOMATOLOGÍA TARDÍA

Tarín Balaguer C, Gil Grangel G, Martín Parra B, Tosca Segura R, Martín Arenós JM
Servicio de Pediatría. UCI Pediátrica y Neonatal. Hospital General de Castellón

INTRODUCCIÓN: La hernia diafragmática congénita (HDC) es la penetración de una o más vísceras abdominales en el tórax a través de un defecto del diafragma. La mayoría presentan sintomatología en el periodo perinatal o neonatal inmediato, en un recién nacido con grado variable de insuficiencia respiratoria. El diagnóstico prenatal es también cada día más frecuente. A pesar de esto existen casos en los que la clínica aparece tardíamente y con sintomatología más inespecífica; lo cual supone un desafío diagnóstico para el pediatra. Según la literatura estos casos sólo representan entre un 5-25% del total según series. En nuestro centro se realizó un revisión de los casos de HDC de los últimos 12 años y se observó que 3 de los 10 casos de HDC eran de diagnóstico tardío, lo que supone un 30%. A continuación exponemos los 3 casos.

CASOS CLÍNICOS:

Caso 1: Neonato de 12 días de vida, que ingresa remitida desde hospital comarcal por cuadro de hipotonía, vómitos y rechazo de las tomas de 24 horas de evolución. Antecedentes de interés: A las 48 horas de vida cuadro de taquipnea intermitente, visitada en 3 ocasiones por este motivo y remitida a domicilio. Ante la clínica se realiza Rx tórax donde se objetiva imagen compatible con HDC izquierda. Se ingresa, y por empeoramiento progresivo con taquipnea se interviene al segundo día con buena evolución posterior.

Caso 2: Lactante de 3 meses que acude a Urgencias por cuadro de vómitos de 48 horas de evolución en todas las tomas y escasa ganancia ponderal desde el nacimiento. Como antecedentes de interés destaca hipotonía y escoliosis. Se realiza RX de tórax donde se observa imagen aérea a nivel retroesternal. Se realiza ecografía y tránsito, confirmándose cámara gástrica localizada en tórax por defecto diafragmático medial, sugestivo de hernia de Morgagni. Se ingresa y se interviene de manera programada sin incidencias.

Caso 3: Paciente de 21 meses que acude a Urgencias por cuadro de IRS febril con rechazo parcial de la alimentación. Sin otra sintomatología. No otros antecedentes de interés. Se realiza Rx de tórax por sospecha de neumonía, donde se observa imagen

compatible con hernia diafragmática a nivel posterolateral izquierda. Se realiza intervención quirúrgica programada al mes con buena evolución posterior.

Todos los casos presentaban buen desarrollo pulmonar.

COMENTARIOS: La HDC, en raras ocasiones, puede presentarse alejada del periodo neonatal. Las alteraciones pueden estar presentes desde el nacimiento, pero las vísceras abdominales no pasar al tórax hasta etapas más tardías, con un buen desarrollo pulmonar. Cuando se presenta los síntomas suelen ser leves y larvados e incluso ser asintomática y presentarse como un hallazgo casual como en nuestro tercer caso. En algunos su diagnóstico es en el adulto.

El hallazgo radiológico de una imagen quística intratorácica con reducción del parénquima pulmonar y/o desplazamiento del mediastino en un lactante o niño mayor obliga a descartarla. Tras la corrección quirúrgica, el pronóstico en estos casos es excelente en comparación con los casos de presentación temprana, debido al mejor desarrollo pulmonar.

VACUNA ANTI-ROTAVIRUS. ¿CUÁL DEBE SER LA ACTITUD DEL PEDIATRA? ¿INFORMAR O RECOMENDAR?

Gil Grangel G *, Suárez Vicent E *, Tosca Segura R **, Esplugues Tormo A ***, Fabregat Julve I ***

* Servicio de Pediatría. Centro de Salud de Almazora. ** Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos y Neonatales del Hospital General de Castellón. *** Enfermería Pediátrica del Centro de Salud de Almazora

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS: En el verano 2006 se comercializó la primera vacuna frente al rotavirus en España. Se han realizado múltiples estudios de efectividad con resultados positivos. La OMS recomienda la vacunación universal. El problema en nuestro medio es la falta de financiación de la vacuna y el elevado coste económico para las familias. En los últimos años se están llevando a cabo estudios de coste-efectividad que incluyen los gastos indirectos donde parece que la vacunación es rentable. Mientras tanto el pediatra de atención primaria se encuentra ante un dilema: ¿informar simplemente o recomendar? En el Centro de Salud de Almazora se inició la administración en febrero del 2007, por decisión paterna tras la información transmitida por el pediatra. Nuestro objetivo es describir si la administración de la vacuna disminuye los ingresos y las visitas médicas por gastroenteritis aguda (GEA) en nuestra población, para así reevaluar nuestra actitud.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio retrospectivo descriptivo y analítico. Hemos analizado el porcentaje de niños vacunados y la demanda sanitaria por GEA de probable etiología vírica, para observar si pudieran existir diferencias entre los pacientes vacunados y los no vacunados. Se recogen datos de todos los pacientes nacidos en un periodo de 2 años, desde enero del 2007 a diciembre del 2008, periodo en el que se inició el uso de la vacuna. Se utilizaron la base de datos del sistema Abucasis y la base de datos del Hospital General de Castellón, hospital de referencia. Se analizaron los siguientes datos: Pacientes vacunados frente a rotavirus, ingresos hospitalarios secundarios a GEA, ingresos en los que se confirmó el rotavirus como etiología y demanda de asistencia en el Centro de Salud por GEA mediante el número de visitas realizadas. Se descartaron los casos en menores de 3 meses, ya que la primera dosis de la vacuna se administra a los 2 meses, y los casos de clara etiología bacteriana. Se utilizó el programa estadístico Epidat 3.1 para analizar los datos mediante la comparación de variables cualitativas con la prueba de Chi² y el Test exacto de Fisher.

RESULTADOS: 624 pacientes fueron incluidos en el estudio. En un 19% (118) se administró la vacuna. Tan solo 16 pacientes (2,5%) precisaron ingreso por

GEA; ninguno estaba vacunado. En 12 de los ingresos se demostró el rotavirus como causa. Respecto a la visitas realizadas en el Centro de Salud, se analizaron los datos obtenidos comparando la proporción de haber demandado asistencia en una o más ocasiones frente a nunca haber sido visitado por GEA obteniendo una OR = 2,22, con un IC95% de 1,35 - 3,6 (p = 0,0007). Seguidamente se comparó la proporción de haber sido visitado una sola vez frente a haber demandado asistencia en múltiples ocasiones, OR = 3,14, (IC95% 1,33 - 7,42) (p = 0,006). En ninguno de los casos vacunados se apreció efectos adversos atribuibles a la vacuna.

DISCUSIÓN: En este estudio observamos diferencias estadísticamente significativas entre ambos grupos. Los pacientes vacunados demandan asistencia sanitaria en menos ocasiones que los no vacunados y además hay menor probabilidad de que realicen múltiples visitas, lo que aún resulta más significativo. La mayor limitación del estudio son los sesgos de selección. Al tratarse de un estudio retrospectivo no conocemos las diferencias entre los dos grupos, vacunados y no vacunados. Desconocemos, por ejemplo, la diferencia socioeconómica existente; esto podría influir notablemente en la demanda sanitaria, independiente de la vacunación. Lo ideal sería realizar un ensayo clínico con poblaciones similares.

A pesar de todo, después de observar los efectos en nuestros niños, puede que la balanza entre informar y recomendar se decante un poco más hacia el lado de la recomendación, a esperas de nuevos estudios de coste-efectividad que acaben de demostrar que 200 euros de vacuna son rentables, en un país donde la mortalidad y efectos graves por rotavirus son prácticamente inexistentes.

VÓMITOS EN UN ADOLESCENTE. A PROPÓSITO DE UN CASO

Matoses Ruipérez ML, Navarro Paterna M, Pérez de Llago MC, Ferrer Lorente B, Monteagudo Montesinos E
Servicio de Pediatría. Hospital Infantil La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: La pubertad y la adolescencia se caracterizan por el incremento de los mecanismos de excitación, en parte relacionado a factores hormonales, que justifican la aparición preferente de crisis generalizadas convulsivas. El 18% de todas las epilepsias se inician entre los 12 y 18 años. La epilepsia ausencia juvenil y las crisis parciales complejas cursan con episodios de automatismos en el niño mayor. Su aparición se puede desencadenar con la privación del sueño. En las epilepsias de presunción idiopática por la inespecificidad de la semiología clínica y hallazgos electroencefalográficos hay que realizar estudios de neuroimagen. El fármaco de elección es el ácido valproico, que tiende a sustituirse en la adolescente mujer por lamotrigina, por sus efectos secundarios.

CASO CLÍNICO: Varón de 12 años que ingresa por episodios de vómitos de contenido acuoso acompañados de desconexión del medio y mirada fija de segundos de duración con recuperación completa posterior sin relajación de esfínteres ni movimientos de extremidades. Estos episodios suceden varias veces al día y no afectan a su actividad habitual. Refieren ingreso en otro centro hospitalario 15 días antes por sospecha de obstrucción intestinal con pruebas complementarias dentro de la normalidad.

Como antecedentes personales destaca asma alérgica, sin tratamiento de base y un episodio de adenitis mesentérica el año previo. En familia materna presencia de antecedentes de epilepsia.

Exploración física: Peso en p90 y talla en p50-75. Resto dentro de la normalidad, salvo molestias difusas a la palpación abdominal.

Exploraciones complementarias: Ecografía abdominal: Ligeramente esteatosis hepática, Tránsito intestinal superior: No evidencias de reflujo gastroesofágico. Resonancia magnética nuclear cerebral: Sin hallazgos patológicos. Electroencefalograma basal: Dentro de la normalidad.

Durante su ingreso se objetivaron crisis de ausencia con posterior vómito de contenido gástrico. Ante la sospecha de equivalentes convulsivos se realiza electroencefalograma con privación de sueño donde aparece un trazado patológico (actividad paroxística que tiende a la generalización). Ante estos hallazgos se pautó tratamiento anticonvulsivo con ácido valproico.

COMENTARIOS: Los vómitos son un signo inespecífico común a muchas patologías. Es importante saber diferenciar los procesos banales transitorios de los que requieren estudios más específicos. Ante la sospecha importante de episodio convulsivo, es recomendable realizar registro electroencefalográfico con privación de sueño, ya que se ha demostrado que el 20% de los registros con privación de sueño muestran actividad epileptiforme no visible en el convencional.

ESCLEROSIS TUBEROSA EN PACIENTE DE 3 MESES DE VIDA

Edo Monfort AI, Esparza Sánchez MA, Ferrer Vázquez M, Tripliana López JL
Servicio de Pediatría. Hospital General de Castellón. Castellón

INTRODUCCIÓN: La esclerosis tuberosa pertenece al grupo de los síndromes neurocutáneos, caracterizada por producir tumores benignos que afectan a diferentes órganos. El espectro clínico es muy amplio, variando desde retraso mental grave a la normalidad clínica. Cuanto más precoz es la aparición de los síntomas, peor es el pronóstico. La tríada clásica consiste en angiofibromas faciales, retardo mental y convulsiones, presente en menos del 50% de los casos. Presentamos el caso de una lactante que debuta con crisis comiciales al mes de vida.

CASO CLÍNICO: Primera hija de padres jóvenes, sanos, no consanguíneos. No abortos previos. Parto eutócico, a término, analítica de riesgo infeccioso por amniorraxis prolongada, negativa. Peso: 3340 g (p25). Talla: 51 cm (p75). Perímetro craneal: 35 cm (p75). Apgar: 10/10. Lactancia natural exclusiva. Vacunación correcta, incluida vacuna del rotavirus. Perinatal y DPM normales: Inicia sonrisa social, adecuado control cefálico, fija y sigue con la mirada en el plano horizontal.

Lactante mujer que a los 29 días de vida ingresa por 2 episodios de hipertonia generalizada con desviación cefálica a la derecha, cianosis perioral, y emisión de espuma por la boca de pocos segundos de duración, en el contexto de una gastroenteritis sin deshidratación. Los episodios se repiten en las primeras 24 horas en 6 ocasiones. A la exploración física destaca soplo sistólico 3/6 en ápex (CIA OS 6mm), timpanismo abdominal, resto de exploración por sistemas normal. No se aprecian discromías valorables. Exploración neurológica normal. Ante episodios sugestivos de crisis comiciales, con EEG y ECO cerebral normales, se inicia tratamiento con fenobarbital (3,5 mg/kg), con niveles en rango terapéutico.

A los 3 meses de edad reingresa por episodio de revulsión ocular, parpadeo, cianosis perioral y movimientos tónico clónicos de las 4 extremidades, de aproximadamente 1 minuto de duración. Afebril. Refieren varios episodios diarios en las últimas semanas, de desviación ocular y cefálica hacia la derecha, e hipertonia de segundos de duración con llanto posterior, que han ido aumentando en frecuencia e intensidad. A la exploración física se observan manchas acrómicas lanceoladas de 1,5-2 x 0,5-1 cm en tronco y miembros, en número de seis. Presenta irri-

tabilidad, ausencia de control cefálico, un pobre contacto con el entorno y no realiza seguimiento ocular.

Exploraciones complementarias: Hemograma, bioquímica y gasometría en rango normal. Serologías víricas negativas. Ecografía abdominal sin alteraciones. ECO cardíaca: Sin cambios, no rabdomiomas. Fondo de ojo y serie ósea esquelética sin hallazgos patológicos. EEG: Trazado de vigilia en límites normales. RNM: Múltiples hamartomas subependimarios bilaterales y cerebrales en circunvoluciones atípicas.

Ante la persistencia de las crisis se asocia al fenobarbital tratamiento con ácido valproico (30 mg/kg), objetivándose una respuesta favorable con desaparición de las crisis, mejoría del contacto con el entorno y del seguimiento ocular, recuperación de la sonrisa social y del control cefálico.

COMENTARIOS: La esclerosis tuberosa se hereda con carácter autosómico dominante con penetrancia completa y expresividad variable, con una frecuencia estimada de 1/6000. La mitad de los casos es esporádica, correspondiendo a nuevas mutaciones (60-75%). En lactantes suele manifestarse con espasmos infantiles y un patrón EEG de hipsarritmia con lesiones cutáneas hipopigmentadas. Las crisis pueden ser difíciles de controlar evolucionando a una epilepsia mioclónica. Durante la infancia se manifiesta con crisis generalizadas y lesiones cutáneas como los adenomas sebáceos o placas de Chagrin. Destacar la importancia de la detección precoz y tratamiento adecuado para el control de las crisis; incluso puede precisar cirugía de la epilepsia, con el fin de mejorar el pronóstico.

BIBLIOGRAFÍA: Fejerman N, Fernández Álvarez E. Neurología Pediátrica. 3ª ed. Buenos Aires: Panamericana, 2007. 1104 p.

Argüelles-Arza M, Álvarez-Valiente H, Rubio-González T, Hechevarría-Esteno D, Cuervo-Hing N. Estudio clínico de la esclerosis tuberosa. Carta al Director. Rev Neurol 1999; 28:1024-1026

HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL BENIGNA EN LA INFANCIA

Artés Figueres M *, Tomás Vila M *, Hervás JM **, Revert Gomar M *, Fernández Calatayud A *

* Servicio de Pediatría. Hospital Francesc de Borja de Gandía. Valencia

** Servicio de Oftalmología. Hospital Francesc de Borja de Gandía. Valencia

INTRODUCCIÓN: La hipertensión intracraneal benigna es una entidad que se caracteriza por síntomas y signos de hipertensión intracraneal sin causa que la justifique en estudios de imagen ni LCR. Su diagnóstico suele ser complicado y tardío, pero debe sospecharse en mujeres adolescentes con sobrepeso-obesidad y cefalea. Requiere un manejo multidisciplinar de diferentes especialidades (pediatra, oftalmólogo, neurólogo, radiólogo) para un buen control del diagnóstico, evolución y tratamiento. Existen diversos tratamientos incluidos la cirugía encaminados a disminuir la presión del LCR y por tanto evitar el daño a nivel óptico.

CASO CLÍNICO: Niña de 13 años acude a Urgencias por cefalea frontal unilateral pulsátil y vómitos esporádicos de 1 semana de evolución. El dolor cede parcialmente al ibuprofeno. Asocia sonofobia sin fotofobia. Antecedentes personales: Intervenido de HAVA y enuresis nocturna controlada en consultas externas de Nefrología infantil. Madre migrañosa.

Peso: 73,2 kg. T: 156 cm. IMC: 30 kg/m² (p>90). Exploración por aparatos normal. Se realiza TAC urgente que resulta normal y se remite a consultas de Neuropediatría con diagnóstico de cefalea migrañosa.

A las 2 semanas en consultas externas persiste cefalea, pero inicia cuadro de pérdida de visión por lo que se realiza fondo de ojo objetivándose papiledema bilateral. Ante este hallazgo, se ingresa para realizarle RMN cerebral y medición de PIC. No se identifica en estudio de la RMN ninguna causa de HTIC. Tras varios intentos de punción lumbar no se consigue medir la PIC, pero ante clínica compatible con Hipertensión Intracraneal Benigna se decide iniciar tratamiento con acetazolamida (500 mg/12h). Dada la mala evolución tras un mes con este tratamiento, por acidosis metabólica y persistencia del papiledema, se cambia a furosemida (1 mg/kg/día). Presenta buena evolución con 3 meses de furosemida con desaparición del papiledema. Actualmente está asintomática y ha sido dada de alta de consultas externas.

COMENTARIOS: Esta enfermedad es rara en la infancia pero a tener en cuenta en el diagnóstico diferencial de la cefalea en la infancia. Es importante destacar la utilidad del fondo de ojo en el diagnóstico

ya que es una técnica sencilla por oftalmoscopia directa pero a la vez difícil por la poca colaboración del paciente, la miosis de la luz y sobre todo la falta de experiencia del pediatra. También comentar la necesidad de realizar estudios randomizados y controlados en relación al tratamiento de la HTIC benigna en niños, actualmente pocos y limitados.

LISENCEFALIA TIPO I. MANIFESTACIONES CLÍNICAS PRECOCES Y CORRELATO GENOTIPO-FENOTIPO

Caturla Martínez-Moratalla J *, Carratalá Marco F *, Moya Benavent M *, Andreo Lillo P *, Sánchez Ferrer F *, Martínez Pérez S **, Escamez Martínez T **

* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante. Alicante. ** Instituto de Neurociencias. Alicante

INTRODUCCIÓN: La lisencefalia es una enfermedad genética rara hereditaria del desarrollo del SNC que se produce como consecuencia de mutaciones, mayormente de novo, de la región crítica de la lisencefalia localizada en el brazo corto del cromosoma 17 y puede producir manifestaciones clínicas severas.

Se caracteriza por la ausencia de circunvoluciones en la corteza cerebral y suele afectar a todo el encéfalo incluido el cerebelo. Presenta diferentes grados de afección que van desde agiria (ausencia total de circunvoluciones) hasta paquigiria (pocos surcos con circunvoluciones de gran tamaño).

Se distinguen patológicamente 2 formas de lisencefalia:

- Tipo I: Se distinguen las 4 capas celulares en la corteza cerebral. Se divide en 2 subtipos:

- a) Lisencefalia aislada.
- b) Síndrome de Miller-Dieker: Asociada a síndrome dismórfico característico.

- Tipo II: Corteza cerebral muy desestructurada.

CASO CLÍNICO: Lactante varón de 5 meses que acude a la consulta de Neuropediatría por cuadro de imposibilidad de control cefálico, desconexión medioambiental, habiendo perdido la sonrisa social desde los 4 meses. También refieren espasmos en flexión y extensión.

AF: Padre 38 años, seminoma. Madre 37 años, sana. G-A-V: 3-0-4. Hermanos varones de 6 y dos de 3 años sanos. Tía paterna epiléptica y tío materno con síndrome de Klinefelter.

AP: Embarazo conseguido por FIV (ICSI) con esperma paterno, controlado y normoevolutivo. Parto eutócico a término en Hospital de San Juan. Apgar 10/10. Peso: 3200 g. Talla: 50 cm. Perímetro cefálico: 30 cm. No incidencias en periodo neonatal inmediato.

EF: En la que destaca plagiocefalia evidente, mal control cefálico, no contacto visual, no reacción de sobresalto al sonido, movimientos generales anormales, reflejos presentes (+++) simétricos, discreta exoforia e hipotonía axial. No lesiones cutáneas. Resto normal.

Ante clínica y hallazgos a la exploración física de retraso madurativo grave, se solicita resonancia

nuclear magnética (RMN) y electroencefalograma (EEG).

El EEG muestra patrón de cuasi-hipsarritmia iniciándose tratamiento con vigabatrina, y en la RMN se evidencia ausencia de circunvoluciones en el córtex con no diferenciación clara entre sustancia gris y blanca. Ante sospecha de Lisencefalia aislada tipo I se solicita estudio genético del cromosoma 17.

COMENTARIOS: Este complejo parece ser de etiología heterogénea con causas genéticas y ambientales. El diagnóstico de sospecha de esta enfermedad es clínico y el de confirmación requiere estudios de neuroimagen para confirmar las malformaciones cerebrales asociadas. Se ha descrito un patrón EEG característico que puede ayudar al diagnóstico diferencial.

El estudio citogenético permite el diagnóstico en la mitad de los casos. Se puede heredar como rasgo autosómico recesivo, aunque en nuestra experiencia la mayoría de los casos son manifestaciones de novo, debiéndose la mayor parte a una delección en el gen LIS1 localizado en el brazo corto del cromosoma 17 (17p13.3). El grado de trastorno depende de probables genes controladores, por lo que no existe una relación directa con la expresión fenotípica.

El diagnóstico prenatal puede realizarse mediante biopsia corial o amniocentesis. No existe tratamiento curativo siendo el tratamiento puramente sintomático y suele reducir la esperanza de vida.

SÍNDROME CUELLO LENGUA EN PACIENTE DE 14 AÑOS

Romero Gómez M, Castillo Gómez B, Frontela Losa J, Jadraque Rodríguez R, Martínez Pastor P, Sempere Pérez A, Gómez Gosálvez F
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante

INTRODUCCIÓN: El Síndrome Cuello lengua es un tipo de cefalea poco frecuente que se caracteriza por episodios breves (desde segundos a pocos minutos de duración) y paroxísticos de dolor cervical intenso asociado a parestesias de la hemilengua ipsilateral, que son desencadenados por un movimiento de rotación brusca del cuello. Puede haber otras manifestaciones asociadas como disartria, pseudoatetosis y parálisis lingual. Al efectuar una rotación brusca del cuello se produciría una subluxación de la articulación atloaxoidea con distensión de la cápsula articular que genera dolor cervical, pudiendo producirse compresión de las fibras nerviosas propioceptivas del nervio lingual que pasan junto al nervio hipogloso por la raíz ventral de C2. Pueden encontrarse lesiones orgánicas asociadas, aunque en pacientes pediátricos no suele haber patología orgánica subyacente. Se han descrito casos familiares. El diagnóstico es clínico.

CASO CLÍNICO: Niño de 14 años que ingresa en nuestra Unidad por presentar, después de toser, un episodio de dolor occipital derecho acompañado de disartria de 1 minuto de duración que cede de forma espontánea. Nuevo episodio de dolor cervical a las 24 horas sin disartria. Exploración física normal, con examen neurológico sin alteraciones.

Pruebas complementarias: Analítica sanguínea con coagulación normal, ácido láctico y pirúvico en sangre normales. RMN cerebral sin alteraciones. Eco-Doppler carotídeo normal. Estudio cardiológico: Anomalía del tronco supraaórtico con salida de la arteria subclavia izquierda del tronco braquiocefálico derecho, posible variante de la normalidad, resto normal.

Durante su ingreso permanece asintomático. Se decide seguimiento por Neuropediatría para completar estudio.

DISCUSIÓN: Ante un paciente con cefalea es importante hacer un diagnóstico diferencial amplio incluyendo patologías poco frecuentes como el Síndrome Cuello lengua, un tipo de cefalea primaria de corta duración. El diagnóstico es clínico, tras descartar otras causas más prevalentes de cefalea. En niños no suele encontrarse patología orgánica asociada, aunque es necesario realizar pruebas complementarias para descartarla. Las cefaleas de corta

duración son frecuentes en niños, son muy variadas y no suelen asociarse a trastornos graves. Su diagnóstico es sencillo si se tiene en cuenta, por lo que es importante conocer sus características.

ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LA CETOACIDOSIS AL DIAGNÓSTICO DE LA DIABETES MELLITUS TIPO 1: ¿HA CAMBIADO ALGO?

González Fernández A, Devesa Balmaseda A, López García MJ, Alpera Lacruz R, Verdú Amorós JJ
Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia

INTRODUCCIÓN: La incidencia de cetoacidosis diabética (CAD) al diagnóstico de DM tipo 1 parece mantenerse a lo largo de las últimas décadas. Es por ello que se ha propuesto por diversos organismos y sociedades internacionales promover campañas de divulgación mediante carteles anunciadores sobre sospecha diagnóstica de DM para prevenir la CAD. Es oportuno valorar en qué situación estamos al inicio de estas campañas para medir los resultados de las mismas.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se estudian todos los debut de diabetes tipo 1 en el Servicio de Pediatría y que pertenecen a nuestra área de referencia (2004-2008). Se separan en dos grupos según la presencia o no de CAD (grupo 1 y grupo 2) para poder establecer las posibles diferencias en función de la edad, días de evolución previo al diagnóstico, lugar del diagnóstico y manifestaciones clínicas. Asimismo se analizan estos aspectos en los menores de 5 años. Al mismo tiempo, se comparará con la situación descrita en un estudio previo realizado por nuestro servicio entre 1995 y 2000.

RESULTADOS: Se recogen 57 nuevos casos de diabetes (54,3% niñas y 45,6% niños) en el tiempo de estudio. El porcentaje de presentación con CAD es del 31,5% (18 casos) muy similar al descrito en el estudio previo (36,4%). La sintomatología clásica (poliuria, polidipsia) está presente en 91,5% de todos los casos sin diferencia entre grupos, sin embargo el decaimiento suele ser el síntoma clave para la consulta en Urgencias en los niños del grupo 1 (con CAD inicial). El diagnóstico de diabetes se realiza en el 52,6% de todos los casos en Atención Primaria; en el 17,5% en Urgencias del hospital y en el 21% la sospecha diagnóstica es realizada por los propios familiares. No hay diferencias significativas entre

grupos con respecto a la edad media al diagnóstico (8,8 años vs. 8,3), duración de los síntomas previos (33 días vs. 20 días) o lugar en que se realiza el diagnóstico. Los menores de 5 años constituyen un total de 16 niños, número semejante al estudio del año 2000. La presencia de esta complicación en este grupo de edad no es superior al resto de niños (31,2% debutan con CAD) frente a los resultados obtenidos en el estudio previo donde la mayor parte de ellos (60%) debutaban con CAD.

DISCUSIÓN: Se comprueba que la prevalencia de CAD al debut se mantiene alta a lo largo de las últimas dos décadas en nuestra área; es de esperar que con las nuevas campañas pueda mejorar. Existe una disminución de CAD en los menores de 5 años que podría interpretarse como un mayor índice de sospecha actual de diabetes en estas edades por parte de los propios pediatras, ya que esta población suele estar frecuentemente controlada mediante los exámenes de salud. La duración de los síntomas previos al diagnóstico es similar al estudio anterior, por lo que en estas campañas futuras se debería conseguir la mayor difusión en población general sobre la sintomatología clásica y la necesidad de consulta médica para los niños que la sufren.

	<= 5 años	> 5 años
GRUPO 1	5 (31,2%)	13 (31,7%)
Lugar de diagnóstico		
Urgencias	2	3
Domicilio	0	1
A. Primaria	3	8
Otros	0	1
GRUPO 2	11 (68,7%)	28 (68,3%)
Lugar de diagnóstico		
Urgencias	1	4
Domicilio	2	9
A. Primaria	6	13
Otros	2	2
TOTAL	16 (100%)	41 (100%)

RAQUITISMO CARENCIAL EN UN LACTANTE DE 5 MESES. PATOLOGÍA POCO COMÚN EN NUESTRO MEDIO

Ojeda González L, Ros Forés A, Alcón Sáez J, Tomás Ratés C, Ardit Lucas J
Servicio de Pediatría. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia

INTRODUCCIÓN: La vitamina D es una prohormona esencial para la normal absorción del calcio en el intestino. Una deficiencia en los niños se asocia con raquitismo, produciéndose una falta de mineralización del hueso y del cartílago de crecimiento. La principal fuente de vitamina D es la síntesis cutánea después de la exposición a los rayos ultravioleta B. La duración de la exposición al sol necesaria para producir una determinada cantidad de vitamina D depende de la cantidad de piel expuesta, el contenido de melanina, el uso de protección solar, la latitud, la estación del año y la edad. En tiempos de reducción de la exposición a la luz del sol, la vitamina D depende de su ingesta. Sin embargo, es difícil alcanzar la ingesta adecuada a través de medidas dietéticas por sí solas, y por consiguiente los niveles séricos tienden a ser más bajos al final del invierno. El raquitismo carencial es una de las manifestaciones clínicas del déficit prolongado de vitamina D con su consiguiente hipocalcemia.

CASO CLÍNICO: Mujer de 5 meses de vida, ingresada en el mes de enero por bronquiolitis VRS positivo. De forma casual se detecta cifras de calcio de 6,4 mg/dl (8,8 - 10,8 mg/dl). La paciente era fruto de un embarazo a término, alimentada con lactancia materna exclusiva desde su nacimiento. Referían muy escasas salidas al aire libre y siempre cubierta de ropa. Su madre es una mujer de raza negra, que no había recibido suplementos nutricionales durante el embarazo o lactancia, y con escasa ingesta de lácteos. En la exploración física presentaba un peso de 6670 gramos (p25), y una talla de 60 cm (p3), destacando craneotabes y rosario costal. En la analítica sanguínea realizada se evidencia hipocalcemia, hipofosfatemia y valores bajos de 25-hidroxivitamina-D con elevación de las fosfatasas alcalinas y hormona paratiroidea (PTH). El estudio radiológico mostró ensanchamiento condrocostal y ensanchamiento de metafisis a nivel del carpo, así como imagen de desflecamiento y osteopenia. Se indicó exposición solar y tratamiento con vitamina D3 y suplementos de calcio. A los dos meses del tratamiento se alcanza una calcemia de 10,7 mg/dl, y se normalizan el resto de los parámetros que intervienen en su metabolismo.

COMENTARIOS: Actualmente, el raquitismo se considera una enfermedad emergente sobre todo entre emigrantes de origen árabe, asiáticos y africanos en países europeos. La falta de exposición a la luz solar en altas latitudes, los hábitos socioculturales, la lactancia materna y la piel oscura en la reciente inmigración, son los factores involucrados en el incremento del raquitismo en países europeos. La leche materna es indiscutiblemente el alimento ideal para los lactantes, sin embargo, contiene igual o menos de 25 UI de vitamina D por litro, que es insuficiente para la prevención del raquitismo. Este caso clínico subraya la importancia de administrar suplementos de vitamina D a lactantes de piel oscura alimentados con lactancia materna, sobre todo en los meses de invierno.

SÍNDROME DE CUSHING: DISPLASIA ADRENAL MICRONODULAR BILATERAL

Perona Hernández J *, Zapico Álvarez-Cascos MD *, Díaz Vico A *, Frontela Losa J *, Ruiz Pérez L *, Nistal Martín M **

* Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. ** Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Infantil La Paz. Madrid

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Cushing es un cuadro clínico causado por la exposición prolongada a niveles aumentados de cortisol, con pérdida del feedback normal y del ritmo circadiano normal. La iatrogenia es la principal causa a cualquier edad. La incidencia de Cushing endógeno es de 2-5 casos/millón de habitantes al año, 10% de ellos ocurren en niños, 85% de causa hipofisaria, 10% de origen suprarrenal y 5% de origen ectópico. La clínica en los niños puede presentarse de forma insidiosa. El principal signo es el aumento de peso, en el 90% de los casos con disminución de la velocidad de crecimiento (a diferencia de la obesidad exógena); en las niñas postpuberales aparecen irregularidades menstruales; menos frecuente es la presencia de acné, hipertensión arterial, fatiga y debilidad muscular. Es muy característica la plétora y redondez facial. El diagnóstico se basa en objetivar el hipercortisolismo y determinar su origen central, periférico o ectópico mediante pruebas bioquímicas y de imagen. El tratamiento de elección que ofrece mayores posibilidades de curación es la cirugía, utilizándose la farmacología y radioterapia como coadyuvantes.

CASO CLÍNICO: Varón 5 años. Ganancia de peso (7 kg en 6 meses) con aumento de vello corporal. Hiperfagia, polaquiuria, nicturia. No historia de utilización de fármacos.

EF: Peso 24 kg (p90), talla 108,8 cm (p10). Facies de "luna llena". Rubefacción facial. Giba. No estrías. Obesidad de predominio troncular. Hipertrichosis facial y corporal.

Pruebas bioquímicas: Cortisol saliva: 08:00 horas: 1 µg/dl. 23:00 horas: 0,97 µg/dl. Cortisol sérico por la mañana: 25,4 µg/dl. ACTH: 4,8 pg/ml. Cortisoluria 24 horas: 481-508-777 µg/día. Cortisol/Creatinina: 1106-1372-1938 µg/g. Prueba de Supresión con dexametasona 1 mg nocturna: Cortisol por la mañana: 32 µg/dl. ACTH: 6,6 pg/ml. Test de Desmopresina: Cortisol basal: 22,9 µg/dl (pico máximo a los 45': 23,6 µg/dl). ACTH basal: 3,2 pg/dl (pico máximo a los 90': 2,5 pg/dl).

RMN: Hipotálamo-hipofisis sin hallazgos patológicos. Abdominal-suprarrenales: Morfología y tamaño conservado, pequeñas micronodulaciones inespecíficas en el margen medial de la glándula suprarrenal derecha y en el margen lateral de la glándula supra-

renal izquierda. Se realiza suprarrenalectomía bilateral y tratamiento hormonal sustitutivo. Anatomía patológica compatible con displasia micronodular pigmentaria.

COMENTARIOS: El síndrome de Cushing endógeno es una entidad muy poco frecuente en la edad pediátrica. El principal reto diagnóstico es discernir entre el origen hipofisario o ectópico de secreción de ACTH de las causas no habituales de origen suprarrenal, independientes de ACTH.

La displasia suprarrenal nodular pigmentada primaria, con posible etiología autoinmune, se presenta generalmente en la infancia, a veces de modo familiar. Puede asociarse en algunas ocasiones al llamado complejo de Carney (Herencia AD, gen PRKAR1A, mixomas cardíacos, neuromas periféricos, lentiginosis, adenomas en otras glándulas).

DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA NEONATAL. A PROPÓSITO DE UN CASO

Perez Lledó E, Navarro Orenes I, Díaz Vico A, Ruiz Pérez L, Vicent Castelló MC, Herrero Galiana A
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante

INTRODUCCIÓN: La Diabetes insípida nefrogénica neonatal es un síndrome de origen genético causado por mutación en los receptores de ADH (V2 o Acuoporina 2) a nivel renal que provoca un trastorno en la reabsorción acuosa y eliminación de iones. El diagnóstico neonatal es infrecuente, y de elevadas dificultades diagnósticas.

CASO CLÍNICO: Neonato de 19 días con cuadro febril y vómitos de tres días de evolución. No otra sintomatología acompañante. No antecedentes personales de interés. Antecedentes familiares: Bisabuela materna con sospecha de Diabetes insípida no estudiada.

Peso: 3800 g. Diuresis: 10 cc/kg/hora. Resto constantes vitales normales. Exploración física normal. Exploraciones complementarias: Hemograma: 13910 leucocitos (fórmula normal). Gasometría venosa: Normal. Bioquímica: Sodio máximo: 155 mmol/L. Osmolaridad plasmática: 312 mOsm/L. Hemocultivo, urocultivo, coprocultivo y cultivo de LCR negativos. Serología TORCH negativa. Radiología de Tórax: Normal. Ecografía abdominal: Ectasia renal izquierda II-III. Cistografía: Normal. Ecografía cerebral, fondo de ojo y resonancia cerebral: normales. Sangre periférica: Normal. Sedimento de orina: Densidad: 1005, sodio: 18. Aclaramiento de creatinina: 23,5 ml/min. Sodio en orina: 13 mEq/L; potasio: 18 mEq/L. Osmolaridad urinaria: 99 mOsm/L.

Ante la sospecha de Diabetes insípida se inicia tratamiento con desmopresina oral, con ausencia de respuesta, descartándose su origen central. Dada la corta edad del paciente, se decide la no realización del test de deprivación acuosa y se inicia tratamiento con terapia hídrica. Se consigue normalización de la natremia y adecuado ascenso de la curva ponderal. Actualmente está pendiente de resultado de estudio genético.

COMENTARIOS: Ante un neonato con fiebre de origen desconocido asociado a natremias elevadas y poliuria, debemos descartar un trastorno de la regulación hídrica por alteración en la producción o acción renal de la hormona antidiurética.

GLOMERULONEFRITIS POSTINFECCIOSA Y NEUMONÍA NEUMOCÓCICA

Pérez de Llago MC, Matoses Ruipérez ML, Navarro Paterna M, Ferrer Lorente B, Monteagudo Montesinos E
Servicio de Pediatría General. Hospital La Fe de Valencia

INTRODUCCIÓN: Aunque la causa más frecuente de glomerulonefritis post-infecciosa es la debida a *S. pyogenes*, existen algunos casos publicados de glomerulonefritis asociada a otros microorganismos.

CASO CLÍNICO: Niña de 5 años con fiebre de 24 horas de evolución (máxima 40°C), y hematuria (orina color "Coca Cola"). Antecedente hace 15 días de faringoamigdalitis febril de 2-3 días de duración sin antibioterapia. Hace 5 días, febrícula-fiebre intermitente y tos de 3 días de evolución. Antecedentes: Embarazo a término. Parto vaginal, PN 2800 g. Vacunas según calendario, no Prevenar®. Reflujo véscico-ureteral grado II-III. Dada de alta de Urología, sin tratamiento profiláctico en la actualidad. Última cistografía negativa para RVU.

Exploración física: T^a: 38,3°C. FC: 95 lpm. TA: 110/75 mmHg. SatO₂: 99-100%. BEG, NC, NH, NN. No exantemas ni petequias; no distrés. No edemas. Adenopatía cervical izquierda móvil no dolorosa, de pequeño tamaño. ORL: Orofaringe hiperémica con hipertrofia amigdalar sin exudados; otoscopia bilateral normal. ACP: Tonos puros y rítmicos; no soplos. Buena ventilación bilateral. No crepitantes. Abdomen blando y depresible; no masas ni megalias. Neurológico: normal.

Pruebas complementarias a su ingreso: Hemograma: Leucocitos: 15700/mm³ (N: 81,6%, L: 11,7%, M: 6,2%, E: 0,4%). Hb: 9,2 g/dl. Hto: 29,5%. Plaquetas: 371000/mm³. PCR: 86,7 mg/L. Bioquímica: Normal. RX tórax: Condensación neumónica del LSD. Ag neumococo en orina positivo. Analítica de orina: Densidad 1015 g/mL, pH 5,0, leucocitos positivo, nitritos negativo, proteínas 150,0 mg/dl, glucosa normal, cuerpos cetónicos 150,0 mg/dl, urobilinógeno normal, bilirrubina 1,0 mg/dl, eritrocitos positivo. Sedimento: Leucocitos 25-50/c, hematíes 60-100/c, flora bacteriana aislada, algunos precipitados de uratos amorfos, cilindros hialino-granulosos. No hay hemoglobina libre en orina. Se descarta infección urinaria por su antecedente de RVU con urocultivo negativo y ecografía reno-vesical y hepatobiliar sin hallazgos patológicos. Se toma hemocultivo donde se aísla *S. pneumoniae*. Se descarta cistitis hemorrágica con CMV y adenovirus en orina negativos, y hepatitis con serología de VHB, VHC, VEB, CMV negativos.

A su ingreso se inicia tratamiento antibiótico con amoxicilina-clavulánico intravenoso que se mantiene durante 10 días tras hallar *S. pneumoniae* en sangre. Asocia al ingreso hematuria macroscópica con proteinuria franca. Cifras de tensión arterial por encima de percentil 99 y disminución del filtrado glomerular con diuresis mantenida. Se sospecha glomerulonefritis secundaria a infección por neumococo, por presentar clínica coincidente con neumonía neumocócica, pero por antecedente de faringoamigdalitis hace 2 semanas se solicita frotis faríngeo, donde se aísla estreptococo beta hemolítico grupo A. Se descarta proceso hemolítico por neumococo con cifras de haptoglobina normales en sangre.

Se trata la clínica de glomerulonefritis con ncaridipino y fluidoterapia intravenosa con normalización de las cifras de tensión, disminución progresiva de la proteinuria y la hematuria y normalización de la función renal.

COMENTARIOS: *S. pneumoniae* debe ser considerado en el contexto de un cuadro de oliguria, hematuria e hipertensión arterial en el contexto de una clínica respiratoria.

En nuestro caso, el diagnóstico definitivo fue glomerulonefritis post-estreptocócica, pero coincidiendo en el tiempo con neumonía neumocócica, por lo que la sospecha inicial fue principalmente glomerulonefritis por neumococo.

ESTUDIO DE LAS CARACTERÍSTICAS DE LA PIELONEFRITIS AGUDA EN NIÑOS EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL

Talens Gandía J, Escolano Serrano S, Martínez Camacho RM, Ferrando Monleón S, Bou Monterde R, Gastaldo Simeón E

Servicios de Pediatría y Medicina Preventiva. Hospital de la Ribera. Alzira

INTRODUCCIÓN: Analizar los datos epidemiológicos, clínicos y hallazgos de laboratorio, así como los procedimientos diagnósticos en la Pielonefritis Aguda (PNA) de niños ingresados en el Hospital de La Ribera.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio retrospectivo de los niños ingresados en nuestro hospital con el diagnóstico al alta de PNA, entre enero de 2006 y junio de 2008. Se recogen datos de filiación, antecedentes, síntomas, signos y exploraciones complementarias en sangre y en orina, así como las pruebas de imagen realizadas durante el ingreso y en su seguimiento en consultas externas de Nefrología Pediátrica. En todos los casos se realizó ecografía renal y gammagrafía con DMSA, y CUMS sólo en aquellos con DMSA patológica y/o ectasia pielocalicial observada en la ecografía.

Se consideró PNA la presencia de fiebre por encima de 38°C, PCR mayor de 60 mg/L, leucocitosis con neutrofilia y urinocultivo positivo con recuento significativo. Se excluyó del estudio a todos aquellos niños con PNA previa. Se realizó análisis descriptivo y se utilizó el test de Chi cuadrado para estudiar la asociación de las variables cualitativas.

RESULTADOS: En total se observaron 85 casos que correspondían a 69 niños de los cuales 37 (54%) eran lactantes en el momento del diagnóstico. La edad media fue de 2 años y 4 meses y hubo diferencias respecto al sexo con predominio en niñas (75,4%); en cambio en los menores de 3 meses hubo un predominio de varones (66,7%). El agente causal fue E. coli en el 95,2%. Los resultados de PCR, fiebre, ecografía y DMSA se resumen en la tabla adjunta. Se practicó CUMS en 48 niños (69,6%), detectándose RVU en 19 (39,6%). La asociación entre presentar RVU y sexo no resultó estadísticamente significativa ($p = 0,4$), presentando el 50% de los niños ($n = 10$) RVU con respecto al 37% de las niñas ($n = 38$). En menores de 3 meses se realizó

CUMS en 5 casos, observándose RVU en todos los varones (3/5).

DISCUSIÓN: La incidencia de PNA en nuestra área es de 1,8 por cada 1000 niños. La fiebre fue el síntoma más frecuente. El germen más frecuente fue E. coli. La PCR fue anormal en todos los pacientes.

La elevada proporción de RVU en niños diagnosticados de pielonefritis, 39,6 % en nuestra serie, y sus consecuencias negativas sobre la función y desarrollo renal, dato confirmado en la bibliografía (30-40%), nos hacen adoptar en nuestro entorno una actitud diagnóstica agresiva y eficaz.

	PCR mg/L (media)	Fiebre °C (media)	Ecografía patológica	DMSA alterado
2006-2008	113,96	38,7	11 (15,9%)	47 (74,6%)

SÍNDROME ADENITIS-CELULITIS POR ESTREPTOCO DEL GRUPO B EN LACTANTES

Romero Gómez M, Castillo Gómez B, Frontela Losa J, Ruiz Pérez L, Vicent Castelló MC, Herrero Galiana A
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante

INTRODUCCIÓN: *Streptococcus agalactiae* (EGB) es uno de los agentes etiológicos responsables de la sepsis y meningitis neonatal. Las manifestaciones mucocutáneas son menos conocidas, siendo la más frecuente la celulitis. Afecta sobretodo a varones. La etiopatogénesis es incierta: Colonización de las mucosas por el germen con bacteriemia posterior, o bien como forma primaria de la misma con bacteriemia secundaria. La evolución suele ser favorable con pauta de tratamiento antibiótico de amplio espectro (10-14 días vía parenteral). La principal importancia de esta entidad radica en el hecho de que se trata de la manifestación local de un proceso infeccioso sistémico que con frecuencia afecta al sistema nervioso central (33%), siendo necesario descartar la afectación meníngea para adecuar la dosis y duración del tratamiento.

CASO CLÍNICO: Lactante de 42 días, con peso al nacimiento de 2900 g y edad gestacional de 40+6, que ingresa en la unidad de Lactantes por adenitis laterocervical izquierda. El embarazo fue controlado y normoevolutivo. El frotis cervicovaginal para *Estreptococo* del grupo B fue negativo. Corresponde a la segunda gestación de una madre sana que presentó positividad del *Estreptoco* en la primera gestación. El periodo perinatal inmediato cursó sin incidencias.

A los 41 días de vida comienza con clínica prodrómica consistente en irritabilidad y fiebre (máximo 38,6°C), con aparición súbita de tumefacción laterocervical izquierda en las siguientes 24 horas, sin otra sintomatología acompañante. En la exploración física destaca tumefacción laterocervical izquierda de consistencia dura, no fluctuante, caliente y eritematosa, de 4,5 por 3,5 cm de diámetros máximos, con normalidad en el resto de la exploración por aparatos.

Pruebas complementarias realizadas: Analítica de sangre (recuento leucocitario: 34.670/□l, con desviación izquierda. PCR: 8,95 mg/dl). Hemocultivo (negativo). Ecografía cervical: Múltiples imágenes nodulares situadas posteriormente al músculo esternocleidomastoideo izquierdo, de hasta 1 cm de diámetro, que miden 3 cm de diámetro conjunto, con ecogenicidad intermedia, que parecen realzar de forma interlesional con Doppler-color, sin evidenciar

coleccionaciones. Compatibles con adenopatías de probable origen inflamatorio.

Se inició tratamiento antibiótico con cefotaxima vía parenteral (10 días), previa extracción de cultivos. La evolución clínica fue satisfactoria, con desaparición de la fiebre a las 24 horas de iniciar tratamiento y disminución tanto de los reactantes de fase aguda como de la tumefacción laterocervical.

COMENTARIOS: El síndrome adenitis-celulitis es una manifestación clínica establecida, aunque poco frecuente, de la infección por EGB en los recién nacidos y lactantes de corta edad. El espectro clínico es muy variable: Desde cuadros asintomáticos a cuadros de shock séptico. Suele presentar una fase prodrómica inespecífica: Irritabilidad, fiebre y rechazo de alimento. La tumefacción habitualmente se instaura de forma súbita, siendo los territorios facial y submandibular los más afectados.

Una manifestación local, sin olvidar la presencia de fiebre, en un lactante menor de 3 meses, debe hacer considerar la posibilidad etiológica del EGB, recordando que la celulitis puede constituir la única manifestación de bacteriemia y/o meningitis por este germen.

La incidencia y morbilidad de la meningitis en estos lactantes puede ser del 30%, por lo que se aconseja descartar la afectación del SNC, que será la que condicione la pauta antibiótica.

ENDOCARDITIS BACTERIANA EN LA INFANCIA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Artés Figueres M, Cerdán Vera MT, Fernández Calatayud A, Revert Gomar M
Servicio de Pediatría. Hospital Francesc de Borja de Gandía. Valencia

INTRODUCCIÓN: La endocarditis bacteriana (EI) es una infección que afecta a la superficie endotelial del corazón, preferentemente a las valvas, constituyendo una lesión característica: vegetación. Los patógenos más frecuentes son estreptococos y estafilococos. En los últimos años, la ecocardiografía, los nuevos antimicrobianos y avances quirúrgicos han permitido mejorar el pronóstico de esta enfermedad.

CASO CLÍNICO: Niño de 10 años con antecedentes personales de insuficiencia aórtica severa, CIV subpulmonar de 6 mm y dilatación moderada de VI, pendiente de intervención quirúrgica en Hospital La Fe. En tratamiento de base con captopril.

Presenta desde hace 1 mes fiebre intermitente de 38,5°C y dolor de cadera derecha con cojera. Valorado en Urgencias donde se realiza Rx y ecografía de caderas que resultan normales y analítica con aumento de PCR (55 mg/dl). Ante resultado de hemocultivo positivo para *Streptococo viridans* se ingresa por sospecha de endocarditis bacteriana para estudio y tratamiento. No refiere proceso infeccioso previo. Se le había realizado cateterismo cardíaco 15 días antes del inicio de la sintomatología.

Exploración física: P: 44 kg. TA: 127/50 mmHg. FC: 119 lpm. Buen aspecto general. No lesiones cutáneas. ACP: 1º y 2º ruido normal con soplo pansistólico 3-4/6 en BEI alto. Palpación precordial hiperdinámica. Cadera con dolor a la presión, abducción y rotación interna sin signos inflamatorios. Marcha con cojera. ORL: Varias caries no complicadas.

Evolución: Se ingresa para estudio y tratamiento antibiótico iv (penicilina y gentamicina). Se extraen 3 hemocultivos aislándose en todos *Streptococo viridans*. Se realiza ecocardiografía en la que se observa calcificación valvular aórtica con imagen sugestiva de vegetación de 0,5 cm en borde valvular aórtico con insuficiencia severa. Válvula mitral displásica con calcificaciones subvalvulares. Ante el cumplimiento de 2 criterios mayores de endocarditis bacteriana se confirma el diagnóstico. Se realiza RMN de caderas que resulta normal con buena evolución de la sintomatología a partir del 5º día de inicio del tratamiento. Mantoux y serología de Chagas negativo. Hemocultivo de control negativo. A las 2 semanas

de inicio del tratamiento, se completa antibiótico con ceftriaxona im hasta las 4 semanas.

COMENTARIOS: Alrededor de 70% de los pacientes con EI presentan como antecedente una cardiopatía predisponente. El empleo generalizado de la ecocardiografía ha elevado probablemente el número de casos de EI que son diagnosticados pero a su vez permite el diagnóstico precoz e instauración de tratamiento empírico que reduce el número de complicaciones asociadas.

MENINGITIS NEONATAL TARDÍA POR STREPTOCOCCUS AGALACTIAE. REVISIÓN DEL MANEJO

Ferré Belda A, Casanova Cuenca M, Vázquez Gomis C, Ferrández Berenguer MJ, Quiles Durá JL, Vargas Torcal F

Servicio de Pediatría. Sección Neonatología. Hospital General Universitario de Elche. Alicante

INTRODUCCIÓN: La meningitis neonatal se define como síntomas y signos de infección sistémica y alteraciones en el líquido cefalorraquídeo (LCR) indicativas de inflamación meníngea, sin que sea indispensable el aislamiento de microorganismos. El examen del LCR está indicado en cualquier lactante con sospecha de sepsis, incluso en ausencia de signos neurológicos evidentes, ya que las sepsis neonatales asocian meningitis en un 20-25% de los casos, lo que implicaría tratamiento y pronóstico diferentes. Entre los patógenos más frecuentes destacan *S. agalactiae* (estreptococo grupo B -SGB-), *E. coli* y *Listeria monocytogenes*. Desde la implantación del cribado universal de colonización rectovaginal materna de SGB se ha observado disminución de enfermedad precoz neonatal, sin embargo la incidencia de enfermedad tardía se ha mantenido.

CASO CLÍNICO: Neonato mujer de 17 días de vida remitida a Urgencias por fiebre (38,6°C), irritabilidad y rechazo de la alimentación de 24 horas de evolución. Antecedentes: Madre primigesta y primípara con controles ecográficos normales; SGB positivo; parto vaginal a las 37+4 SG, instrumentado con ventosa con amniorraxis de 11 horas de evolución y líquido amniótico claro; profilaxis antibiótica intraparto correcta con penicilina; Apgar 8/9/10; lactancia artificial desde el nacimiento. A la exploración regular estado general sin signos de dificultad respiratoria, fontanela anterior normotensa, estable hemodinámicamente, hipoactiva, irritable y quejumbrosa al manejo; resto sin hallazgos significativos. Se realiza primera analítica sanguínea anodina y sondaje vesical con tira reactiva negativa. Se obtiene hemocultivo, urocultivo y se realiza punción lumbar (PL), sugestiva de meningitis bacteriana (hematíes 25900/mm³, leucocitos 1100/mm³, con 70% PMN, glucosa 4 mg/dl, proteínas 320 mg/dl, glucemia LCR/sérica: 0,04), iniciando tratamiento antibiótico empírico intravenoso con ampicilina y cefotaxima a dosis de meningitis, asociando posteriormente tratamiento sinérgico con gentamicina, durante 2 semanas. Tras 60 horas persiste fiebre e irritabilidad, con fontanela anterior llena. En control analítico sanguíneo se objetiva aumento de reactantes de fase aguda y disminución de leucorraquia y proteinorraquia en líquido cefalorraquídeo (LCR). Se recibe hemocultivo, cultivo

LCR y urocultivo positivo a SGB. Ante hallazgos de quistes periventriculares en ecografía transfontanelar (TF) con posibilidad de ventriculitis se mantiene tratamiento antibiótico durante 4 semanas y se realizan PL seriadas hasta descartar dicha complicación u otra, consiguiendo esterilización de LCR al tercer día sin aumento de proteinorraquia, permaneciendo asintomática desde el 6º día, sin encontrarse otras alteraciones en RMN y con controles ecográficos estables. Se solicita ecografía abdominal que resulta normal y ecocardiografía sin datos de endocarditis. Para valorar posible daño neurológico se realizan potenciales evocados auditivos y visuales normales, y electroencefalograma, donde se objetivan ondas agudas en ambas regiones centrotemporales sobre un registro de base normal para la edad. Acude a revisiones en Consultas de Neonatología. Actualmente a los tres meses de edad presenta desarrollo psicomotor acorde a su edad, sin secuelas aparentes.

COMENTARIOS: La interpretación de los hallazgos en el LCR del neonato es difícil; estudios recientes indican que la citoquímica normal no descarta meningitis. Ante hallazgos sugestivos de meningitis está indicada una segunda PL al 2º-3º día de iniciada la antibioterapia para valorar esterilidad del LCR y proteinorraquia, e indirectamente la presencia de complicaciones cerebrales (infartos, abscesos...). Al diagnóstico de meningitis es aconsejable realizar una primera ecografía TF de base y sucesivas si presenta complicaciones, así como realización de RMN. En un 65% existen alteraciones ecográficas cerebrales, y en un 100% cuando aparecen complicaciones neurológicas en las primeras 48 horas. El caso expuesto, a pesar de los hallazgos de imagen, presenta buen desarrollo psicomotor posterior, pero será necesario seguimiento a largo plazo para establecer ausencia de secuela neurológicas.

NEUMONÍA NEUMOCÓCICA MULTILOBULAR CON EMPIEMA PLEURAL DERECHO Y DERRAME PLEURAL IZQUIERDO. A PROPÓSITO DE UN CASO

Navarro Paterna M, Negre Policarpo S, Matoses Ruipérez ML, Pérez De Llago MC, Ferrer Lorente B, Monteagudo Montesinos E

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: La neumonía bacteriana es la causa más frecuente de derrame pleural en la edad pediátrica. Una pequeña parte de los derrames paraneumónicos se complica y evoluciona hacia la formación de empiema, que requiere tratamiento específico.

CASO CLÍNICO: Mujer de 13 años con fiebre de 7 días (máxima 39°C), tos escasamente productiva y dolor torácico progresivo. No vacuna antineumocócica. No otros antecedentes personales ni familiares de interés. Exploración física inicial: Regular aspecto general. Taquipnea de reposo (frecuencia respiratoria 45 rpm), frecuencia cardíaca 135 lpm. SatO₂ 93% (FiO₂ 100%). ACP: Rítmica, sin soplos ni roces. Hipofonesis en ambas bases y generalizada del hemitórax derecho, con disminución de las vibraciones vocales en dicho hemitórax. Dolor a la inspiración profunda en parrilla costal derecha. Resto normal. Radiografía de tórax inicial: Infiltrado bibasal, de lóbulo medio y llingula, junto con derrame pleural derecho de 19 mm de espesor. Analítica sanguínea: 19000 leucocitos, PCR 513 mg/L. Ingresa en UCI, administrándose inicialmente ceftriaxona y azitromicina durante 7 días, con discreta mejoría inicial. Ante fiebre persistente al 7º día, se sustituye azitromicina por linezolid, manteniéndose la ceftriaxona. Al 10º día, TAC torácico que evidencia empiema pleural bilateral de predominio derecho con colapso pulmonar a excepción del segmento apical del lóbulo superior derecho y desplaza mediastino contralateralmente. A los 11 días es trasladada a UCI de nuestro hospital. Precisa un total de 4 drenajes bilaterales con

aspiración y una punción evacuadora (100 cc serohemático). 7 dosis totales de urokinasa. No requiere soporte inotropo. Tras 17 días de permanencia en UCI (los 6 últimos en nuestro hospital), es trasladada a Sala de Escolares Pediátricos en situación hemodinámicamente estable, sin necesidad de oxígeno adicional para mantener SatO₂ normal.

Se continúa hasta 17 días de tratamiento con ceftriaxona y linezolid. La ceftriaxona se sustituye por cefotaxima intravenosa durante 10 días más, completando la pauta antibiótica hasta 27 días totales. Afebril desde las 72 horas de su ingreso en sala (previamente había alternado periodos con febrícula), con febrícula posterior los 2 días siguientes. Se detecta anemia ferropénica, con buena respuesta al tratamiento oral con suplementos de hierro.

COMENTARIOS: En la última década se ha producido un incremento en la incidencia de derrame paraneumónico en niños. El germen más frecuentemente implicado es el *Streptococcus pneumoniae*. A pesar de tratarse de una paciente preadolescente sin factores de riesgo sobreañadidos, con indicadores pronósticos en el empiema límites (glucosa ≈ 20 mg/dl, LDH > 1000 UI/L), tanto el derrame como empiema pleurales respondieron satisfactoriamente al drenaje mediante colocación de tubo de tórax y desbridamiento de la cavidad pleural con urokinasa, sin necesidad de toracoscopia y/o toracotomía, evitando la principal comorbilidad asociada a éstas (fístulas broncopleurales y complicaciones propias de una cirugía más agresiva, respectivamente).

Exploraciones complementarias:

Mantoux:	0 mm de induración y eritema
Antígeno de neumococo en orina:	Positivo
Antígeno de neumococo en líquido pleural:	Positivo
Serología Legionella, Mycoplasma y Chlamydia	Negativas
Cultivo de derrame pleural, Lowenstein-Jensen, tinción Ziehl-Neelsen:	Negativos
Líquido pleural derecho (empiema)	Glucosa 23 mg/dl, proteínas totales 4,8 g/dl, LDH 1068 UI/L, 128000 células/mm ³ (33% polinucleares, 67% mononucleares). Líquido purulento. Se observan acúmulos leucocitarios al microscopio óptico.
Líquido pleural izquierdo (derrame pleural)	Glucosa 96 mg/dl, proteínas totales 4,4 g/dl, LDH 681 UI/L, 390 células/mm ³ (22% polinucleares, 78% mononucleares). Líquido turbio y de color amarillo oscuro.

ENFOQUE DIAGNÓSTICO ANTE ARTRALGIAS INESPECÍFICAS EN LA INFANCIA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Molina López S, Belda Benesiú P, Andújar Rodríguez L, Pastor Rosado J, Vargas Torcal F
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Elche. Elche (Alicante)

INTRODUCCIÓN: Las leucemias son los tumores malignos más frecuentes en la infancia. Pueden debutar con una clínica muy variada y, a veces, con dolor óseo como primera manifestación, por lo que debe ser una patología a tener presente ante cuadros clínicos articulares agudos e inespecíficos.

En conclusión, en el área de Urgencias cualquier niño con dolor lumbar e impotencia funcional, aunque no presente afectación del estado general, debe ser explorado minuciosamente y se debe realizar analítica sanguínea.

CASO CLÍNICO: Varón de 8 años que acude a Urgencias por dolor continuo en ingles, que irradia a fémur, de varios días de evolución. Ha aumentado de intensidad, y en las últimas 18 horas impide la deambulacion y bipedestacion. El dolor cedía con ibuprofeno y hace un mes presentó un episodio similar. Asocia febrícula (37,8°C) de 5 horas de evolución. AP y AF sin interés. Ingresa en planta por sospecha de sacroileítis

Exploración: AEG con ligera palidez cutáneo-mucosa; dolor a la palpación en ingles, sacro y espaldas ilíacas; limitación para la rotación interna de cadera.

En planta, ante sospecha de cuadro articular inflamatorio vs infeccioso se completa estudio con pruebas complementarias: Rx caderas y raquis lumbosacro: Normales. Hemograma: Hb: 10,5 g/dL. Hto: 29%. Leucocitos: 3530 (S: 50%, L: 32%, Cayados: 4%). Plaquetas: 35300/mm³. Coagulación normal. Bioquímica: LDH: 1071 U/L. PCR: 25 mg/L. Resto normal (FR, C3, C4, Igs, AST, ALT). Mantoux, hemocultivo, coprocultivo y serología negativos. Se solicita morfología de sangre periférica: Serie blanca con 15-20% de células blásticas, Trombopenia confirmada al microscopio, Serie roja normal.

En la exploración al ingreso se palpa reborde hepático sin esplenomegalia. Hipogastrio doloroso a la palpación. Dificultad para los cambios posturales. Maniobra de Faber negativa. Imposibilidad de valorar bipedestación y deambulacion. Ante alta sospecha de leucosis se deriva al paciente a Oncología Infantil.

COMENTARIOS: Los dolores a nivel lumbosacro en niños > 6 años, difusos e intermitentes, suelen ser de etiología benigna, y resolverse con reposo relativo y antiinflamatorios. Sin embargo, hay que tener presente que los dolores articulares con llamativa impotencia funcional pueden ser la primera manifestación clínica de una afectación de la médula ósea.

PRESENTACIÓN DE UN CASO Y PROPUESTA DE UN PROTOCOLO DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO DE LA ESPONDILODISCITIS EN LA INFANCIA

Andújar Rodríguez L, Molina López S, Belda Benesiú P, Pastor Rosado J, Vargas Torcal F
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Elche. Elche (Alicante)

INTRODUCCIÓN: La discitis o espondilodiscitis es una inflamación del disco intervertebral y vértebras adyacentes de fisiopatología incierta y buen pronóstico. Suele afectar a niños menores de 5 años, sin enfermedad subyacente. Su localización más frecuente es a nivel lumbosacro. Se presenta con síntomas inespecíficos como irritabilidad y rechazo de tomas en lactantes, cojera, rechazo de la deambulación, bipedestación o sedestación en preescolares; o como dolor de espalda (lumbar), abdominal o pélvico y cojera en escolares-adolescentes.

CASO CLÍNICO: Preescolar mujer de 2 años 9/12 que acude a Urgencias por rechazo con llanto a la bipedestación y a la marcha de 5 días de evolución. Estado general conservado, afebril. Refiere dolor difuso en área perineal la semana previa. No antecedentes de IRVA, OMA o ITU. En la exploración física se objetiva rectificación de la lordosis lumbar sin signos de inflamación articular y caderas libres (signo FABER negativo). Entre las exploraciones complementarias destaca: HRF normal, VSG 73 mm 1ª hora y PCR 39 mg/L. En la radiografía de raquis lumbosacro presenta estrechamiento del espacio intervertebral L5-S1 con erosión de platillos vertebrales adyacentes, confirmándose el diagnóstico de espondilodiscitis L5-S1 con RMN. Tras recogida de HC se inicia tratamiento 14 días con cefuroxima iv (mayor actividad antiestafilocócica) y posteriormente vía oral hasta completar 5 semanas. Presenta buena evolución clínica y analítica con mejoría progresiva del dolor y deambulación y normalización del HRF, VSG y PCR.

COMENTARIOS: Se trata de una entidad cuyo diagnóstico no siempre resulta fácil en etapas iniciales, ya que sus manifestaciones clínicas suelen ser inespecíficas; no obstante, su detección precoz es importante, ya que si no se trata adecuadamente puede conllevar secuelas ortopédicas. Es preciso sospechar esta patología ante un niño con rechazo de la bipedestación, marcha y sedestación, con aumento de VSG, si la exploración de MMII y el signo de FABER son normales. La normalidad radiológica en las primeras semanas es causa de confusión inicial, siendo la RMN la técnica de elección para la patología descrita en la edad pediátrica por su especificidad y sensibilidad, además de ser el método

de elección para descartar osteomielitis vertebral. El *Staphylococcus aureus* es el principal agente responsable de esta patología aunque la negatividad en los cultivos suele ser la norma.

En conclusión se presenta un protocolo diagnóstico-terapéutico y un algoritmo diagnóstico del dolor lumbar (low back pain) en niños.

ANEMIA DREPANOCÍTICA

Muñoz Endrino CL, Cañadas Olmo V, Espinosa Seguí N, Goberna Burguera F
Servicio de Pediatría. Hospital Vega Baja. Orihuela. Alicante

INTRODUCCIÓN: Presentamos el caso clínico de un niño de 3 años de edad de origen sudamericano que acude al Servicio de Urgencias de nuestro hospital por dolor e inflamación en brazo derecho acompañados de febrícula de dos días de evolución.

CASO CLÍNICO: A la exploración física se objetiva soplo II/VI en mesocardio. Presenta tumefacción en tercio distal de brazo derecho dolorosa a la movilización activa y pasiva, con signos inflamatorios locales. Peso: 12 Kg (< p3). Resto de exploración física dentro de la normalidad. Pruebas complementarias:

- Rx de brazo: Imágenes osteolíticas en tercio distal de húmero, sin afectación de la cortical.

- Ecografía: Edema de partes blandas en paquete muscular posterior.

- Gammagrafía con galio: Patrón de captación normal.

- Hemocultivo: Negativo.

- Hemograma y Bioquímica: 16380 leucocitos/mm³ (69% neutrófilos, 23% linfocitos). Hemoglobina: 8,3 g/dL. Hematocrito: 27%. VCM: 88,6. HCM: 27,6. Plaquetas: 238000/mm³. PCR: 6. VSG: 56.

- Electroforesis de hemoglobina: En nuestro paciente: Anemia falciforme fenotipo SS (HBS 76,7%, HBF 13,1%, HBA 2,2%). En madre, padre y hermana: Rasgo falciforme sin presentar anemia drepanocítica. (HBS 37,8%, 39,6% y 37% respectivamente).

Evolución: Al ingreso se inició antibioterapia intravenosa con cefotaxima y cloxacilina además de tratamiento analgésico con paracetamol, desapareciendo en 48 horas los signos inflamatorios locales y la impotencia funcional, además del síndrome febril. Se inició protocolo para estudio inicial de drepanocitosis (Doppler transcraneal, pruebas funcionales hepáticas y renales, que fueron normales) y se instauró profilaxis con penicilina y ácido fólico, administrando además la vacuna antineumocócica, también según protocolo.

Seis meses después reingresa en nuestro Servicio por cuadro de dolor abdominal y lumbar de 48 horas de evolución que no responde a analgesia e hidratación domiciliaria. A la exploración abdominal presenta defensa a la palpación de forma generalizada, doloroso de forma difusa, sin masas ni megalias (no se palpa esplenomegalia). Pruebas complementarias: Hemograma y bioquímica: 14270 leucocitos

(71% neutrófilos, 21% linfocitos). Hemoglobina: 7,2 g/gL. Hematocrito: 22%. VCM: 85. HCM: 28,6. CHCM: 28,6. Plaquetas: 280000/mm³. Dímero D: 1,99. VSG: 82. PCR: 6,2. Rx de abdomen y ecografía abdominal: Sin hallazgos patológicos. Evolución: Se inicia tratamiento antibiótico según protocolo e hidratación con dieta absoluta durante 72 horas acompañado de analgesia con morfina a dosis de 0,1 mg/kg. Inicia mejoría clínica al tercer día del ingreso, con abdomen blando y depresible al alta.

COMENTARIOS: La drepanocitosis es una anemia hemolítica crónica, que supone una de las enfermedades genéticas más frecuentes en todo el mundo. Es muy frecuente en la raza negra y afecta en torno al 10 % de los americanos y hasta el 40% de algunas zonas de África. La drepanocitosis en América se debe a las inmigraciones y corresponde principalmente a los tipos africanos más graves. La incidencia en nuestro medio se debe fundamentalmente a los casos importados de estas zonas, encontrándose en aumento por el creciente fenómeno de inmigración. La clínica varía según la edad. Las manifestaciones más frecuentes son las crisis de dolor vaso-oclusivo, infecciones (sepsis por neumococo, osteomielitis), secuestro esplénico, síndrome torácico agudo, ACVs, retinopatía, insuficiencia renal, úlceras, priapismo...

El fenómeno de dolor por vaso-oclusión es patognomónico de la drepanocitosis. Se trata de un episodio agudo de dolor debido a infarto tisular por oclusión microvascular de hematíes falciformes. Son responsables del 30 % de las hospitalizaciones por drepanocitosis. El más frecuente es el infarto óseo. Los hallazgos clínicos, analíticos y de imagen de las crisis vaso-oclusivas se superponen con los de la osteomielitis, siendo las primeras mucho más frecuentes (un 34% de los pacientes experimenta al menos una por año). Ningún estudio por imagen permite distinguir con certeza entre ambas entidades. El diagnóstico depende de la evaluación clínica o los cultivos de sangre o hueso. Es obligatorio el tratamiento antibiótico precoz en caso de sospecha de osteomielitis.

EDEMA AGUDO HEMORRÁGICO DEL LACTANTE. A PROPÓSITO DE UN CASO

Giner Crespo M, Ballester Fernández R, López Montes, Ferrer Lorente B, Conde Gómez J, Abeledo Mezquita G

* Servicio de Lactantes Pediátricos. Hospital La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: Se trata de una vasculitis leucocitoclástica con afectación cutánea exclusiva, evolución benigna y autolimitada. Patología predominante en menores de dos años, cuya etiología más frecuente es la infecciosa. Entidad independiente de la Púrpura de Schölein-Henoch.

CASO CLÍNICO: Paciente de 10 meses con fiebre de 24 horas máxima de 39°C con exantema cutáneo generalizado, irritabilidad y dolor a la movilización de los miembros inferiores.

Exploración clínica: Buen estado general. Constantes estables.

Exploración dermatológica:

- Lesiones cutáneas eritemato-violáceas anulares en forma de placas edematosas y purpúricas, distribuidas en cara, nuca, extremidades y tronco.

- Eritema facial con edema palpebral bilateral.

- Edema distal de miembros inferiores y superiores sin rubor ni limitación en la movilidad articular.

Resto de la exploración no contributoria.

Exploraciones complementarias:

- Hemograma: Leucocitos 8.100 cél/mm³ (N: 33%, L: 55%, M: 11%). Resto normal.

- PCR: 17 mg/l.

- Hemostasia: Dentro de la normalidad.

- Sedimento y cultivo de orina: Sin hallazgos patológicos.

- Estudio radiológico de miembros inferiores: Sin hallazgos patológicos.

- Frotis faríngeo y serologías víricas: Negativos.

- Ag adenovirus y coprocultivo: Negativo.

- Ag rotavirus en heces: Positivo.

Tratamiento:

- Prednisolona: 2 mg/kg/día 5 días y posteriormente 1 mg/kg/día hasta completar 7 días.

- Antihistamínicos: Hidroxicina (1mg/kg/día) asociada a desloratadina 2,5 mg/día (10 días).

Evolución: Mejoría progresiva de las lesiones cutáneas con resolución completa del edema distal al alta.

COMENTARIOS: - Contraste de la aparente gravedad de las lesiones cutáneas con la benignidad real del cuadro.

- Clínica atípica del cuadro: Afectación mayoritaria de tronco.

- No evidencia de resolución más temprana del cuadro cutáneo con tratamiento corticoideo.

- Discusión: ¿Existe necesidad de realizar biopsia cutánea para filiar el cuadro?

ESCLERODERMIA EN GOLPE DE SABLE. A PROPÓSITO DE UN CASO

Castillo Gómez B, Frontela Losa J, Navarro Martínez M, Martínez P
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante

INTRODUCCIÓN: La esclerodermia en golpe de sable es un término descriptivo de un tipo de esclerodermia localizada que afecta al área frontoparietal de la cara y el cuero cabelludo, normalmente unilateral. Las esclerodermias localizadas difieren de la sistémica en que ocurren con mayor frecuencia en edad pediátrica y quedan limitadas a piel. Sin embargo la esclerodermia en "coup de sabre" se puede asociar a afectación neurológica (generalmente epilepsia) y oftalmológica (uveítis), con alteraciones en pruebas de imagen (RMN). La prevalencia estimada es menor de 3/100000, con una proporción niñas/niños de 1,5:1 a 4:1 según las series. Diferentes factores relacionados con su patogenia son traumatismos, infecciones, alteraciones inmunológicas, etc. Presentamos un caso de una niña de 13 años con esclerodermia en hoja de sable asociada a cefalea.

CASO CLÍNICO: Niña de 13 años que consulta inicialmente a los 7 años de edad en Dermatología por aparición de lesión frontal violácea compatible con malformación vascular (posible Síndrome de Sturge Weber) o morfea incipiente. Presenta en ese momento, además, una zona de reticulado violáceo en la pierna izquierda. Durante su seguimiento se aprecia cambio de aspecto de la lesión: Inicialmente endurecimiento de la piel frontal desde el límite del cuero cabelludo hasta inicio de pirámide nasal que evoluciona a placa de bordes hiperpigmentados con posterior depresión con atrofia cutánea. También presenta lesión endurecida hipopigmentada en ángulo mandibular izquierdo, así como pequeñas lesiones de similares características en tronco y muslo izquierdo. Es remitida a Consulta de Neuropediatría por cefalea secundaria. Exploración neurológica: Normal. TC craneal: Sin alteraciones óseas. RMN cerebral: Gliosis cicatricial ipsilateral a las lesiones dermatológicas. AngioRMN: Pendiente.

COMENTARIOS: La esclerodermia en golpe de sable es un tipo de esclerodermia lineal que afecta de forma característica a una mitad de la cara y cuero cabelludo.

Es más frecuente en edad pediátrica y en niñas.

A diferencia del resto de esclerodermias localizadas, en esta entidad puede existir afectación no sólo

de la piel y tejido celular subcutáneo sino que con frecuencia se afecta el músculo, hueso y sistema nervioso frontoparietal, apareciendo crisis epilépticas y afectación del neurodesarrollo.

La asociación de esclerodermia en "coup de sabre" y clínica neurológica con identificación de lesiones intracraneales en pruebas de imagen obliga a realizar una adecuada valoración neurológica a todos los pacientes afectados aún en ausencia de manifestaciones clínicas.

Es necesario tener en cuenta en el diagnóstico diferencial el síndrome de Parry-Romberg, el cual presenta atrofia hemifacial progresiva, pero a diferencia de la esclerodermia, no existe esclerosis y la lesión primaria se encuentra en tejido profundo y secundariamente se afecta la piel. Algunos autores consideran a la esclerodermia en hoja de sable como una forma abortiva del anterior síndrome.

HIPONATREMIA EN PACIENTE CON BRONQUIOLITIS. A PROPÓSITO DE UN CASO

López Montes J, Ballester Fernández R, Giner Crespo M, Ferrer Lorente B, Conde Gómez J, Abeledo Mezquita G
Servicio de Lactantes Pediátricos. Hospital La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: La hiponatremia constituye la alteración hidroelectrolítica más frecuente asociada a la bronquiolitis grave. Presenta mayor incidencia en los pacientes menores de 3 meses, y se ve favorecida por la fluidoterapia y por la secreción inadecuada de ADH (SIADH) que en ocasiones se asocia a esta patología.

CASO CLÍNICO: Lactante de 52 días de vida con diagnóstico de bronquiolitis remitida desde otro hospital por episodio de apnea en la sala de Urgencias, objetivándose un sodio (Na) plasmático de 109 mEq/l. En la exploración física presentaba regular estado general con tiraje subcostal, intercostal y aleteo nasal, junto con hipoventilación generalizada (Score de Wood-Downes modificado por J. Ferres: 8). No se objetivaron edemas.

A su ingreso se solicitó radiografía de tórax en la que se objetivaron afectaciones atelectásicas, en lóbulo superior derecho, lóbulo medio y retrocardíaca. Se confirmó la hiponatremia grave (Na en sangre: 102), siendo el resto de analíticas solicitadas (hemograma y bioquímica) anodinas. Ante la severidad de la hiponatremia se trasladó a UCI, donde presentó una convulsión tónico-clónica que cedió con midazolam intravenoso. Se inició fluidoterapia correctora y oxigenoterapia, con normalización de los valores de Na y mejoría del cuadro respiratorio, por lo que 48 horas después se decide su traslado a sala. En la analítica realizada en UCI se objetivó hiponatremia con hipoosmolaridad sérica, y una excreción de Na en orina > 20 mEq/l, siendo la función renal normal. Se realizó estudio genético con sospecha de fibrosis quística (FQ) que ha sido negativo.

En planta se mantuvieron aportes orales de Na suspendiéndose a los 3 días ante la estabilidad de la natremia. A las 48 horas de su retirada se detectó una natremia de 100 mEq/l con excreción de Na en orina de 94 mEq/l y aumento de las atelectasias sin existir empeoramiento de la dificultad respiratoria. Tras corrección de la natremia se mantuvieron aportes orales de NaCl durante 8 días asociando una mejoría tanto clínica como radiológica, por lo que se fueron retirando paulatinamente. Al alta presentaba valores normales de Na tras una semana de retirada de los aportes orales. Tras el alta la paciente ha

permanecido clínicamente estable con controles de natremia dentro de la normalidad.

COMENTARIOS: Los hallazgos analíticos son compatibles con hiponatremia secundaria a SIADH y es conocida la relación entre la bronquiolitis y el desarrollo de SIADH. El resto de las pruebas complementarias son negativas y descartan otras causas de hiponatremia.

Ante episodio de apnea en el curso de una bronquiolitis, se debe considerar no sólo el virus respiratorio sincitial como causa del mismo, sino también la posibilidad de la hiponatremia como factor etiológico.

El índice de sospecha de hiponatremia en pacientes hospitalizados menores de 3 meses con diagnóstico de bronquiolitis debe ser alto, porque su incidencia es mayor, y por el riesgo de complicación neurológica. El riesgo de hiponatremia en este grupo de pacientes se incrementa si precisan el empleo de soluciones hipotónicas de mantenimiento.

PRESENTACIÓN DE UN CASO DE HIPONATREMIA EN LACTANTE

Belda Benesiu P, Andújar Rodríguez L, Molina López S, Fuentes Castelló MA, Vargas Torcal F
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Elche. Elche (Alicante)

INTRODUCCIÓN: Presentamos un caso en el que una patología de base muy poco prevalente (Diabetes Insípida Nefrogénica), se complica con un proceso intercurrente igualmente infrecuente, ocasionando alteraciones electrolíticas inesperadas para la primera, de difícil manejo y que evidenciaron ciertas lagunas en nuestro conocimiento de su fisiopatología.

CASO CLÍNICO: Lactante varón de 10 meses que presenta rechazo de alimentación (sólidos y líquidos), de 4 días de evolución, con disminución de la diuresis. No vómitos. Afebril. En las últimas horas, asocia irritabilidad, alternando con períodos de somnolencia, así como alguna deposición más blanda de lo habitual (4-5/día) los 3 días previos al comienzo del cuadro.

Como antecedentes a destacar una Diabetes Insípida Nefrogénica (DIN) en tratamiento con hidroclorotiazida (1,5 mg/kg/día). Al ingreso se aprecia regular estado general, normocoloreado, abundante panículo adiposo, ojos hundidos y ojerosos, mucosas pastosas, no signo de pliegue, no exantemas, no petequias. Llamativa ausencia de sed, con rechazo de líquidos.

Se realiza una primera analítica compatible con deshidratación hiponatémica (131 mEq/L), alcalosis hipoclorémica e hipopotasémica, por lo que se retiran las tiazidas y se inicia rehidratación (glucosalino 1/3). Tras 5 h de ingreso se objetiva natremia que desciende a 127 mEq/L por lo que se añaden aportes extra de NaCl al 20%. Tras la normalización clínica (ganancia de peso incluida) y analítica, se reintroduce la hidroclorotiazida a 1 mg/kg/día. Los controles iónicos posteriores al alta fueron normales.

La sospecha fue sobredosis de hidroclorotiazida., pero la dosificación y administración del fármaco parecían correctos, planteándonos un posible error en la preparación de la fórmula magistral (excesivamente concentrado). Se trata de una hiponatremia hipovolémica por incapacidad para reponer las pérdidas renales propias de su DIN, debido a adiposidad por hiposmolaridad, la cual se debía al inadvertido hipertratamiento con diuréticos.

COMENTARIOS: El primer paso diagnóstico en las hiponatremias es conocer la osmolalidad plasmática, para después determinar la situación de volumen. El tratamiento se basa en la fisiopatología de la causa específica.

LINFANGIOMA EN LA EDAD PEDIÁTRICA

Clavijo Pendón A, Sánchez Ferrer F, Gavilán Martín C, Echenique Lara D, Caturla Moratalla J
Servicio de Pediatría. Hospital San Juan de Alicante. Alicante

INTRODUCCIÓN: Los linfangiomas son el segundo tipo de tumor vascular más frecuente en la infancia. La mitad se localiza en la región de cabeza y cuello. Un 50% está presente desde el nacimiento y casi todos aparecen antes de los dos años. En general son de carácter benigno aunque pueden producir compresiones sobre regiones vecinas que llegan a ser graves por afectación de órganos vitales. Se pueden producir rápidos aumentos del tamaño de la lesión por causa hemorrágica o infecciosa. La cirugía es el tratamiento clásico en la mayoría de los linfangiomas.

CASO CLÍNICO: Niño de 10 años de edad sin antecedentes previos de interés que acude a Urgencias por dolor abdominal difuso de 48 horas de evolución y fiebre de hasta 38,8°C. No vómitos, no síndrome miccional, última deposición de consistencia normal el día previo.

En la exploración física presenta adecuado estado general, destacando un abdomen muy distendido y dolor difuso a la palpación, sin signos de irritación peritoneal. Resto de exploración normal.

Pruebas complementarias: Hemograma: 8700 leucocitos (serie normal). PCR: 14,31 mg/dl. Rx de abdomen, ecografía y TAC: Presencia de una gran masa quística intraperitoneal, con diámetros aproximados de 22x9x26 cm, que desplaza posteriormente las asas de intestino delgado y estructuras mesentéricas. Se observan en su interior múltiples tabiques finos. Hallazgos compatibles con linfangioma de gran tamaño.

Se mantiene actitud expectante quedando a dieta absoluta con fluidos intravenosos. A las 12 horas de ingreso presenta un empeoramiento clínico (empeoramiento del estado general, aumento de la distensión abdominal y signos de irritación peritoneal) y analítico (6800 leucocitos con neutrofilia y PCR de 16 mg/dl), por lo que se decide intervención quirúrgica urgente.

Se lleva a cabo una laparotomía media: Exéresis + resección intestinal de una tumoración quística mesentérica de gran volumen que engloba un asa del intestino delgado con anastomosis término-terminal.

COMENTARIOS: El estudio de dolor abdominal en urgencias a menudo se limita a la exclusión de abdomen quirúrgico por apendicitis. Queremos resaltar la importancia del diagnóstico diferencial en los dolores abdominales y entre ellos el linfangioma. La edad de presentación es tardía en nuestro paciente, así como el gran volumen con el que se presentó. Una cuidadosa exploración y la ayuda de pruebas complementarias nos ayudaría en el diagnóstico de presunción del linfangioma.

MIOSITIS RECURRENTE

González Fernández MI, Maciá Piedra C, Fuentes Gómez L, Gómez Gosálvez F
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante

INTRODUCCIÓN: La miositis aguda recurrente es una patología muscular que se presenta generalmente en la infancia. La mayoría de casos se asocia a infección por virus Influenza B, aunque también se ha descrito asociada a otros virus (adenovirus, coxsackie, parainfluenza...). Es un cuadro de instauración brusca consistente en mialgias y debilidad muscular de predominio en miembros inferiores que dificulta la deambulación adoptando el paciente postura de puntillas con las rodillas flexionadas. Suele ir precedido de infección respiratoria de vías altas. Se caracteriza por aumento de las enzimas musculares y alteraciones analíticas que junto con la clínica orientan el diagnóstico. La evolución suele ser autolimitada mejorando con el tratamiento sintomático. La recurrencia es rara, sólo hay descritos siete casos en la literatura y ninguno de ellos supera los dos episodios.

Presentamos un caso clínico de miositis aguda recurrente, único caso descrito en la literatura revisada que ha presentado tres episodios. Nos planteamos si merece más exploraciones complementarias en un niño con este cuadro y con una actividad física normal.

CASO CLÍNICO: Varón de 10 años que consulta en Urgencias por presentar cuadro de dolor muscular agudo en gemelos de ambos miembros inferiores de menos de doce horas de evolución en el contexto de fiebre y cuadro catarral de 5 días de evolución, los últimos tres días con antibioterapia. No refería historia de ejercicio intenso ni de traumatismo.

No historia familiar de alteraciones musculares. Como antecedentes personales había presentado dos ingresos por cuadros similares al actual (6 y 8 años) siempre coincidentes con procesos infecciosos virales, de inicio brusco y autolimitados. Practica fútbol y no presenta fatiga, calambres ni dolor muscular bilateral.

A la exploración física el único dato destacable era dolor a la palpación en gemelos de miembros inferiores, dolor a la dorsiflexión y marcha de puntillas. La exploración neurológica fue normal. Se realizaron radiografías de miembros inferiores, sedimento orina y analítica sanguínea rutinaria que fueron normales. El único dato a destacar fue un valor de CK

de 952 U/L. Quedó pendiente de realizar serología de posibles virus causales.

Se recomendó reposo y tratamiento sintomático con antiinflamatorios no esteroideos. En los sucesivos días el paciente quedó asintomático por lo que se decidió no realizar más pruebas recomendando controles y seguimiento posterior.

COMENTARIOS: La recurrencia de los cuadros de miositis aguda es rara. Algunos autores proponen que cada uno de estos procesos es causado por un agente viral distinto. Hasta ahora en la literatura sólo se han descrito siete casos de miositis recurrente y de estos ninguno había superado los dos episodios. Nuestro paciente presentaba en esta ocasión su tercer episodio. Este caso nos sirve de ejemplo para plantearnos hasta dónde debemos llegar siendo la clínica de esta enfermedad autolimitada y sin mayor repercusión para la vida del paciente. Nuestra opinión es que si no hay cambios en la evolución que nos oriente hacia patologías musculares de mayor gravedad no vemos necesario realizar pruebas más cruentas con lo que ello supone para el paciente.

FORMAS DE PRESENTACIÓN DEL NEUROBLASTOMA. REVISIÓN DE CASOS EN NUESTRO HOSPITAL EN LOS ÚLTIMOS TRECE AÑOS

Fuentes Gómez L, Maciá Piedra C, García Baeza M, Esquembre Menor C
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante

INTRODUCCIÓN: El neuroblastoma es un tumor derivado de células ganglionares simpáticas primitivas. Es una enfermedad casi exclusiva de la infancia. Representa el tercer cáncer infantil después de las leucemias y los tumores cerebrales y es el más común de los tumores sólidos extracraneales en los niños. La mayoría se presenta por debajo de los 2 años de edad. Pueden aparecer en cualquier lugar del sistema nervioso simpático siendo la localización más frecuente la abdominal y dentro de ésta la suprarrenal. En ocasiones el diagnóstico es accidental en la exploración rutinaria, de ahí la importancia de ésta.

OBJETIVOS: Describir la distribución de casos en nuestro hospital según edad, sexo y localización. Determinar la forma de presentación y el tiempo de evolución hasta su diagnóstico. Establecer si existe relación entre la edad y el estadio y el tiempo de evolución y el estadio.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio retrospectivo en el que se han revisado 36 historias clínicas de niños diagnosticados de neuroblastoma en el periodo de tiempo comprendido entre enero de 1996 a enero de 2009. Hemos incluido a todo paciente con diagnóstico confirmado mediante anatomía patológica de neuroblastoma. Se han revisado los siguientes datos epidemiológicos: edad, sexo y área de referencia; y clínicos: comienzo y forma de presentación y estadio.

RESULTADOS: Se incluyen 36 pacientes diagnosticados de neuroblastoma: 53% niños y 47% niñas. La edad media fue de 22 meses (0 meses y 12 años). El 47% fueron diagnosticados en nuestro hospital y el 53 % traslados de otros hospitales.

La localización al diagnóstico fue: 14% torácicos y 86% abdominales; de estos últimos el 39% suprarrenales.

El motivo de consulta más frecuente fue clínica digestiva (45%). El 42% presentaban al diagnóstico una masa abdominal (47% hallazgos casuales en exploración, 20% hallazgos en ecografía prenatal y el resto, 33%, asociaba clínica abdominal). El 17% consultó por sintomatología respiratoria, diagnos-

ticándose el 100% de estos al efectuar una radiografía de tórax. El 30,6% presentó sintomatología constitucional, asociada a fiebre en más del 80%. Tres casos consultaron por lumbalgia, tumoración testicular y tumoración ósea. La clasificación según estadios fue: E-I: 36%; E-II: 0%; E-III: 22%; E-IV: 39%; E-IV S: 3%.

La edad media en meses por estadios fue: E-I: 27 meses; E-III: 15 meses; E-IV y E-IV-S: 22 meses.

El tiempo medio en días desde la aparición de la clínica hasta su diagnóstico fue: E-I: 14 días; E-III: 71 días; E-IV: 53 días.

DISCUSIÓN: Según nuestra experiencia, el neuroblastoma más frecuente fue de origen abdominal (suprarrenal) coincidiendo así con lo descrito en la literatura.

Se observó una relación entre mayor edad al diagnóstico y mayor tiempo de evolución desde la aparición de los síntomas con estadios clínicos más altos (sin diferencias estadísticamente significativas por el escaso tamaño muestral).

En un gran porcentaje de casos el diagnóstico fue un hallazgo casual al detectarse una masa abdominal en la exploración rutinaria o una masa torácica en la radiografía de tórax al consultar por fiebre o síntomas respiratorios.

Esta revisión pretende alertar a los pediatras de que una clínica tan inespecífica puede ser el comienzo de esta enfermedad.

SÍNDROME METABÓLICO EN UN GRUPO DE NIÑOS OBESOS DEL ÁREA 18 DE LA AGENCIA VALENCIANA DE SALUD

González Oliva E, Esteban Cantó V, Fuerte Segura MA, Herrero Beltrán T, Aleixandre Blanquer F, Jover Cerdá J

Unidad de Endocrinología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de la Salud. Elda. Alicante

INTRODUCCIÓN: La obesidad es en la actualidad una epidemia sanitaria en los países occidentales y empieza a serlo en aquellos en vías de desarrollo con hábitos occidentalizados. Afecta a los adultos y también a los adolescentes y niños. El síndrome metabólico (SM), como sumación de factores de riesgo cardiovascular (FRCV) es frecuente en los adultos y niños obesos. Quisimos conocer la frecuencia del SM en la población de niños obesos remitidos a nuestra consulta de Endocrinología Infantil.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio longitudinal observacional. Ámbito temporal: 01/01/2002 hasta 31/03/2004. Criterio de inclusión: Niños de ambos sexos diagnosticados de obesidad exógena (n = 80). Criterios de exclusión: Obesidad endocrinológica, sindrómica, ingesta de fármacos que alterasen el metabolismo hidrocarbonado. Definición de obesidad: IMC \geq p95 para la edad y sexo de la tablas de Begoña Sobradillo, Fundación Orbegozo. Definición de SM: La presencia de 3 ó más de los FRCV de la Tabla I.

RESULTADOS:

- La prevalencia de los diversos FRCV y del propio SM se pueden ver en las Tablas II y III.

Tabla I. Definición de Síndrome Metabólico

Perímetro cintura (cm)	Cintura \geq p90 para la edad y sexo
Triglicéridos (mg/dl)	\geq p90 para la edad y sexo
C - HDL (mg/dl)	\leq p10 para la edad y sexo
PAS / PAD (mmHg)	PAS ó PAD \geq p90 para la edad y sexo
Glucemia basal (mg/dl)	\geq 110 mg/dl

Tabla II	Elda	Cruz, USA
P. abdomen \geq p90	74 (92,5%)	62%
C - HDL \leq p10	21 (26,2%)	67%
Triglicéridos \geq p90	15 (18,7%)	26%
PAS ó PAD \geq p90	15 (18,7%)	26%
IFG	0	27%

Tabla III	\geq 1	\geq 2	\geq 3	\geq 4
Elda	93,8%	42,5%	18,7%	0,0%
Cruz, USA	90,5%	68,3%	30,2%	-

DISCUSIÓN: Nuestro trabajo tiene resultados de aplicación parcial por haber sido obtenidos de una muestra no representativa de la población que atiende nuestro hospital. No obstante, nos ha permitido conocer que la presencia del SM en nuestros niños obesos (18,7%) se encuentra en cifras muy semejantes a las de otras zonas de España y por debajo de la prevalencia que se da en países como los EE.UU. (28,7% en el estudio NHANES III, 32,8% en el NHANES 99). Es llamativo que en nuestra serie no hubo ningún caso de alteración de la glucemia, mientras que ésta es muy frecuente en series de los EE.UU. con una gran representación de población negra e hispana.

ONFALOCELE GIGANTE: PRESENTACIÓN DE UN CASO NO TRATADO

Lucas Sendra R *, Verdú Amorós JJ *, Alpera Lacruz MR *, Mares Diago FJ *, Benlloch Sánchez C **, López Saiz A *

* Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valencia. ** Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valencia

INTRODUCCIÓN: El onfalocele es un defecto de la pared abdominal que comprende la herniación del contenido abdominal recubierto por una membrana compuesta por el peritoneo y el amnios. El onfalocele gigante es aquel que contiene a la mayor parte del hígado. Se trata de una patología congénita de baja incidencia (1/3000-6000 nacidos vivos), con variaciones étnicas y geográficas.

CASO CLÍNICO: Niña de 5 años afecta de onfalocele gigante pendiente de reparación quirúrgica definitiva, que ingresa por cuadro suboclusivo.

Antecedentes personales:

- Nacida en Bulgaria. Residente en España desde los 3 años de edad.
- En las últimas semanas de embarazo se detecta ecográficamente una anomalía congénita en el feto a nivel abdominal, programando parto por cesárea.
- Onfalocele gigante intervenido al nacimiento en su país de origen, según técnica de Gross-I. Segunda intervención programada a los 2 años (Gross-II), no realizada.
- No otras malformaciones. Pendiente realizar estudio genético.



- Ingreso hospitalario previo a los 3 años por cuadro suboclusivo (en nuestro país).

Actualmente la niña presenta regular aspecto general por desnutrición, importante distensión abdominal con evidente herniación del contenido visceral, y cuadros suboclusivos de repetición de probable origen compresivo.

La situación clínica actual plantea dificultades médico-quirúrgicas para la completa corrección del cuadro. La capacidad limitada de la cavidad abdominal favorecería la aparición de un síndrome compartimental (compromiso de la vascularización intestinal y de la mecánica respiratoria, y una disminución del retorno venoso sistémico) con agravamiento del cuadro.

El planteamiento actual consiste en realizar una cirugía reparadora con aproximación progresiva de los músculos rectos abdominales, con reintervenciones secuenciales hasta el cierre completo de la pared abdominal.

COMENTARIOS: - El onfalocele es una entidad de diagnóstico prenatal (ecografía, alfa-fetoproteína).

- El pronóstico depende del tamaño del defecto y de la presencia de anomalías asociadas (70%): Malformaciones cardíacas y viscerales, anomalías cromosómicas, síndromes genéticos (Beckwith-Wiedeman, Pentalogía de Cantrell).

- La reparación quirúrgica debe llevarse a cabo dentro de los 2 primeros años, en función de la magnitud del defecto.

- Las complicaciones a largo plazo en los casos no operados incluyen patología respiratoria, retraso pondo-estatural y cuadros suboclusivos intestinales.

FRECUENTACIÓN DEL SERVICIO DE URGENCIAS Y HOSPITALIZACIÓN DE LA COHORTE DEL ESTUDIO RESPIR

Escolano Serrano S *, Talens Gandía J *, Ferrando Monleón S *, Pérez Tarazona S *, Bou Monterde R **, Martínez Camacho R *, Gastaldo Simeón E *

* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de la Ribera. Alzira. Valencia. ** Servicio de Epidemiología. Hospital Universitario de la Ribera. Alzira. Valencia

INTRODUCCIÓN: Describir la frecuentación del Servicio de Urgencias Pediátricas y hospitalización de un hospital de 2º nivel de la cohorte del estudio RESPIR (Registro y análisis epidemiológico de las sibilancias y el asma en una población infantil de la Ribera).

causa más frecuente que motivó ingreso en la cohorte del estudio independientemente de la edad fue la patología infecciosa respiratoria.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio descriptivo longitudinal de los niños nacidos en el H. de la Ribera empadronados en Alzira, entre marzo del 2007 y noviembre del 2008. Se recogieron datos demográficos, número de visitas a Urgencias, número de ingresos, diagnóstico al alta durante el periodo de marzo del 2007 a diciembre del 2008. Se realizó un análisis descriptivo de las variables del estudio.

RESULTADOS: Se analizaron los datos de 637 niños (52% niños, 48% niñas) y edad comprendida entre 1 día de vida y 1 año 9 meses y 27 días.

De los 637 niños estudiados, 409 niños, 64%, acudieron al Servicio de Urgencias y/o ingresaron. De éstos el 78% (319) presentaron únicamente visita al servicio de Urgencias, representando 1413 visitas. El restante 22% tenían al menos un episodio de hospitalización (103 ingresos de 90 niños), acudiendo además en 654 ocasiones al Servicio de Urgencias.

La hospitalización neonatal (44% de niñas y un 56% de niños), supuso el 55,5% (50) del total de ingresos. Procedieron de paritorios un 76% (38) por problemas relacionados con la gestación o el parto, con un 47% (18) de prematuros. Desde Urgencias ingresó un 16% (8), siendo la patología infecciosa respiratoria la causa principal (62%).

El 45% restante de los ingresos (40 niños con edad mínima de 29 días y máxima de 1 año 9 meses y 27 días) presentó una edad media de 6,7 meses. La distribución de sexo fue 43% niños, 57% niñas. De estos un 95% de los casos (38) ingresó por patología infecciosa, siendo la más frecuente la respiratoria en un 65% y la nefrourológica en un 15%.

Tres niños (3,3%) ingresaron de forma programada para intervención quirúrgica. Dos niños ingresaron por patología neurológica. Dos niños ingresaron por sospecha de apnea.

DISCUSIÓN: El total de visitas a Urgencias supuso 2067 de las cuales sólo 57 (2,7%) ingresó. La

IMPACTO DE LA INMIGRACIÓN EN LAS CONSULTAS DE URGENCIAS PEDIÁTRICAS DE UN HOSPITAL TERCIARIO VALENCIANO

Miñambres Rodríguez M, Berlanga Charriel P, Aragón J
Servicio de Urgencias. Hospital Infantil La Fe. Valencia

INTRODUCCIÓN: En los últimos años, la población inmigrante en la Comunidad Valenciana ha alcanzado el 17% del total (INE, 1 enero 2008). El personal sanitario considera, en ocasiones, que esta población realiza un mal uso de los servicios de Urgencias. Con la intención de objetivar esta apreciación se ha realizado este estudio, planteando, para ello, los siguientes objetivos: Principal: Describir el porcentaje de pacientes atendidos en el Servicio de Urgencias que corresponden a la población inmigrante pediátrica que consulta en dicho servicio. Secundarios: 1. Comparar el uso del Servicio de Urgencias entre la población inmigrante y no inmigrante. 2. Comparar la apreciación por parte del personal sanitario con nuestros resultados.

MATERIAL Y MÉTODOS: Revisión de todas las consultas atendidas en los 14 primeros días de noviembre de 2008 en el Servicio de Urgencias del Hospital Infantil la Fe de Valencia (n = 1940). Se han excluido las urgencias exclusivamente traumatológicas o quirúrgicas. Se realiza una encuesta al personal de urgencias (médico y no médico) (n = 60) sobre la apreciación del porcentaje de inmigración sobre el total. Se ha empleado Chi² en el análisis estadístico.

RESULTADOS: 1. Procedencia de los progenitores: 79% españoles, 4% matrimonios mixtos (un progenitor inmigrante) y 17% inmigrantes (9% Sudamérica y Centroamérica, 3% África, 3% Europa del Este, 1,5% Asia, 0,5% resto de Europa y 0% de Norteamérica).

2. Nacidos en España de padres inmigrantes: 103/162 Sudamérica y Centroamérica, 69/69 matrimonios mixtos españoles, 22/55 África, 14/47 Europa del Este, 14/25 Asia, 4/9 resto de Europa, 0/1 Norteamérica.

3. El origen (inmigrante/no inmigrante) no influye en un mayor uso del Servicio de Urgencias en términos de: Hiperfrecuentación (≥ 6 consultas/año, exceptuando pacientes con patología crónica) ni uso inadecuado (no se realizan pruebas diagnósticas, ni procedimientos, ni tratamiento distinto al sintomático).

4. Opiniones del personal sanitario sobre la proporción de inmigrantes (n= 60):

- Personal médico: 15/30 correcta. 3/30 opina que suponen más de un 45%.

- Personal no médico: 3/30 correcta. 21/30 opina que suponen más de un 45%.

DISCUSIÓN: El aumento de la inmigración en los últimos años en nuestro país ha conllevado un aumento de las consultas en el Servicio de Urgencias pediátricas de nuestro hospital.

Aunque casi el 20% de las consultas atendidas correspondía a población de origen inmigrante, destaca que más de un 60% de las mismas se trata de niños nacidos ya en España.

El origen no influye en términos de hiperfrecuentación ni de uso inadecuado.

Entre el personal sanitario (principalmente no médico) existe una sobreestimación de la proporción de inmigrantes que consulta en nuestro hospital.

CRITERIOS DE EVALUACIÓN DE LA CALIDAD DE LAS COMUNICACIONES CIENTÍFICAS

Congreso de la SVP. Castellón 2009

Cada comunicación será valorada por dos miembros del Comité Científico, sumándose sus puntuaciones. Ningún miembro del Comité Científico valorará comunicaciones procedentes de su misma provincia. El Comité distribuirá las comunicaciones dentro de las distintas secciones correspondientes a los 5 premios adjudicables: Al premio a mejor comunicación general, optarán todas las comunicaciones. Al premio a la mejor comunicación de hospital terciario optarán las provenientes de los hospitales Clínico de Valencia, General de Alicante, General de Castellón y La Fe. Al premio a la mejor comunicación de hospital secundario optarán las provenientes de todos los demás hospitales de la Comunidad Valenciana. Al premio a la mejor comunicación de Atención Primaria optarán las provenientes de centros de Atención Primaria y consultas privadas. Si hay comunicaciones que provienen de otros centros o personas, el Comité Científico decidirá en qué categoría clasificarlas. Al premio a la mejor comunicación de investigación o a la más innovadora optarán todas las comunicaciones, y será el Comité Científico quien decida las que cumplen con criterios adecuados para poder recibirlo. Las puntuaciones se asignarán según el siguiente esquema:

Tipo de estudio:	Puntos
De intervención: Experimental (ensayo clínico)	10
Observacional de cohortes	8
Observacional de casos y controles	7
Observacional de pruebas diagnósticas	6
Observacional analítico (con hipótesis definida)	5
Observacional descriptivo (sin hipótesis definida)	4
De diseño incompleto: Serie de casos (casuística)	3
Sin diseño (casos clínicos, exposición de tema, protocolos)	2

Tipo de análisis estadístico:	Puntos
Avanzado (correlación, multivariante, etc.)	5
Básico (pruebas de comparación o probabilidad: T, Chi ² , OR, etc.)	3
Descriptivo (medidas de tendencia y dispersión: proporción, media, etc.)	1
Sin análisis estadístico	0

Objetivos ("Introducción"):	Puntos
Muy buenos	3
Normales	2
Poco trabajados	1
Malos	0

Contenidos ("Material y Métodos" y "Resultados" o "Caso Clínico"):	Puntos
Muy buenos	3
Normales	2
Poco trabajados	1
Malos	0

Conclusiones ("Discusión" o "Comentarios"):	Puntos
Muy buenas	3
Normales	2
Poco trabajadas	1
Malas	0

Máximo: 48 puntos (24 x 2 valoraciones). Según el resultado de esta parte, y a criterio del Comité Científico, se podrá hacer una segunda valoración adicional, que sumará sus puntos a la anterior, hasta un máximo de 60 puntos en total, en la que las comunicaciones que opten a premio serán valoradas, cada una por dos miembros del Comité Científico, durante su exposición en la Reunión, sumando puntos según el siguiente esquema:

Presentación visual (claridad, estructura):	Puntos
Muy buena	3
Normal	2
Poco cuidada	1
Mala	0

Presentación oral (concisión, relevancia):	Puntos
Muy buena	3
Normal	2
Poco cuidada	1
Mala	0

Al finalizar la exposición de comunicaciones se reunirán los representantes del Comité Científico, para confirmar las puntuaciones obtenidas, la calidad, y la asignación de las comunicaciones finalistas, y sacar el listado de las comunicaciones premiadas. Los premios pueden quedar desiertos a juicio del Comité Científico.

De la suma de la primera y segunda fase se obtendrán las comunicaciones que hayan obtenido la mayor puntuación, y que serán las que recibirán, por orden de puntuación en sus diferentes secciones, los 5 premios de la Sociedad Valenciana de Pediatría:

- Premio SVP a la mejor comunicación: 400 euros
- Premio a la mejor comunicación de atención terciaria: 200 euros
- Premio a la mejor comunicación de atención secundaria (h. comarcales): 200 euros
- Premio a la mejor comunicación de atención primaria: 200 euros
- Premio a la comunicación más innovadora de investigación: 200 euros

Comité Científico de la XXV Reunión de la Sociedad Valenciana de Pediatría, abril de 2009