

Posters

1. DISTROFIAS MUSCULARES: TIPOS DUCHENNE Y BECKER. *A. Rodríguez Alborran, F. Fernández Pastor, AG Andrés Andrés, J. Santos Borbujo, L. Monzón Corral. Hospital Universitario de Salamanca*

Introducción: Las distrofias musculares son enfermedades genéticamente determinadas y progresivas. En el caso de los tipos de Duchenne y Becker son recesivas ligadas al cromosoma X, locus Xp21, y están en relación con una proteína llamada distrofina. Clínicamente se caracterizan por una debilidad muscular progresiva y simétrica de predominio proximal, con pseudohipertrofia gemelar y aumento de los enzimas musculares. Siendo la forma de presentación del Becker más benigna y tardía.

Casos clínicos: Presentamos dos casos, con distinta forma de inicio y de evolución, correspondiente a una distrofia muscular de Duchenne frente a una de Becker.

El primer caso es un niño de 6 años de edad, sin antecedentes personales y familiares de interés, que presenta debilidad muscular, torpeza, cansancio y dificultad para subir escaleras y correr, que se ha ido haciendo cada vez más manifiesta, desde hace varios años. A la exploración destaca a nivel de los miembros inferiores escaso trofismo muscular, con hipotonía y pseudohipertrofia gemelar. Además presenta dificultad para pasar de la sedestación a la bipedestación y una marcha dificultosa con hiperlordosis lumbar.

El segundo caso es un niño de 26 meses adoptado, del cual se desconoce sus antecedentes personales y familiares, que presenta una elevación de enzimas musculares desde hace un año. En la exploración se observa una pseudohipertrofia gemelar, un equinismo bilateral, una hiperlordosis lumbar y una marcha levemente basculante con aumento de la base de sustentación.

En ambos casos se realiza un estudio completo que incluye: analítica, electromiograma, electrocardiograma, biopsia y estudio genético.

Respecto a su evolución, en el primer caso, la hipotonía se ha generalizado, presenta una arreflexia de miembros inferiores y se acompaña de una marcha dandinante y una maniobra de Gowers positiva. Mientras en el segundo caso se encuentra clínicamente estable.

Conclusión: Son enfermedades relativamente poco frecuentes, en las cuáles dependiendo del grado de afectación de la

síntesis de distrofina, determina la aparición de dos formas clínicas de presentación y evolución distintas. En la actualidad se investiga en la terapia génica como base para su tratamiento.

2. PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO: DESCRIPCIÓN DE UN CASO CLÍNICO. *J. Mallo Castaño, J.P. Martínez Badás, L. Castañón López, A. Díaz Moro, C. Villafañe Landeira, B. Robles García, B. Herrero Mendoza. Servicio de Pediatría. Hospital de León*

Introducción: El pseudohipoparatiroidismo es un síndrome heterogéneo de desórdenes clínicos, bioquímicos y óseos con múltiples combinaciones entre sí, causado por defectos en los receptores celulares de la PTH que producen resistencia y falta de respuesta periférica a aquella.

Caso clínico: varón de 4 años que acude por haber presentado en el último mes y medio, varios episodios intermitentes de dolor e impotencia funcional en EEII (valorados previamente por traumatología) asociados ocasionalmente a rigidez de manos. AF: sin interés. AP: Embarazo normal a término, parto eutócico, PRN: 3,530, talla RN: 49, regurgitador habitual, vitamina D3 (7 gotas/día) en el primer año, desarrollo pondero-estatural adecuado, ingresos por GEA y bronquitis aguda. EF: peso: 22 kg (>97), talla: 106,5 cm (90), BEG, sobrepeso, hipertensión de masas gemelares, fuerza y sensibilidad conservadas, reflejos rotulianos exaltados, Gowers negativo, Trousseau y Chvostek positivos, marcha "de puntillas" dolorosa. EC: hemograma normal, bioquímica (Fe 46, ferritina 10, ALP 624, Ca 6,1, P 8,79, CK 865, aldolasa 10,7, LDH 742) con progresiva normalización de parámetros, osteocalcina 22,4 (3- 13,5), calcitonina 17,1 (0-15), niveles Vit D3 42 (16-56), PTH mol intacta 627 (5-40), EAB (ph 7,34 PCO₂ 39 bic. 21), T4 libre 1,05 y TSH 13,86, normalidad de Inmunoglobulinas, complemento, ANA, Anti DNA, serologías bacterianas, víricas, Ac. celiaca, sist-sed. orina, Ac. antitiroglobulina, antimicrosomales, antiparatiroides, niveles de cortisol, ACTH, FSH, LH, orina de 24 horas con índice Ca/Cr 0,01 y RTP 93,5%, Rx EEII con calcificaciones en tercio medio de ambos fémures, EKG con QTc largo (0,48), EEG y EMG normales, Edad ósea igual a cronológica, Exp. oftalmológica normal, Cariotipo normal (46 XY), Eco tiroidea, paratiroides y abdominal normales, Rx lateral cráneo y TAC cerebral normales.

Evolución y tratamiento: favorable con algún episodio aislado de tetania. Recibió inicialmente aportes iv. de calcio y posteriormente orales así como calcitriol oral. Actualmente precisa además terapia hormonal sustitutiva con tiroxina

Comentarios: En la evaluación de la hipocalcemia se debe tener en cuenta esta entidad pese a su baja frecuencia. La prueba funcional de estímulo con PTH exógena (Ellsworth-Howard) sólo suele ser necesaria para establecer el diagnóstico cuando los valores basales de PTH no son claramente concluyentes, debido fundamentalmente a su elevado coste.

3. Distrofia neuroaxonal infantil. SÍNDROME NEURODEGENERATIVO CON ATROFIA CEREBELOSA E HIPOTONÍA MIXTA COMO DATOS SUGESTIVOS. *O. Blanco-Barca, J. Eiris-Puñal, J. Peña-Gutián, J. Fernández-Bustillo, E. Pintos-Martínez*, M. Castro-Gago. Departamento de Pediatría, Servicio de Neuropediatría. *Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela.*

Introducción. La distrofia neuroaxonal infantil (DNAI) o enfermedad de Seitelberger, es una enfermedad neurodegenerativa de causa desconocida, transmisible bajo un patrón hereditario autosómico recesivo. Clínicamente cursa con un estancamiento y regresión psicomotrices de inicio en el primer o segundo año de la vida, asociado a hipotonía de semiología mixta (segmentaria y suprasegmentaria) que progresa a una tetraplejía espástica, atrofia óptica y demenciación progresivas, sobreviviendo la muerte hacia el final de la primera década de la vida.

Objetivos. Presentar un niño de 30 meses de edad con DNAI en el que se descartó una citopatía mitocondrial y una deficiencia de la enzima alfa-N-acetil-galactosaminidasa.

Caso clínico. Varón de 30 meses de edad con un retraso inicial de adquisiciones psicomotrices de forma global con posterior regresión. En la exploración física, presentaba afectación neurológica severa con hipotonía mixta, hipotrofia muscular con debilidad generalizada y leve nistagmo horizontal bilateral. En las exploraciones complementarias destacaba en la neuroimagen un leve aumento del espacio subaracnoideo con atrofia de vermis y hemisferios cerebelosos. Las pruebas neurofisiológicas (EMG y ENG), normales inicialmente, mostraban posteriormente en la EMG signos de denervación, y en la ENG una disminución de la amplitud de las respuestas motoras con preservación de la velocidad de conducción. Histológicamente se demostró la presencia de axones con axoplasma expandido con las típicas inclusiones túbulo-vesiculares.

Conclusión. El cuadro clínico de nuestro paciente cumple todos los criterios diagnósticos de DNAI, estando encuadrado en una forma clásica de la enfermedad. La DNAI debe ser considerada ante: 1) clínica de estancamiento y posterior regre-

sión del desarrollo psicomotor antes del segundo año de vida; 2) hipotonía, atrofia muscular y arreflexia global inicial con evolución posterior hacia un cuadro de piramidalismo; 3) hallazgos EMG iniciales normales con signos posteriores de denervación; 4) atrofia cerebelosa (hemisferios y vermis); 5) déficit visual y 6) demostración histopatológica de hallazgos característicos.

5. FORMA CLÁSICA DE ENFERMEDAD DE PELIZAEUS-MERZBACHER SECUNDARIA A DUPLICACIÓN EN EL GEN PLP. *O. Blanco-Barca, Alvarez-Moreno*, C. Soler-Regal*, J. Eiris-Puñal, M. Castro-Gago. Departamento de Pediatría, Servicio de Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela. *Servicio de Pediatría, Hospital Xeral-Cies, Vigo.*

Introducción. La enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher es una rara forma de leucodistrofia sudanófila transmitida de forma recesiva ligada al cromosoma X. Afecta exclusivamente a la mielina del SNC y está causada por una deficiencia de la proteína proteolipídica (PLP), codificada a nivel Xq21.2-q22. Se manifiesta siguiendo un patrón clásico o connatal y asocia nistagmo, estridor y manifestaciones pirámido-extrapiramidales en el marco de un cuadro de retraso psicomotor y regresión de presentación y curso clínico variables.

Objetivos. Descripción de los hallazgos clínicos, neurofisiológicos, neurorradiológicos y genético-moleculares en un caso de enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher.

Caso clínico. Varón de 37 meses de edad con severo retraso psicomotor, nistagmo, corea y distonía con un perfil evolutivo estacionario. En las exploraciones complementarias se destaca una severa hipomielinización supratentorial en presencia de hallazgos electrofisiológicos periféricos (EMG y VCN) normales. El estudio genético mediante PCR, confirmó la sospecha clínica al objetivar una duplicación en el gen de las PLP.

Conclusión. La presente observación corresponde a una forma clásica de la enfermedad de Pelizaeus Merzbacher, la cual debe considerarse ante la asociación de: 1) retraso psicomotor; 2) nistagmus precoz; 3) afectación pirámido-extrapiramidal; 4) ausencia de afectación neurofisiológica periférica y 5) patrón neurorradiológico de hipomielinización del SNC.

8. ALTERACIÓN DE LA FUNCIÓN PULMONAR EN NEONATOS CON ENFERMEDAD DE MEMBRANA HIALINA: EVALUACIÓN Y FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS. *M. Fernández Sanmartín, N. Gonzalez Alonso, J.M. Iglesias Meleiro, A. Pérez Muñuzuri, I. Martínez Soto, J.R. Fernández Lorenzo. Departamento de Pediatría. Servicio de Neonatología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.*

Objetivos: 1) Evaluar una nueva técnica de monitorización de la función pulmonar y su aplicabilidad en el neonato-lactante. 2) Analizar los factores de riesgo de desarrollo de patología pulmonar crónica en lactantes con antecedente de Enfermedad de Membrana Hialina (EMH).

Material y métodos: 20 pacientes con antecedente de EMH, fueron sometidos a una exploración de función pulmonar a la edad de 1 mes (sobre una edad corregida de 40 semanas). Se analizaron los resultados en función de: peso al nacimiento, edad gestacional, gravedad clínica al ingreso (grado de membrana) e intensidad del soporte ventilatorio.

Técnica: sistema modular EXHALYZER® (Eco Medics), que cumple las recomendaciones del ATS y ERJ, para el estudio de la función pulmonar en población pediátrica.

Análisis estadístico: U de Mann-Whitney/Wilcoxon (significación: $p < 0,05$)

Resultados: Los neonatos con enfermedad de membrana hialina más severa (grado III-IV) presentan una elasticidad pulmonar significativamente más baja, como representan tanto los valores de compliance total; $6,81 \pm 2,54$ vs $4,85 \pm 1,47$ ($p = 0,048$), como de compliance por peso; $2,03 \pm 0,45$ vs $1,35 \pm 0,31$ ($p = 0,004$) y unas resistencias pulmonares significativamente más elevadas que aquellos en los que la enfermedad es más leve (grado I-II) $82,71 \pm 25,26$ vs $50,35 \pm 21,65$ ($p = 0,010$). Datos similares observamos cuando comparamos los parámetros de función pulmonar en función de la duración de la ventilación mecánica ($> 0 <$ de 3 días) y la necesidad de suplemento de oxígeno ($> 0 <$ de 7 días), con valores de elasticidad y resistencias significativamente más elevados en aquellos pacientes que precisaron de mayor apoyo ventilatorio. Sin embargo no encontramos diferencias significativas cuando comparamos la función pulmonar con relación a la edad gestacional y/o el peso al nacimiento.

Conclusiones:

- La técnica de medición de la función pulmonar utilizada en nuestro estudio es fiable, reproducible y carece de efectos secundarios.
- El factor más influyente en el deterioro de la función pulmonar en neonatos prematuros es la gravedad clínica inicial (grado de EMH), asociado a una mayor duración de la ventilación mecánica y/o necesidad de oxigenoterapia, con independencia del la EG y/o el peso al nacimiento
- El estudio de la función pulmonar en neonatos prematuros nos provee de datos objetivos para optimizar las medidas terapéutico-profilácticas para mejorar la misma.

9. SÍNDROME DE TREACHER COLLINS. *J.D. Herrero Morín, R.P. Arias Llorente, A.C. Rodríguez Dehli, S. Jiménez Treviño, P. Touza Pol, R. Pardo de la Vega, B. Fernández Colomer.* Servicio de Neonatología. Departamento de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias.

Introducción: El síndrome de Treacher Collins es el resultado de un trastorno en el desarrollo facial de origen genético. El gen anómalo localiza en el brazo largo del cromosoma 5 y se transmite de forma autosómica dominante, aunque en un elevado número de casos es causado por neomutaciones. Presenta rasgos faciales característicos, bilaterales, pudiendo cursar con malformaciones en otros órganos, con normalidad primaria intelectual.

Caso clínico: Se describe el caso de un paciente recién nacido varón afecto por este síndrome. Preciso reanimación en sala de partos, que resultó dificultosa por las características anatómicas del paciente. Los rasgos faciales más destacables fueron: hendidura palpebral de orientación antimongoloide, con coloboma de párpado inferior, hipoplasia malar, retromicrognatia, microtia y apéndices preauriculares. Asociaba ureterohidronefrosis bilateral, criptorquidia y micropene, y malposición de los dedos de extremidades inferiores. La necropsia puso de manifiesto hipertrofia de ventrículo izquierdo. A lo largo de su ingreso presentó dificultad en el manejo de la vía respiratoria alta, que condujo al éxitus.

Conclusiones: El síndrome de Treacher Collins presenta malformaciones faciales que pueden originar dificultar el manejo de la vía aérea alta.

10. ACLASIA ESOFÁGICA EN NIÑA DE 13 AÑOS. DIFICULTAD DIAGNÓSTICA. *J.C. Hernando Mayor, J.I. Suárez Tomás, J.A. Vázquez Fernández, E. Suárez Menéndez.* Hospital San Agustín, Avilés, Asturias.

La acalasia esofágica se caracteriza por la ausencia de peristalsis en el cuerpo del esófago y el aumento de la presión de reposo del esfínter esofágico inferior, que no se relaja durante la deglución.

Nuestro caso se trata de una niña de 12 años y 8 meses cuyo motivo de consulta fue la ausencia de caracteres sexuales. Se observa un retraso estatoponderal con un peso de 24 Kg ($< P_3$), talla 139 cm ($< P_3$, SDS -2.6), signos de malnutrición y se constata el uso habitual de laxantes además de un entorno sociofamiliar inestable. Todo ello nos hace sospechar un trastorno de la conducta alimentaria, solicitando la colaboración de asistente social y del Centro de Salud Mental, asistiendo a una mejoría transitoria que nos hace reconsiderar la problemática de la paciente, procediendo a su ingreso en el que observamos una lentitud en la ingesta, disfagia, dolor retroesternal y actitud de posturas antiálgicas con la ingesta.

El tránsito esofágico revela un ensanchamiento esofágico y pérdida de contracciones. La pHmetría un reflujo leve y la manometría esofágica una aperistalsis completa, 100% de ondas simultáneas de baja amplitud y repetitivas, imagen en espejo, compatible con acalasia típica. Se pide colaboración a la Unidad de Nutrición y consulta a Cirugía Infantil.

Conclusiones: pensar en la posibilidad de acalasia esofágica ante sintomatología de disfagia, regurgitación, pérdida de peso, retraso en el desarrollo psicofísico y complicaciones respiratorias relacionadas con aspiración. La incidencia es de 1/100.000 habitantes/año. El esquema terapéutico puede ser médico, quirúrgico y dilataciones.

11. CAMBIOS EPIDEMIOLÓGICOS EN EL HIJO DE MADRE TOXICÓMANA EN NUESTRO ÁREA EN LA ÚLTIMA DÉCADA. *M^a Á. Martín Mardomingo, C. Cuadrillero Quesada, Susana Parrondo, L. Martínez Mengual, G. Solís Sánchez, M^a Á. Montemayor Rubio. Servicio de Pediatría, Hospital de Cabueñes, Gijón.*

Objetivos: Conocer la incidencia de hijo de madre toxicómana en nuestro medio en los últimos diez años, objetivando los cambios en cuanto al consumo, vía de administración e infecciones maternas durante esta década y estudiando los posibles cambios clínicos en los hijos.

Pacientes y métodos: Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo de todos los "hijos de madre toxicómana" desde el 1-1-1992 al 31-12-2001 nacidos en nuestro hospital o derivados a él, descripción de la serie y comparación entre los periodos comprendidos entre 1992-1996 y 1997-2001.

Resultados: Incidencia media de 7,5 casos por cada 1000 recién nacidos vivos, con una disminución del 8,7 al 6,3 entre el primer y segundo quinquenio. Las madres del segundo grupo presentaron menor utilización de heroína y de la vía intravenosa a favor de metadona y cocaína utilizando en mayor medida la vía oral. Del mismo modo, estas madres presentaban mayor incidencia de infección por el virus de la hepatitis C y partos instrumentales frente a las madres del primer grupo. Los recién nacidos no presentaban diferencias: 40% de niños menores de 2.500 g, 20% de bajo peso para la edad gestacional, 24% de prematuros, 6% de niños malformados. Un 79% presentaron síndrome de abstinencia aguda, 2% infección por VIH y 3% por VHC. Un 4% fueron dados en adopción.

Conclusiones: Los hábitos tóxicos maternos han cambiado en los diez años, pero no se han encontrado diferencias en la patología en los niños estudiados. El consumo de drogas de abuso por las madres gestantes se asocia a un porcentaje elevado de bajo peso, prematuridad, síndrome de abstinencia neonatal, infección vertical por VIH y VHC y problema sociofamiliar.

13. FÍSTULA URETROPERINEAL CONGÉNITA EN UN ADOLESCENTE. *M. Montero, R. Muguerza, F. Díaz, J.L. Vázquez*, R. Cunqueiro**, A.R.Costa. Sección de Cirugía Pediátrica. Sección de Radiología Pediátrica*. Servicio de Anatomía Patológica**, Complejo Hospitalario "Xeral-Cies".*

Introducción. La fístula uretroperineal (FUP) congénita es una anomalía muy rara en la cual existe un fino trayecto que se extiende desde la uretra posterior al periné. En la revisión de la literatura publicada encontramos que la salida de gotas de orina por el periné y/o las infecciones urinarias son los síntomas más frecuentes. El tratamiento quirúrgico es curativo.

Material y métodos. Paciente de 14 años, sano y sin antecedentes quirúrgicos, que refiere en los últimos 2 meses sensación de escape de orina por el "ano" con todas las micciones. En el examen físico, al presionar la vejiga, se evidenció la salida de gotas de orina en la zona perineal derecha muy próxima al ano. La uretrocistografía demostró la existencia de un trayecto fistuloso que se originaba en uretra posterior. La cistoscopia reveló una uretra normal sin poder identificarse el orificio fistuloso. Se extirpó el trayecto fistuloso, confirmándose en el estudio anatómopatológico la existencia de un trayecto fistuloso uretrocutáneo. La uretrocistografía postoperatoria es normal.

Discusión. La FUP congénita representa un fino trayecto entre la uretra prostática y el periné. Generalmente se diagnostica en niños mayores cuya micción por la uretra es normal. El principal diagnóstico diferencial de esta anomalía se debe establecer en primer lugar con la duplicación de uretra "tipo hipospádico", en la cual la uretra ventral es la de mayor tamaño y por tanto la de mayor funcionalidad, y en 2º lugar con la FUP "tipo H" que es una variante de las malformaciones anorrectales extremadamente rara. Es crucial realizar una uretrografía retrógrada y cistografía miccional para diferenciar la duplicación de uretra de la FUP congénita, ya que la extirpación de la uretra ventral sería catastrófico en el primer caso y curativo en el segundo.

14. QUISTE DE GARTNER CON PROLAPSO VAGINAL DE PRESENTACIÓN NEONATAL. *M. Montero**, R. Muguerza**, M. Prada**, M. Fontoira*, C. Sousa, A.R.Costa**. Sección de Cirugía Pediátrica**. Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario "Xeral-Cies". Complejo Hospitalario de Pontevedra**

Introducción. Los tumores de vagina en niñas recién nacidas son raros, siendo los quistes vaginales la causa más frecuente de tumefacción vaginal benigna. Por lo general son quistes uniloculares, remanentes del conducto mesonéfrico o, más raramente un acúmulo de fluido en la porción no fusionada del conducto paramesonéfrico. Se clasifican según el aspecto histológico de la cubierta epitelial y su localización.

Caso clínico. Presentamos el caso de una recién nacida a término con diagnóstico prenatal, a la 31 semana de gestación, de tumoración vaginal. La exploración al nacimiento reveló un meato uretral de calibre normal, in situ, y una masa de 3x5 cm que prolapsaba la pared posterolateral derecha de la vagina desplazando el orificio himeneal a la cara posteroinferior.

Mediante la ecografía se descartó la existencia de patología urológica y/o raquídea, y se observó el útero y la vagina. Con la sospecha de Quiste de Gartner se procedió a la extirpación del quiste de contenido mucoso opalescente y posterior vaginoplastia. El estudio anatomopatológico confirmó el diagnóstico inicial.

Discusión. Los remanentes del conducto de Wolf se encuentran a lo largo de las paredes anterolaterales de la vagina y se presentan como un a masa paravaginal quística. Los síntomas pueden ir desde la retención urinaria hasta síntomas relacionados con una abertura ectópica del uréter hacia el quiste. En la literatura publicada, encontramos menos de 50 casos descritos de asociación de Quiste de Gartner, uréter ectópico y /o displasia renal, con menos del 10% de debut neonatal. Sin embargo, ante esta patología, siempre debemos descartar malformaciones urológicas asociadas previo a la cirugía. El diagnóstico diferencial se establece con los quistes de inclusión epitelial, quistes del conducto de Müller y el himen imperforado con hidrocolpos.

15. FUNCIÓN PULMONAR EN NEONATOS CON ANTECEDENTE DE SÍNDROME DE ASPIRACIÓN MECONIAL. *M. Fernández Sanmartín, M. López Franco, O. Blanco Barca, L. Iglesias Gonzalez, A. Pérez Muñuzuri, M.J. Fernández Seara, J.R. Fernández Lorenzo.* Departamento de Pediatría. Servicio de Neonatología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Objetivo: Evaluar de forma objetiva las posibles alteraciones de la función pulmonar en neonatos con antecedente de síndrome de aspiración meconial (SAM), tras el alta hospitalaria.

Material y método: 7 neonatos con antecedente de SAM, y 7 controles sanos de edad y características somatométricas superponibles, fueron sometidos a una exploración de función pulmonar al mes de edad.

Técnica: sistema modular EXHALYZER® (Eco Medics), que cumple las recomendaciones del ATS y ERJ, para el estudio de la función pulmonar niños.

Análisis estadístico: U de Mann-Whitney/Wilcoxon (significación: $p < 0,05$)

Resultados: Los neonatos con antecedente de SAM presentan, al mes de vida, unas resistencias pulmonares significativamente más altas, y una elasticidad pulmonar más baja que los neonatos a término sin patología respiratoria. No encontramos diferencias de significación entre otros parámetros de función pulmonar como la capacidad residual funcional, ni la frecuencia respiratoria. (Tabla 1)

Conclusiones:

- Los neonatos con antecedente de SAM presentan, al mes de vida, una alteración objetiva de las propiedades elásticas y

Tabla 1.

Parámetros	Grupo	N	Media	D.S.	(p)
Frec resp (rpm)	SAM	7	47,71	7,71	0,949
	sanos	7	47,14	6,46	
Compliance/kg (mL/cmH ₂ O/kg)	SAM	7	1,90	0,36	0,015
	sanos	7	2,73	0,86	
Resistencias (cmH ₂ O/L/seg)	SAM	7	92,79	32,20	0,003
	sanos	7	37,09	11,12	
CRF/kg (ml/kg)	SAM	7	29,49	9,28	0,565
	sanos	7	29,54	6,49	

resistencias pulmonares, que aunque no condicionan basalmente una alteración clínica significativa (frecuencia respiratoria similar a controles), nos obligan a una estrecha monitorización evolutiva, ante la posibilidad de intercurrentias que empeoren su reserva respiratoria.

- La monitorización de la función pulmonar de los neonatos SAM, nos permite conocer de forma "cuantificable" su situación respiratoria, e identificar a aquellos pacientes subsidiarios de algún tipo de intervención terapéutica (broncodilatadores...)

16. CARACTERIZACIÓN GENÉTICA Y PATOLÓGICA DE LA ENFERMEDAD DE NORRIE, A PROPÓSITO DE UNA FAMILIA AFECTA. *L. Rey Cordo, J. Martínez, S. Ocampo Cardalda, C. Sousa Rouco, A. Muñoz Torres, M. Milá*, J. Antelo Cortizas.* Unidad de Neonatología. Hospital Xeral-Cies. Vigo. *Servei Genetica. Hospital Clinic i Provincial de Barcelona

En 1961 Warburg describió 7 casos de una enfermedad degenerativa hereditaria en 7 generaciones de una familia danesa. El caso índice era un niño de 12 meses aparentemente normal, salvo por opacidad en medios transparentes, iris atroficos y una masa amarillenta proliferativa retrorenal en el fondo de ojo. El examen histológico demostró una masa necrótico-hemorrágica en la cámara posterior del ojo, rodeada por un tejido glial indeferenciado. En 5 de los 7 casos, en los siguientes años se desarrolló sordera y 4 presentaron retraso mental.

Este desorden fue descrito por primera vez por Norrie en 1933. Su base genética es una alteración en el gen NDP, que codifica una pequeña proteína de 133 aminoácidos de función desconocida (aunque se sugiere un rol en la regulación de los procesos de diferenciación celular). El gen NDP, localizado en el cromosoma X, está constituido por tres exones separados por dos intrones. Las mutaciones que se han encontrado por SSCP son, en la mayoría de los casos, mutaciones puntuales con expresiones fenotípicas variables, excepto los casos con largas deleciones submicroscópicas que se asocian a un síndrome neuro-

lógico más severo. El trastorno se transmite con un patrón de herencia mendeliano, recesivo ligado a cromosoma X.

Presentamos una familia afectada de este trastorno, compuesta por dos miembros (tío y sobrino) afectados de ceguera bilateral desde el nacimiento. El caso índice es un recién nacido que ingresó en la Unidad de Neonatología por opacidad de medios transparentes. En RNM ocular aparecieron datos de malformación de ambas lentes a nivel anterior, con visualización de una masa en situación retrolental bilateral que se extendía a lo largo del humor vítreo hasta el disco óptico. En los potenciales evocados visuales no se obtuvieron respuestas en ambos ojos. Los potenciales auditivos son normales, por el momento.

El tío del probando está afecto, desde el nacimiento, de ceguera, sordera y retraso mental severo.

Se realizó estudio molecular del gen NDP responsable de la enfermedad de Norrie. Utilizando técnicas de SSCP se consiguió amplificar los exones 1 y 3. No se consiguió amplificar el exón 2, por lo que posiblemente se trate de una delección a ese nivel.

17. FENOTIPO CONDUCTUAL: SÍNDROME DE ANGELMAN. *B. Fernández Barrio, I. Málaga Diéguez, F. Villanueva, C. García López, J. De Juan. Secciones de Neuropediatría y Neurofisiología infantil. Hospital Universitario Central de Asturias.*

Introducción: El síndrome de Angelman se caracteriza por un retraso en el desarrollo psicomotor, asociado a accesos de risa frecuentes e inmotivados. La clínica es inicialmente inespecífica durante los primeros meses de vida.

Caso clínico: Lactante de 14 meses que acude para estudio de un retraso psicomotor no filiado, asociado a movimientos convulsivos en extremidades superiores. Se ingresa para estudio. Las pruebas analíticas son normales. Se realiza un EEG que muestra un enlentecimiento basal con ondas hipervoltadas intercaladas. Se solicita un estudio genético, que detecta una delección en el cromosoma 15 materno, por lo que se diagnostica de síndrome de Angelman.

Conclusiones: El síndrome de Angelman es de difícil diagnóstico, sobre todo en edad temprana. Gracias a los avances de la Genética Molecular se ha podido concretar la etiología de este síndrome. Consideramos importante presentar esta patología para facilitar un diagnóstico preciso y precoz.

18. SÍNDROME WOLFF-PARKINSON-WHITE DE PRESENTACIÓN PRECOZ NEONATAL. *J. Mallo Castaño, M.L. López Menéndez, J.L. Sanmartín Sastre, M.C. Fuentes Acebes, M.T. Fernández Castaño. Servicio de Pediatría Hospital de León*

Introducción. El síndrome de Wolff-Parkinson-White se cree está presente en 1/10.000 niños con predominio de varones, aunque se desconoce la verdadera frecuencia por su naturaleza en ocasiones intermitente. A menudo su origen es congénito, debido a una anomalía en la formación o conducción del impulso (vía accesoria-haz de Kent) pudiendo asociarse a lesiones cardíacas tales como la enfermedad de Ebstein o la atresia tricúspide, dextrocardia así como encontrarse en el curso de infecciones. No obstante hay pocos casos comunicados de presentación en el período neonatal durante la primera semana de vida, encontrándose asintomáticos. En general, no requiere tratamiento alguno en ausencia de ritmos ectópicos que provoquen sintomatología hemodinámica.

Caso clínico: Recién nacido varón (2º/2) CIR procedente de embarazo a término con EG: 28 semanas, controlado sin incidencias reseñables, parto con cesárea iterativa sin complicaciones, amniorrhexis de 7 horas con líquido claro, Apgar 9/10, reanimación tipo 1, RPN: 2.116 kg (BPEG), AF: sin interés, EF al nacimiento: BEG, fontanela normotensa, normocoloreado, aspecto CIR, AC: rítmica sin soplos audibles, AP: normal, no distrés aparente, Abdomen normal, pulsos normales, genitales normales, tono y actitud normales, Moro y reflejos arcaicos presentes. EC: hemograma dentro de la normalidad, bioquímica con glucosa, calcio, magnesio e iones normales, hormonas tiroideas normales, PCR negativa, cultivos periféricos negativos EKG con Sd. intermitente de W-P-W y extrasístoles aislados supraventriculares. Ecocardiograma doppler normal. Evolución y tratamiento: favorable con ganancia ponderal adecuada, presentando casualmente al 7º día de vida en la auscultación cardíaca un ritmo irregular sin asociar soplos que no produjo alteración hemodinámica en ningún momento. Se monitoriza y mantiene una actitud expectante no presentando otras alteraciones del ritmo asociadas. Actualmente presenta normalidad auscultatoria y electrocardiográfica.

Comentarios: Según la bibliografía consultada y en nuestra propia experiencia, el síndrome de Wolff Parkinson-White de presentación neonatal tan precoz, asintomático y no asociado a cardiopatía congénita o causa infecciosa es infrecuente, motivo por el que se presenta.

19. LACTANTE CON INFECCIÓN TUBERCULOSA PULMONAR E INFECCIÓN POR CMV: A PROPÓSITO DE UN CASO. *M. Somoza Martín, S. Marcos Alonso, C. Curros Novo, J.A. Porto Arceo, E. Rodrigo Sáez, M. Castro Gago, M. López Franco. Dpto de Pediatría. Servicio de Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.*

Objetivo: se presenta la observación clínica de un lactante de 4 meses que de forma secuencial y en el plazo de dos meses padece una infección activa por CMV y una tuberculosis pulmonar.

Caso clínico: lactante que como antecedente consta al mes de vida un ingreso por neumonía y bronquiolitis. Nuevo ingreso a los 4 meses por fiebre, demostrándose una infección activa por CMV, cursando en este momento con proceso neumónico, PPD negativo, cultivos negativos, BAAR repetidos en aspirado gástrico negativos, reactantes de fase aguda (PCR y procalcitonina) positivas, VSG 35 mm. Presentó buena respuesta al tratamiento. Al alta Rx de tórax normal. Tres ingresos posteriores en un intervalo de 2 meses por fiebre elevada, sin foco evidente. Estudios de inmunidad, PPD, cultivos, Rx de tórax no revelaron patología salvo una zona hipocaptante en polo superior del riñón derecho evidenciada en el DMSA, no encontrándose en ningún ingreso urocultivos positivos. Como dato exploratorio persistía una discreta taquipnea con sibilancias aisladas que se interpretaron como una hiperreactividad leve. Por este motivo y la persistencia de la fiebre, se le realizaron repetidos aspirados gástricos y bronquiales para identificación de BAAR y PCR. En un aspirado bronquial creció *Micobacteria tuberculosis*. El TAC torácico demostró adenopatía paratraqueal derecha. Ante el diagnóstico de tuberculosis pulmonar se inició tratamiento triple.

23. SÍNDROME DE FRACCARO. *M.J. Hernández Bejarano, J.A. García Martín, M.A. Arias Consuegra, M. Bengoa Camaño, E. Alvarez Aparicio, J. Prieto Veiga, J. Cedeño Montaña. Hospital Clínico Universitario Salamanca.*

Introducción: En 1942 Klinefelter describió el síndrome que lleva su nombre (SK) en varones que presentaban un cromosoma x supernumerario. Desde entonces se han descrito muchas formas de polisomía x, con muchos puntos en común pero también importantes diferencias; una de estas variantes es el síndrome de Fraccaro. La polisomía x es la más frecuente de las cromosopatías gonosómicas. Estudios realizados en varones con problemas de fertilidad y en instituciones que acogen a deficientes mentales hacen pensar que la frecuencia puede llegar hasta 1/500 recién nacidos.

Caso clínico: Varón de 11 meses con fórmula cromosómica 49 XXXXY. AP: anomalías genitales desde el nacimiento (micropene) y desarrollo psicomotor retardado. Exploración física: talla baja, miembros superiores e inferiores cortos; tronco proporcionalmente grande; manos y pies pequeños. Clinodactilia 5º dedo. Microcefalia; aplanamiento occipucio. Asimetría craneofacial. Hipertelorismo raiz nasal ancha. Escroto hipoplásico, vacío; teste rudimentario en lado izdo, el dcho no se logra palpar. Pene hipoplásico. Hipotonía marcada, laxitud codos y rodillas. Se realizan estudios hormonales (testosterona, LH-FSH, test Luforán...), radiológicos, ecográficos e interconsulta con cirugía infantil.

Conclusiones: Esta forma de polisomía fue descrita por Fraccaro y durante algún tiempo se la consideró una variante

del SK. Hoy tiende a considerársela como una entidad propia debido a que los varones presentan un cuadro clínico más florido, asociando muchas veces otras malformaciones, sobre todo genitourinarias, pero también esqueléticas; suelen tener mayor deterioro mental. EL mecanismo esta polisomía es una no disyunción meiótica que si tiene lugar después de la fecundación origina mosaicismos. La consecuencia será una disgenesia de los túbulos seminíferos con fibrosis testicular.

El paciente presentado carece de anomalías esqueléticas (sinostosis radiocubital) y genitourinarias, salvo fimosis en tratamiento actual con corticoides tópicos; el cuadro de hipogonadismo se hará más evidente en edad puberal; el patrón de crecimiento es normal en percentiles bajos; y el desarrollo psicomotor es retrasado pero presenta una evolución favorable.

26. DUPLICACIÓN GÁSTRICA. A PROPÓSITO DE UN CASO ASOCIADO A TEJIDO PANCREÁTICO HETEROTÓPICO. *C. Rodríguez Rodríguez, C. García Cendón, C. Lorenzo Legerén, S. Rey García, G. Nóvoa Gómez, P. Fernández Eire, E. Montón Alvarez. Complejo Hospitalario de Ourense.*

Las duplicaciones del tracto digestivo son raras, y de éstas, las gástricas las menos frecuentes. La expresividad clínica es variable y va desde un hallazgo incidental a un abdomen agudo. Partiendo de estos datos nos parece interesante presentar un caso nuevo.

Niño de 6 años, sin antecedentes familiares ni personales relacionados, que consulta por dolor abdominal acompañado de vómitos de repetición. En la exploración física se evidencia, a nivel de hipocondrio derecho, una tumoración de 5 cm de diámetro, móvil y discretamente dolorosa. En la ecografía abdominal se observa imagen quística con capas bien diferenciadas compatible con duplicación intestinal, que mediante TAC y estudio esofagogastroduodenal se localiza a nivel antropilórico, compartiendo pared muscular gástrica y sin comunicación con la luz. Tras su exéresis, la anatomía patológica ratifica el diagnóstico de duplicación gástrica con presencia de erosión focal e inflamación adyacente en mucosa gástrica, y tejido pancreático heterotópico.

Pese a la excepcionalidad del proceso, por sus características clínicas y de imagen puede establecerse el diagnóstico quirúrgico de una patología congénita, que como queda demostrado puede tener un debut clínico tardío.

27. MENARQUIA PREMATURA SIN OTRAS EVIDENCIAS DE PUBERTAD PRECOZ. *G. Nóvoa Gómez, F. Martinón Sánchez, C. Rodríguez Rodríguez, C. García Cendón, S. Rey García, C. Lorenzo Legerén. Complejo Hospitalario de Ourense.*

La hemorragia genital en la niña sin signos de desarrollo puberal, es motivo de alarma y consulta pediátrica, y plantea un dilema diagnóstico dada la diversidad etiológica. Seis observaciones de menarquia prematura nos permitirán valorar la frecuencia e importancia de esta entidad, así como evaluar los procedimientos diagnósticos a realizar ante un sangrado vaginal prepuberal.

Se revisaron seis casos de niñas que presentaron menarquia prematura y hemorragia vaginal recidivante, sin ningún hallazgo patológico responsable. En todos los casos se realizó una minuciosa anamnesis, inspección, examen físico, que incluyó la exploración ginecológica infantil y vaginoscopia, evaluación auxológica, clasificación de la madurez puberal y ósea, frotis bacteriológico y citológico, toma de secreciones y ecografía abdominopelvíana. Asimismo, se determinaron hormonas tiroideas, esteroides sexuales femeninos, SHBG, IGF-I, IGFBP3, prolactina, test de LHRH, secreción nocturna de gonadotropinas, serie ósea y RMN del área hipotálamo-hipofisaria.

Las seis niñas presentaron menarquias precoces seguidas de hemorragias vaginales recurrentes, cuya duración osciló entre 3 meses y 4 años. En las seis pacientes la secreción nocturna de FSH y LH mostró un patrón puberal con baja amplitud y el test de LHRH evidenció respuesta prepuberal con pico de FSH más elevado. En dos de estas niñas los niveles de estrógenos se elevaron transitoriamente. Cuatro niñas desarrollaron pubertad normal a la edad adecuada.

La menarquia precoz seguida de hemorragia vaginal recurrente es un proceso autolimitado posiblemente ocasionado por una activación transitoria e incompleta del eje hipotálamo-hipofisario.

30. SÍNDROME DE TROMBOCITOPENIA Y APLASIA DE RADIO. A PROPÓSITO DE UNA NUEVA OBSERVACIÓN. C. García Cendón, G. Nóvoa Gómez, S. Rey García, C. Lorenzo Legerén, C. Rodríguez Rodríguez, F. Martín Sánchez. Complejo Hospitalario de Ourense.

El síndrome de la trombocitopenia y aplasia radial (Síndrome TAR) ha sido publicado en muchas referencias, si bien, con diferentes variantes y distintas anomalías asociadas, de ahí que la aportación de un nuevo caso puede contribuir a su delimitación, dada su baja incidencia.

Nuestro caso corresponde a una recién nacida, fruto de un segundo embarazo. Parto espontáneo con presentación de nalgas. Presenta bajo peso al nacimiento y una exploración física en la que destaca focomielia bilateral de miembros superiores, sindactilia de 4º y 5º dedos de ambos pies, muslos incurvados y rodillas rígidas en semiflexión. La radiografía de miembros superiores evidenció agenesia bilateral de cúbito y radio, incurvación de húmeros más notable en el lado derecho, sinus-

tosis bilateral y proximal de 4º y 5º metacarpianos e hipoplasia de la 2ª falange del 5º dedo de forma bilateral. El frotis de sangre periférica demostró trombocitopenia (23.000 plaquetas/mm³) confirmada en el medulograma. En la evolución, la niña sufrió crisis repetidas de trombopenia coincidentes con diferentes tipos de infecciones. La paciente fue sometida a cura quirúrgica, ortopédica y rehabilitadora de las lesiones de sus miembros.

La frecuencia estimada del Síndrome de TAR ha sido fijada en 0,42/100.000 recién nacidos vivos, con unas características confirmadas en nuestra observación: bajo peso para la edad gestacional, afectación ósea definida y trombocitopenia. Otras malformaciones asociadas con frecuencia a este síndrome quedaron descartadas en nuestro caso. La falta de antecedentes familiares no permite establecer un rasgo genético determinado y ratifica la heterogenicidad genética.

32. DERMATOMIOSITIS JUVENIL. C. Villafañe, J. Mallo, A. Díaz, J.M. Marugán, J.P. Martínez, L. Rodríguez. Servicio de Pediatría. Hospital de León.

Introducción: La dermatomiositis juvenil es una enfermedad multisistémica, poco frecuente. Se caracteriza por inflamación no supurada del músculo estriado y piel, con presencia de vasculitis. Cursa con debilidad muscular proximal, astenia, anorexia, rash, fiebre y con aparición tardía de calcinosis.

Caso clínico: Paciente de 13 años remitida a consulta de Digestivo por cuadro de astenia, rash cutáneo y aumento de las transaminasas de 4 meses de evolución. Antecedentes familiares y personales sin interés.

EF: Rash malar, lesiones pápulo-eritemato-descamativas en superficies de extensión de manos, codos y rodillas, hipertrofia cuticular en área periungueal, estrias cutáneas, no existiendo calcificación de piel ni tendones. Marcada debilidad muscular a nivel de las cinturas pelvianas y escapular, con dificultad para elevar los brazos y para subir escaleras. Pruebas complementarias: Elevación de enzimas musculares: CK 8511, Aldolasa 235, GOT 542, GPT 359. ANA positivos >1/2560, resto de AutoAc negativos. Serología de Coxsackie B positiva. EMG: Patrón miopático asociado a actividad denervativa aguda, indicativo de miopatía inflamatoria. Biopsia muscular: infiltrado inflamatorio linfomonocitario con zonas de necrosis y miofagia de las fibras musculares, compatible con dermatomiositis. Ante las características clínicas y analíticas del cuadro se establece el diagnóstico de dermatomiositis y se inicia tratamiento con deflazacort 1,5 mg/kg/día VO. Actualmente la paciente realiza vida normal, sin presentar nuevas exacerbaciones del proceso y se han normalizado las enzimas musculares.

Conclusión: La dermatomiositis es una enfermedad con un comienzo insidioso, cuya clínica se instaura lentamente en el curso de meses. El diagnóstico diferencial se hará fundamen-

talmente con el LES, miositis de causa infecciosa, enfermedades neuromusculares y otras enfermedades del tejido conjuntivo. El tratamiento va encaminado a detener el proceso inflamatorio y a recuperar la fuerza y la función muscular. Los corticoides son la droga de elección, cuando no se consigue remisión de la clínica se emplean inmunosupresores y gammaglobulinas IV.

33. DRENAJE VENOSO PULMONAR ANÓMALO PARCIAL SUPRADIAGMÁTICO. *S. González de la Gándara, S. de Arriba Méndez, F.J. Fernández Pastor, L. San Feliciano Martín, A. Gil Sánchez, A. García Parrón. Hospital Clínico Universitario de Salamanca.*

Objetivo: Pensar en esta cardiopatía ante una imagen ecocardiográfica de dilatación de ventrículo derecho, en presencia de tabique interauricular íntegro.

Métodos: Se recogen retrospectivamente las historias de dos pacientes diagnosticados en el Servicio de Cardiología infantil del H.C.U. de Salamanca de drenaje venoso pulmonar anómalo parcial (DVPAP) supradiagmático.

Resultados:

Caso 1: Paciente de 12 años remitido por soplo sistólico y presencia de onda delta y alteraciones de la repolarización en el E.C.G. Asintomático. En la auscultación se aprecia 1º ruido fuerte, soplo sistólico I/VI en mesocardio, y 2º ruido desdoblado. En E.C.G. preexcitación tipo W-P-W. En Eco Doppler color: DVPAP (vena pulmonar superior izquierda-vena vertical izquierda-vena innominada-cava superior.) Dilatación de AD con septo interauricular íntegro. IT leve-moderada. Presión pulmonar normal. Dilatación del VD. Movimiento paradójico del septo IV. Relación VD/VI < 1. Flujo pulmonar normal. Dilatación de cava superior. Función VI normal. Evolución favorable 5 años después del diagnóstico.

Caso 2: Paciente de 3 años remitido por soplo sistólico y 2º ruido desdoblado. Asintomático. En la auscultación se detecta soplo sistólico II/VI en BEI y 2º ruido desdoblado. "Clic" de eyección protosistólico. Diástole libre. En E.C.G. un predominio de potenciales de VD. En Eco Doppler color: DVPAP (vena pulmonar superior izquierda-vena vertical izquierda-vena innominada-cava superior). Mínima dilatación del VD. Relación VD/VI < 1. Dilatación del tronco pulmonar, con posible válvula bicúspide. Flujo pulmonar normal. Función VI normal. Evolución favorable a los 18 años y medio.

Conclusiones:

- El DVPAP constituye el 1,5% de las cardiopatías congénitas.
- Es la lesión asociada más frecuente del defecto septal auricular, de forma que tan solo el 15% de ellos se presentan con tabique interauricular íntegro.

- En formas con tabique interauricular íntegro, el factor hemodinámico más importante lo constituyen el número de venas pulmonares que drenan anormalmente. No se han descrito casos de hipertensión pulmonar.
- Pensar en esta cardiopatía ante una dilatación del VD y movimiento paradójico del septo interventricular en la ecocardiografía, estando íntegro el tabique interauricular.
- Generalmente no precisa tratamiento, pues suele ser asintomático.

34. LA HIPERTRICOSIS LUMBOSACRA CONGÉNITA COMO ÚNICA EXPRESIÓN DE DIASTEMATOMIELIA. *C. García Cendón, C. Lorenzo Legerén, C. Rodríguez Rodríguez, S. Rey García, G. Nóvoa Gómez, A. Viso Lorenzo, L. De la Torre Deza, F. Martínón Sánchez. Complejo Hospitalario de Ourense.*

La presencia de hipertricosis lumbosacra congénita puede ser un hallazgo aislado o expresar malformaciones disráficas espinales, que exigen un diagnóstico y una actitud terapéutica temprana.

Comunicamos el caso de una niña de 2 años de edad sin enfermedad neurológica ni de otra índole, que en el curso de una hospitalización por diarrea se advirtió la presencia de hipertricosis en área lumbosacra media que condujo a la realización de pruebas de imagen (radiografía simple, TAC y RMN), que pusieron en evidencia el diagnóstico de Diastematomielia tipo I asociada a hidrosiringomielia.

Además de la rareza del caso que justificaría la aportación por sí misma, esta observación viene a ratificar la necesidad de que en las hipertricosis circunscritas de la línea media se excluyan, mediante las pruebas adecuadas, anomalías congénitas de la médula espinal o de la columna vertebral, que van desde el lipomielomeningocele hasta la propia diastematomielia, pasando por otras formas de disrafismo, con el fin de que el diagnóstico temprano evite complicaciones de carácter infeccioso o por la propia progresión de la enfermedad.

35. LA MACRODISTROFIA LIPOMATOSA EN EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LOS GIGANTISMOS LOCALIZADOS. *S. Rey García, C. Rodríguez Rodríguez, C. García Cendón, G. Nóvoa Gómez, C. Lorenzo Legerén, J.M. Tabarés Lezcano, F. Martínón Sánchez. Complejo Hospitalario de Ourense.*

Los gigantismos congénitos localizados pueden ser progresivos o no, de carácter tumoral o hamartomatoso, circunstancia que exige un diagnóstico clínico ratificado por las pruebas complementarias oportunas.

El ingreso de un niño de 6 años de edad por motivos sociales, llevó a la evidencia de que presentaba una hipertrofia de miembro superior derecho, de predominio radial y, sobre todo, en el primer dedo homolateral, hallazgos clínicos que se corresponden con el posible diagnóstico de hamartoma lipofibromatoso. Estudiado mediante técnicas de imagen que incluyeron: radiografía simple, ecografía y RMN de miembro superior derecho, los hallazgos fueron característicos de macrodistrofia lipomatosa.

La observación de este paciente deja constancia de la caracterización clínica de este proceso, confirmado por las pruebas de imagen necesarias para descartar otros tumores lipomatosos, incluido el liposarcoma, que a pesar de su rareza, se encuentra característicamente en esta localización.

36. TERATOMA SACROCOXÍGEO: A PROPÓSITO DE UN CASO. *A.C. Rodríguez Dehli, R.P. Arias Llorente, J.D. Herreiro Morín, S. Jiménez Treviño, P. Touza Pol, N. Fernández González, L. Menéndez Nieves. Servicio de Neonatología. Departamento de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

Introducción: El teratoma sacrocoxígeo es el tumor más común en el recién nacido, así como en fetos muertos. La malignidad al nacimiento es desconocida, pero aumenta con la edad cuando la resección es completa.

Caso Clínico: Recién nacido remitido a nuestro hospital por masa sacra a estudio. Tía abuela con masa sacra al nacimiento, ahora parapléjica. Gestación controlada con ECO prenatal normal. Parto eutócico con reanimación superficial. Exploración: masa blanda, redondeada, 10x10 cm, en región sacra; movilidad, tono y ROT de EEII normales, tono esfínter anal normal. ECO, TAC y RMN: masa sólido-quística vascularizada y con calcificaciones procedente de los anexos pélvicos. BCG 0,01 ng/ml, α FP 11060 ng/ml. Se realiza intervención quirúrgica de extirpación del tumor sacrocoxígeo que impresiona como completa. Posterior infección (*Proteus mirabilis*) de la herida con dehiscencia casi total de suturas. Cierre por segunda intención. Actualmente revisiones por Cirugía Infantil y Oncología Pediátrica sin incidencias.

Conclusiones-Comentarios: Importancia de la sospecha diagnóstica prenatal para minimizar posibles riesgos intraparto, así como de un tratamiento precoz para una mayor supervivencia.

38. ABSCESO HEPÁTICO COMO COMPLICACIÓN DE CATETERIZACIÓN DE VENA UMBILICAL EN UN NEONATO. *C. Barreiro Arceiz, C. Sousa Rouco, R. Villarino Moure, M.S. Ocampo Cardalda, J. Antelo Cortizas. Hospital Xeral-Cies, Vigo.*

Varios factores favorecen la posibilidad de necrosis o formación de un absceso en el hígado de un neonato al que se somete a **cateterización de vasos umbilicales**, pese a tratarse de una complicación infrecuente. Un **absceso hepático** puede ser secundario a este procedimiento, o a extensión de la infección desde otra parte del organismo. No existen signos específicos, pero la combinación de fiebre inexplicada, hipersensibilidad abdominal alta, hepatomegalia y leucocitosis, deben sugerir el diagnóstico de sospecha, confirmándose mediante pruebas de imagen o laparatomía.

Presentamos el caso de un neonato mujer, nacida prematuramente tras 24 semanas de gestación, mediante cesárea indicada por desprendimiento prematuro de placenta, con Apgar 6-6 y peso al nacimiento de 800 g. Es intubada en la sala de partos, se instaura ventilación mecánica, se administra surfactante pulmonar, se canalizan vasos umbilicales y se pauta antibioterapia. Alrededor del 9º día de vida sufre empeoramiento clínico, con aspecto séptico, distensión abdominal, hepatomegalia y episodios de desaturación de oxígeno. En la analítica destaca leucocitosis importante con desviación izquierda, alteraciones en la coagulación, trombopenia y acidosis. Se adoptan medidas terapéuticas ante la sospecha de sepsis/enterocolitis necrotizante. La Rx abdominal es informada como compatible con enterocolitis, y una placa posterior hace sospechar perforación intestinal (burbuja de gas extraintestinal), por lo que se decide intervención quirúrgica. La niña es éxitus al inicio del acto anestésico. La necropsia reveló un absceso en lóbulo hepático derecho, sin alteraciones intestinales.

Debe valorarse cuidadosamente la indicación y la asepsia en procedimientos invasivos en neonatos (la inmadurez de su sistema inmunitario es patente), para evitar complicaciones. Aunque éstas no son frecuentes, debemos tenerlas en cuenta como posibilidad.

39. SÍNDROME DIENCEFÁLICO: UNA CAUSA POCO FRECUENTE DE MALNUTRICIÓN EN EL LACTANTE. *B. Suárez Traba, C. Barreiro Arceiz, Mª. M. Portugués de la Red, C. Soler Regal, J. Antelo Cortizas. Hospital Xeral-Cies, Vigo.*

El **fallo de medro** en el lactante constituye un motivo de ingreso hospitalario relativamente frecuente. En el estudio de una malnutrición, los esfuerzos diagnósticos deben dirigirse a determinar si el problema es secundario a ingesta inadecuada, alteración en la absorción o bien requerimientos calóricos aumentados. Cuando las 2 primeras causas se descartan, el síndrome diencefálico es un diagnóstico a tener en cuenta.

El **síndrome diencefálico** es una entidad infrecuente y casi exclusiva de la infancia, que cursa con malnutrición grave a pesar de ingesta adecuada y apariencia de alerta y euforia. Se debe a lesiones ocupantes de espacio en el área **hipotálamo-quiasmática**, generalmente gliomas de bajo grado.

Presentamos el caso de un lactante varón de 7 meses, nacido a término tras un embarazo sin incidencias, con peso RN de 3370 gr., con antecedente de ITU por Proteus a los 5 meses, y bronquiolitis leve a los 6. En el momento del ingreso pesaba 5780 gr. (IMC 11,8, - 4DS), tenía aspecto distrófico, con ausencia de panículo adiposo, abdomen excavado y piel sobrante en miembros. Estaba contento, activo y la exploración neurológica era normal. La encuesta alimentaria reveló ingesta adecuada. Tras descartar etiología gastro-intestinal, respiratoria y urológica, se realiza RM cerebral, encontrándose una masa supratentorial. La anatomía patológica sugirió astrocitoma pial de bajo grado.

Conclusión: a pesar de tratarse de un síndrome relacionado con enfermedad del SNC, no se encuentran anomalías en la exploración neurológica, por lo que se requiere un alto índice de sospecha, en aquellos pacientes con emanciación en que se descartan otros procesos.

40. CIANOSIS POR METAHEMOGLOBINEMIA: PRESENTACIÓN DE UN CASO. *N. Balado Insunza, M.C. Mosquera Pérez, M.M. Portugués de la Red, A. Reparaz Romero, C. Soler Regal, J. Antelo Cortizas. Complejo Hospitalario Universitario Xeral-Cies.*

Introducción: La metahemoglobinemia es una causa poco frecuente de cianosis en la infancia. La oxidación del hierro de la hemoglobina al estado férrico se traduce en aparición de metahemoglobina, que es afuncional y le da coloración marrón a la sangre, causando cianosis. Las causas pueden ser congénitas ó adquiridas. Dentro de las congénitas, se encuentra el déficit de NADH citocromo b5 reductasa o anomalías estructurales de la hemoglobina (Hb M). Entre las adquiridas en niños, la causa más frecuente es la ingestión ó inhalación de tóxicos como la exposición a aguas contaminadas con nitritos, la ingesta de vegetales ricos en nitritos, tales como espinacas y zanahorias, infecciones gastrointestinales originadas por bacterias productoras de nitratos, o incluso el efecto tóxico del tratamiento con óxido nítrico (NO).

Caso clínico: Lactante mujer de 7 meses de edad, sin antecedentes patológicos de interés, que acude al Servicio de Urgencias presentando un episodio agudo de cianosis y llanto, sin dificultad respiratoria y sin síntomas o signos compatibles con crisis convulsiva. La familia refería contacto oral con folletos publicitarios, que podrían contener anilinas. No predominio acusado de ingesta de vegetales en la dieta y consumo de agua mineral.

Exploración física: Cianosis de piel y mucosas, cutis marmorata. No distres respiratorio. Taquicardia de 180 lpm, restante de la exploración normal.

Exploraciones complementarias: Hemograma: Hb 10,8 g/dl, Hcto 32,7%, serie blanca y plaquetaria dentro de la normalidad.

Coagulación y bioquímica normales. Gasometría arterial: pH 7,43; PCO₂ 33,9 mmHg; PO₂ 76 mmHg; HCO₃ 22,8 mmol/l y Sat O₂ 95,6%. Cooximetría: metahemoglobina 27,9% (N 0,4-1,5%). Electroforesis de hemoglobina dentro de la normalidad. Tóxicos en orina negativos y EEG dentro de la normalidad.

Evolución: La evolución clínica fue rápidamente favorable y dado que el nivel de metahemoglobina en sangre fue <30%, se optó por tratamiento expectante sin precisar azul de metileno.

Conclusión: Ante la presencia de un paciente cianótico sin signos de distres respiratorio y que presenta niveles de saturación de O₂ por pulsioximetría normal, no concordante con la clínica, debemos solicitar cooximetría para descartar metahemoglobinemia.

43. ATRESIA DE VÍAS BILIARES: A PROPÓSITO DE UN CASO. *J. Torrecilla Cañas, F. Centeno Malfaz, A. I. Beltrán Pérez, A. Peña Valenceja, J. Rodríguez Calleja, C. Alcalde Martín. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid*

Introducción: La atresia de vías biliares es una enfermedad progresiva caracterizada por la inflamación y esclerosis de la vía biliar y que conlleva a un estadio final de obliteración total de la luz ductal.

La atresia de vías biliares es la principal causa de colestasis en el lactante y también la principal indicación de trasplante hepático en los niños.

Caso clínico: Se presenta el caso de un varón de 40 días que es traído a la urgencia por ictericia; a la anamnesis la madre cuenta heces blanquecinas y orinas oscuras. A la exploración presenta ictericia verdínica y hepatomegalia de 4 cm.

Análítica: Bilirrubina total/directa= 7,24/5,29 mg/dl, GOT= 207U/L, GPT= 184U/L, GGT= 1293U/L, LDH= 622U/L, fosfatasa alcalina=840U/L, alfa-fetoproteína = 5936ng/ml. Coagulación, función renal y hormonas tiroideas normales. Serologías negativas. Ecografía abdominal: Hepatomegalia homogénea y vesícula no valorable. RMN: Hepatomegalia homogénea, vía biliar no dilatada, no se observa vesícula.

Se realiza tratamiento de la colestasis mediante enzimas pancreáticas, fenobarbital y complementos dietéticos de MCT, vitamina K y E.

El paciente se remitió al centro hospitalario de referencia (Hospital La Paz) para completar el estudio con gammagrafía con HIDA (en la que apareció una captación normal del isótopo con ausencia de eliminación y repleción de la vesícula) y realizar tratamiento quirúrgico según la técnica de Kasai.

Discusión: Se comenta la etiopatogenia, la sintomatología clínica, así como el diagnóstico y las alternativas terapéuticas características de la atresia de vías biliares.

Conclusión: El interés del caso radica en la importancia del seguimiento de la ictericia del lactante y en la rápida identi-

cación de los casos de atresia de vías biliares, pues su principal factor pronóstico es la edad a la que se realiza la cirugía.

44. ESPECTRO FACIO-AURICULO-VERTEBRAL. *Y. Alíns Sahún, J. Torrecilla Cañas, F. Centeno Malfaz, M. J. Soga García, S. Marín Urueña, H. Marcos Andrés. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid*

Introducción: Las alteraciones del pabellón auricular son un hallazgo frecuente en la exploración inicial del recién nacido, siendo los defectos más comunes los apéndices y fositas preauriculares.

Caso clínico: Se presenta el caso de un recién nacido a término con displasia del pabellón auricular izquierdo, asociada a microsomía hemifacial y parálisis facial ipsilateral.

Antecedentes obstétricos: Embarazo controlado, padres no con-sanguíneos, uso materno de retinoides tópicos (al 0,025%) durante el año previo al embarazo, y exposición accidental a vapores de propileno por un accidente laboral durante el primer trimestre de la gestación. Parto vaginal sin incidencias, Argar 9/10.

Exploraciones complementarias: Ecografías cerebral y abdominal normales. Otoemisiones acústicas sin actividad en oído izquierdo. Potenciales evocados (4º mes) indetectables en el oído izquierdo. TAC craneal normal. Estudio axial de peñascos con ventana ósea: oído derecho normal; oído izquierdo con atresia de la porción membranosa y cierre de la porción ósea del CAE; caja timpánica pequeña con dismorfia oscicular y desarrollo incompleto; tabique óseo que aísla parcialmente la trompa de Eustaquio de la caja timpánica. Radiografías de columna y manos normales. Exploración oftalmológica normal. Cariotipo: 46XY. Informe citogenético con translocación recíproca, aparentemente balanceada entre los cromosomas 6 y 14, con puntos de rotura en 6q21 y 14q13.1.

Evolución: Hipertonia transitoria de hemicuerpo izquierdo con desarrollo psicomotor posterior adecuado. Hipoacusia mixta en oído izquierdo

Discusión: Se comentan las variantes clínicas del espectro facio-auriculo-vertebral, sus mecanismos de herencia, valoración y seguimiento.

Conclusión: Las anomalías del pabellón auricular pueden formar parte de síndromes complejos con pronóstico muy variable, por lo que requieren una cuidadosa valoración.

45. ATAXIA COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE ENFERMEDAD CELÍACA: PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO. *M. Pacheco Cumani, E. Mora, A. de Andrés, D. González, J.L. Herranz, M. Uyaguari, E. Pérez, M. San Román, M. López. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander, Cantabria.*

Introducción: Enfermedad de origen autoinmune que se caracteriza por una intolerancia permanente al gluten y que provoca lesión severa de la mucosa intestinal con malabsorción y la sintomatología derivada de ésta. Se produce un tiempo variable tras la introducción del gluten en la dieta en individuos genéticamente predispuestos. Aunque la clínica puede aparecer a cualquier edad y las manifestaciones pueden ser muy variables, con frecuencia se diagnostica alrededor de los dos años con motivo de una diarrea crónica malabsortiva. Existen otras formas de presentación atípicas entre las que se han descrito cuadros neurológicos como la ataxia cerebelosa.

Caso clínico: Presentamos el caso de un niño de 20 meses hermano de una paciente celiaca y HLA de riesgo, motivo por el cual se retrasa la introducción del gluten hasta los 14 meses. Tras el inicio del gluten en la dieta se controlan los anticuerpos antigliadina y antitransglutaminasa que permanecen negativos. A los 20 meses ingresa por cuadro de ataxia e irritabilidad, sin otra sintomatología clínica. Los estudios complementarios realizados demuestran unos anticuerpos antigliadina positivos, una discreta anemia, con Fe ↓, IS ↓, transferrina normal. Serologías víricas negativas. EEG y estudios de imagen normales (TAC craneal, ecografía cerebral, Rx torax, gammagrafía con MIBG). Tras la identificación del anticuerpo frente a gliadina se retira el gluten con mejoría inmediata de la sintomatología.

Conclusiones: La enfermedad celiaca es una enfermedad autoinmune con importante carga genética y ambiental, considerándose que los anticuerpos antigliadina y antitransglutaminasa son buen marcador para el seguimiento. Es importante identificar a los niños con HLA de riesgo para su seguimiento de forma estrecha, pudiendo ser determinantes en la periodicidad de los controles serológicos/analíticos tras la introducción del gluten. En pacientes susceptibles de padecer una enfermedad celiaca es importante pensar en esta posibilidad frente a cuadros neurológicos de causa desconocida y realizar estudios de celiacía antes de otras pruebas más agresivas

46. EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA. A PROPÓSITO DE UN CASO. *S.I. Marín Urueña, F. Centeno Malfaz, A.I. Beltrán Pérez, M.F. Omaña Alonso, M.I. Carrascal Arranz, A. Blanco del Val. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.*

Introducción: La epidermólisis ampollosa es un grupo poco frecuente de alteraciones hereditarias caracterizadas por una fragilidad anormal de piel y mucosas. Esto lleva a la formación de ampollas, que posteriormente se rompen y dejan cicatrices al curar.

Caso clínico: Presentamos el caso de un recién nacido con lesiones al nacimiento en las extremidades inferiores que consistían en falta de tejido cutáneo y adiposo, más marcado en

la pierna derecha. Estas lesiones fueron evolucionando progresivamente desde las primeras horas de vida, apareciendo nuevas lesiones vesiculosas en otras localizaciones, más intensas en extremidades superiores e inferiores, pero también en tronco. No ha presentado afectación sistémica hasta el momento. Se ha realizado tratamiento local con permanganato potásico y antibioterapia tópica. En este momento se ensaya el Tacrolimus en pomada al 0,1%.

Discusión: Dentro de la epidermolisis ampollosa se distinguen tres tipos según el lugar en el que aparece la lesión estructural: simple si la localización es intraepidérmica, por citólisis de los queratinocitos; juncional, a nivel de la lámina lúcida por alteración de los hemidesmosomas; y distrófica, subepidérmica, bajo la membrana basal, por rotura de las fibras de anclaje. Su tipo de herencia es distinto en cada caso. En nuestro caso se trata de una epidermolisis ampollosa distrófica. Su forma de presentación más frecuente son ampollas generalizadas por todo el cuerpo. Dichas ampollas se rompen y posteriormente se curan dejando cicatriz, un tejido distrófico sobre el que vuelven a aparecer nuevas lesiones. El diagnóstico definitivo se realiza mediante biopsia del tejido cutáneo. Hasta el momento, el tratamiento es principalmente preventivo, intentando evitar traumatismos que provoquen la aparición de vesículas, y también paliativo, corrigiendo deformidades.

47. MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA DE LA VENA DE GALENO. INTERVENCIONISMO TERAPÉUTICO.
S.I. Marín Uruña, A.I. Beltrán Pérez, F. Centeno Malfaz, C. González Armengod, Y. Alins Sahún, H. Marcos Andrés.
Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid

Introducción: Las malformaciones arteriovenosas de la vena de Galeno, engloban un grupo diverso de anomalías vasculares que comparten un rasgo común: la dilatación de la vena de Galeno.

Caso clínico: Presentamos el caso de un paciente de 15 días de vida, asintomático, que presentaba una malformación arteriovenosa de la vena de Galeno, al que se le realizó una oclusión endovascular de las aferencias arteriales, obteniendo un resultado excelente sin secuelas neurológicas. Ilustramos el caso con iconografía.

Discusión: Aunque algunos investigadores calculan que suponen más del 33% de las malformaciones arteriovenosas en la infancia, la verdadera incidencia de la malformación arteriovenosa de la vena de Galeno permanece desconocida. Las manifestaciones clínicas son muy variables, dependiendo de la edad de presentación, aunque los signos y síntomas se superponen entre los distintos grupos de edad. La asociación de insuficiencia cardíaca y soplo craneal produce la manifestación clínica más llamativa en los recién nacidos. Sin embargo, son más

frecuentes presentaciones menos severas y repentinas, tanto en lactantes de mayor edad como en escolares y adultos. El tratamiento va a consistir por un lado en el tratamiento sintomático de la insuficiencia cardíaca, y por otro en el tratamiento directo sobre la lesión mediante cirugía o acceso endovascular. Este último tipo de tratamiento ha mejorado los resultados, abriendo nuevas y amplias posibilidades.

48. ESTESIONEUROBLASTOMA. *R. García Sánchez, A. Hernández Fabián, C. Hernández Zurbano, A. Remesal Escalero, G. Carlone Martín, J.A. Martín García, D. Fernández, M. Muriel.* *Hospital Clínico Universitario de Salamanca.*

El estesioneurolblastoma o neuroblastoma olfatorio es un infrecuente tumor maligno de la cavidad nasal derivado del epitelio de la mucosa olfatoria, de origen neuronal. Sólo el diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado son pronósticos.

Caso clínico: Niña de 13 años que consulta por presentar edema palpebral derecho de 2 meses de evolución, dolor en ojo derecho y proptosis. No refiere antecedentes personales ni familiares de interés.

Exploración física: Buen estado general, edema palpebral en ojo derecho con proptosis mínima. Masa dura, mal definida, en ángulo interno de dicho ojo, con dolor a la palpación. Moles-tias a la percusión en senos maxilares.

Pruebas complementarias. Radiografía de senos: Desestructuración de pared interna de órbita derecha con velamiento de seno maxilar, etmoidal y frontal derechos.

TAC y RMN: Lesión tumoral centrada en celdillas etmoidales anteriores derechas, que se extiende hacia seno frontal, fosa y vestíbulo nasal. Signos de infiltración de pared orbitaria interna.

Marcadores de tumores derivados de la cresta neural en sangre periférica: Negativos.

Se practica resección quirúrgica mediante etmoidectomía anterior y posterior derecha. Se extirpa tumoración dependiente de mucosa de meato medio que ocupa fosa nasal derecha.

Biopsia: Neuroblastoma olfatorio pobremente diferenciado. Se decide asociar tratamiento del lecho tumoral con radioterapia.

Actualmente se constata una evolución favorable de la paciente, sin manifestar signos de recaída o efectos secundarios del tratamiento.

49. LOCALIZACIÓN ATÍPICA DE ENDOCARDITIS. *A. Pérez-Muñuzuri, N. González-Alonso, M. Fernández-Sanmartín, M. Fuster-Siebert, J. Couselo, M. Vázquez-Donsión, F. Martínón-Torres, J. Forteza-Vila.* *Hospital Clínico Universitario de Santiago, La Coruña.*

Introducción: La patología cardiovascular en pacientes oncológicos es relativamente frecuente, bien derivada del propio tumor o como secuela de la terapia empleada. La endocarditis infecciosa es una secuela frecuente tras el tratamiento inmunosupresor y derivado de la utilización de múltiples accesos venosos. La localización típica de la infección endocárdica se sitúa en la zona de defectos cardíacos tipo comunicaciones o valvulopatías, o sobre material protésico quirúrgico, siendo rara la aparición en corazones sanos.

Caso clínico: paciente de 12 años previamente sana que es diagnosticada de leucemia linfoblástica aguda. Control ecocardiográfico previo al tratamiento quimioterápico sin alteraciones estructurales ni funcionales. Recibió quimioterapia de inducción, tras la cual presentó proceso febril con afectación del estado general



y datos clínicos y de imagen de lesión hepática sugestiva de proceso infeccioso fúngico. Evolución tórpida con deterioro progresivo de la función hepática y aparición de nuevas lesiones por imagen en bazo, riñón y cerebro. Los controles ecocardiográficos efectuados fueron normales hasta la visualización de una lesión pediculada localizada en la punta del ventrículo



izquierdo que presentaba rápido crecimiento y sin cateterismo previo a ese nivel. Se realizó ventriculotomía izquierda y exéresis de la lesión, con hallazgos anatómo-patológicos de infección por *Aspergillus*. *Exitus letalis* a los 15 días de la cirugía por hemorragia cerebral masiva.

Conclusiones: la infección por *Aspergillus* es la segunda causa en frecuencia de endocarditis fúngica en los niños; la endocarditis por hongo suele afectar a pacientes con defectos estructurales cardíacos o tras la cirugía aunque se han descrito casos de afectación de válvulas normales; la afectación de la punta del ventrículo izquierdo por una vegetación fúngica es extremadamente rara, si bien, en todo paciente con alta sospecha diagnóstica se deben realizar ecocardiografías seriadas y exhaustivas en busca de lesiones de localización atípica.

La fiebre Q crónica es una rara, pero cada vez más reconocida causa de endocarditis con cultivo negativo en adultos. Las manifestaciones clínicas de esta infección no están bien estudiadas en los niños, puede presentarse con la mayoría de las manifestaciones clínicas descritas en los adultos, incluyendo la glomerulonefritis y la endocarditis debiéndose considerar la endocarditis por fiebre Q ante endocarditis con cultivo negativo en niños.

Caso clínico: Niña de 13 años de edad con antecedentes personales de angiomatosis craneo facial congénita, malformación de Dandi Walker. Coartación de aorta a los 10 meses realizándose resección y aortoplastia con goretex ; recoartación a los 7 años corregida por angioplastia con catéter balón y estenosis arteriales múltiples. Presenta en un primer ingreso: artritis, exantema purpúrico, febrícula intermitente, hepatoesplenomegalia, insuficiencia renal moderada con síndrome nefrótico, anemia hemolítica, factor reumatoide +, Ac anticardiolipina + y C3 bajo. En el renograma isotópico insuficiencia renal bilateral. Muestra insuficiente en la biopsia renal. Tensión arterial normal. Recibe tratamiento con metilprednisolona y ciclofosfamida y una transfusión de concentrado de hematies. Se sospecha vasculitis. Reingresa a los 14 días por crisis convulsiva generalizada y afasia postcrisis; lesiones equimóticas en la piel, no tiene fiebre. Exploración; estado postcrítico, lesiones equimóticas en brazo derecho y pretibial y elementos petequiales en tronco. Meníngeos negativos, exploración neurológica normal. Soplo II-III/VI supraclavicular izquierdo igual que en exploraciones previas. TA: 140/97. El primer día de ingreso presenta 4 episodios de crisis parciales con generalización secundaria y comienza con fiebre alta. En el fondo de ojo tiene múltiples hemorragias en zona perimacular de ojo derecho y tortuosidad vascular. TAC craneal sin signos de hemorragia, LCR: células 3, proteínas 23, glucosa 72 mg/dl. Hb 8,8 g/dl; leucocitos 18700 (86% Ne). PCR 14,3 mg/dl. Coagulación normal. Persiste aumento de urea y creatinina, proteinuria, hematuria, hipoalbuminemia, aumento de factor reumatoide, C3 bajo y crioaglutininas +. Angioresonancia cerebral: Dandi Walker y anomalías arteriales diversas. Tendencia a HTA. Reingresa por cefalea intensa y crisis generalizadas y parciales, está con niveles bajos de carbamacepina. HTA mantenida, fiebre aislada. Hemocultivos negativos, serología *Rickettsia*, *Borrelia*, *Chlamydia*, *Legionella*, *Brucella*, hepatitis B y C negativas. Ac frente *Coxiella* y *Coxiella burnetii* elevados. Ecocardiografía: disección aórtica. Se diagnostica de Fiebre Q crónica y endarteritis por *Coxiella burnetii* y se inicia tratamiento con doxiciclina y rifampicina teniendo buena evolución.

52. FIEBRE Q CRÓNICA: ENDARTERITIS POR COXIELLA BURNETII. A. Remesal Escalero, A. Hernández Alberca, D.Fernández, M. Muriel, A. Gil, A García Parrón, G. Carlone Martín, L. San Feliciano Martín. Hospital Clínico Universitario de Salamanca. Departamento de Pediatría.

53. DISCITIS EN PEDIATRÍA. A PROPÓSITO DE UN CASO. A. Peña Valenceja, J. Rodríguez Calleja, C. Alcalde Martín, C. López García, E. Pérez Gutierrez, A. Sánchez Minués. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

Caso clínico: Paciente de 15 meses que acude a Urgencias por presentar cuadro de abdominalgia, llanto y rechazo de bipe-destación de 3 días de evolución. Síntomas catarrales la semana previa. Afebril. Exploración física normal, salvo marcha de Trendelenburg. Vista por cirugía: alta con el diagnóstico de abdominalgia inespecífica y sinovitis transitoria de cadera.

A los dos días acude porque sigue sin mejorar. Vista por traumatología: Eco de caderas y Rx simple de caderas normales. Alta con tratamiento antiinflamatorio, analgésico y seguimiento por su pediatra.

A los 14 días acude remitida por su pediatra por claudicación de la marcha. Sigue afebril. Exploración física: prominencia de vértebras lumbares altas y dolor a la palpación de apófisis espinosas. Rx de columna: disminución del interespacio L2-L3 y retrolistesis L2 sobre L3 en relación a la discitis. Hemograma: S. roja normal. S. blanca normal. VSG: 50mm. Bioquímica normal. Hemocultivo estéril. Coprocultivo: flora saprofita. Mantoux negativo. Serologías a *Brucella* y *Salmonella* negativas.

Gammagrafía ósea con Tc: aumento de captación en L2-L3.

RM: disminución de la altura del disco intervertebral con hiperintensidad de los cuerpos vertebrales adyacentes. Retrolistesis L2-L3. Profusión del disco.

TAC con punción: se cultiva un enterococo que se consideró contaminante.

Discusión y conclusiones: La discitis es una entidad infrecuente en pediatría, y de características clínicas inespecíficas, que hace que su diagnóstico se demore en algunos casos durante meses. Comentaremos la etiopatogenia, epidemiología, clínica, así como la utilidad de las diferentes pruebas de imagen y de laboratorio para su diagnóstico y la evolución después del tratamiento médico y ortopédico.

54. HIDATIDOSIS HEPATOPULMONAR COMPLICADA.

R. González, R. Torres, A. Albarrán, J.M. García. Hospital Clínico Universitario de Salamanca.

Introducción: Es una enfermedad endémica en nuestro medio, causada por *Echinococcus granulosus*, adquirida al ingerir huevos del parásito liberados en las heces de ciertos animales como el perro. Suele causar sin síntomas evidentes, la clínica depende de la localización, de la expansión y de la rotura del quiste. Las localizaciones más frecuentes son el hígado, el pulmón y en menor medida el cerebro y los huesos. Presentamos un caso de interés por las complicaciones asociadas

Caso clínico: Niño de 13 años de edad procedente de Andalucía que tras un traumatismo toraco-abdominal leve comienza con un cuadro de abdominalgia y vómitos. En el estudio ecográfico se descubre la rotura de una formación quística a nivel hepático. Ante la sospecha de hidatidosis se solicita radiografía de torax observándose un aumento de densidad en lóbulo medio derecho

y lóbulo inferior izquierdo compatibles con formaciones quísticas. Se pauta tratamiento con antihistamínicos y corticoides para evitar una posible reacción anafiláctica. Confirmamos el diagnóstico mediante analítica (eosinofilia), serología, pruebas de imagen (TAC), e intervención quirúrgica, en la cual se extrae el quiste hepático roto y se inicia tratamiento con albendazol.

Reingresa a los 12 días por un proceso febril de 24 horas de evolución acompañado de malestar general, dolor torácico y vómitos, alguno de ellos compatible con vómica. En la radiografía de torax se comprueba la rotura del quiste pulmonar izquierdo, observando una cavidad con nivel hidroaéreo sobre la cual flota la membrana del quiste (signo del iceberg). En la evolución presenta un estado febril intermitente y vómitos esporádicos, apareciendo en un nuevo control radiográfico una pleuroneumopatía izquierda, que se resuelve con tratamiento antibiótico. Pasada la fase aguda se procedió al abordaje de este quiste, practicándose la extracción de la membrana quística y el cierre de las boquillas bronquiales con capitonaje posterior. Posteriormente se intervino sobre el quiste del pulmón derecho.

Evolución: Actualmente el paciente se encuentra asintomático, en seguimiento periódico durante el cual la serología frente al *Echinococcus* se ha negativizado.

59. CARCINOMA PAPILAR DE TIROIDES EN UNA PACIENTE CON SÍNDROME DE TURNER. P. Cabanas Rodríguez, J. Barreiro Conde, L. Castro-Feijóo, N. González Alonso, A. Álvarez¹, A. Beiras Torrado², M. Pombo Arias. Unidad de Endocrinología, Crecimiento y Adolescencia. Dpto. de Pediatría. ¹Servicio de Radiología. ²Servicio de Cirugía General. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. Universidad de Santiago de Compostela.

Introducción. El Síndrome de Turner (ST) es una enfermedad genética, que se manifiesta en niñas con ausencia o alteración estructural de uno de los cromosomas X y un fenotipo característico con expresión variable. El carcinoma de tiroides se presenta en niños <16 años con una incidencia anual de 0,02-0,3 casos por 100.000, siendo excepcional en menores de 10 años. El tipo histológico más frecuente es el carcinoma papilar. Distintos estudios epidemiológicos han puesto en evidencia la relación entre este tumor y la exposición del cuello en la infancia a radiaciones ionizantes, directamente proporcional con la dosis administrada e inversamente a la edad de exposición, con un periodo de latencia de 5 a 20 años.

Caso clínico. Niña de 11 años diagnosticada en periodo neonatal de ST (cariotipo 45XO, sin fragmentos de cromosoma Y), coartación de aorta y aorta bivalva. A los 14 meses de edad se efectuó un cateterismo diagnóstico y una aortoplastia con buen resultado. Se realizó estudio hormonal: IGF-1: 0,25 U/ml (VN: 0,45-2,20); IGFBP3: 0,71 µg/ml (VN: 2-4); Test de GH (L-dopa):

pico: 38,8 ng/ml. Inicia tratamiento con rhGH a los 5 a 7 m (SDS de talla de -1,91 (Tanner)). Buena evolución clínica cardiológica y del desarrollo ponderoestatural (SDS talla actual -1,71 (Tanner)). En el último control se palpa nódulo tiroideo izquierdo. Control bioquímico: hormonas tiroideas normales, anticuerpos antitiroideos negativos y tiroglobulina: 193 ng/ml (valores normales: 0-80). IGF-1: 259 ng/ml (VN: 110-565). Ecografía tiroidea con nódulo tiroideo izquierdo y adenopatías a nivel clavicular. Se realizó PAAF y exéresis completa de la glándula tiroidea y las adenopatías observadas. En el estudio anatomopatológico se confirmó el diagnóstico de carcinoma papilar de tiroides con metástasis linfáticas. TAC torácico sin evidencia de afectación pulmonar. Se suspendió el tratamiento con GH.

Comentarios. Por primera vez describimos un caso de carcinoma papilar de tiroides en una paciente con ST durante el tratamiento con hormona de crecimiento. En la literatura médica no ha sido descrita esta asociación. A pesar de no poder establecer los hechos desencadenantes, y aunque estas patologías podrían haber coincidido de forma casual, se debe tener en consideración la posible asociación de factores: en primer lugar, el hecho de recibir tratamiento con hormona de crecimiento, ya que recientemente se ha implicado al receptor de IGF-1 en procesos de tumorigénesis; en segundo lugar, la exposición radiológica a edades tempranas; y en tercer lugar, una posible predisposición o susceptibilidad genética, como sería la sobreexpresión del protooncogen RET en el carcinoma papilar de tiroides, con mayor incidencia después de exposición radiológica.

63. DERMATITIS ATÓPICA, HIPER IGE Y EOSINOFILIA EN UN LACTANTE DE 14 MESES. S. Marcos, M. López, M. Somoza, C. Curros, M. Castro, E. Rodrigo. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

Objetivo: Presentar un lactante varón de 14 meses de edad con dermatitis atópica, hiper IgE, eosinofilia y anomalías craneofaciales con antecedentes familiares de dermatitis atópica y psoriasis.

Caso Clínico: Lactante varón de 14 meses de edad con historia familiar de dermatitis atópica severa materna, aborto previo, psoriasis paterna y dermatitis atópica con deformidades óseas en familiares de 2º grado, que presenta brote severo con sobreinfección estafilocócica y bronquitis disneizante moderada. A los tres meses de vida fue diagnosticado de dermatitis atópica. Posteriormente requiere otro ingreso por infección de vías respiratorias y crisis de broncoespasmo. Es visto en consulta de dermatología donde diagnosticaron en tres ocasiones infecciones cutáneas estafilocócicas. Analíticamente observamos niveles de IgE de 8100 kUI/L así como IgE específica positiva para neumoalergenos y una amplia variedad de trofoalergenos. Desnutrición de II grado. Destaca en la fórmula leuco-

citaria eosinofilia (17%). Como rasgos craneofaciales observamos macrocefalia con frente prominente, facies triangular, hipertelorismo, hendiduras palpebrales antimongoloides, pabellones auriculares ligeramente descendidos, boca pequeña, paladar ojival, distancia interalar nasal aumentada, dedos de las manos largos y curvos. Ante estos datos se establece el diagnóstico sospecha de síndrome de Hiper IgE, estando en curso el estudio genético molecular.

Discusión: El diagnóstico de certeza no puede ser establecido a la edad de nuestro paciente. Sin embargo este hecho no ha de modificar la actitud terapéutica firme frente a la clínica actual y preventiva. A pesar de la heterogeneidad genética asociada a este síndrome, se deben investigar los polimorfismos de ADN, ya que el paciente tiene un familiar o más afectados por su patrón de herencia autosómica dominante con una penetrancia variable en casos familiares. En el momento actual, no hay certeza acerca del consejo genético, si bien al haber sospecha familiar, el riesgo es presumiblemente mayor que si se tratase de un caso esporádico, aunque en ambas situaciones es impredecible.

64. SHOCK CARDIOGENICO SECUNDARIO A MIOCARDITIS POR EL VIRUS DE EPSTEIN-BARR. E. Cavanilles, A. Sánchez Galindo, C. Ramil, C. Medrano, F. Portela, A. Guerrero*, E. Quiroga. UCIP. Area infantil del corazón. *Servicio Bacteriología. CHU. Juan Canalejo. La Coruña.

Introducción: La miocarditis por el virus de Epstein-Barr, un herpesvirus, es excepcional aunque se puede detectar anomalía en el segmento ST y onda T en el 6% de los casos de mononucleosis infecciosa (Hoagland 1964).

Caso clínico: Varón de 3 años con un cuadro de 2 días de evolución de fiebre alta, vómitos, postración, rinorrea, tos y halitosis. Dos semanas antes edema facial y erupción cutánea.

Al ingreso Tª: 38°C. TA: 80/40. FC: 180 lpm. FR: 25 rpm. Palidez mucocutánea, mala perfusión periférica, adenopatías cervicales. Amígdalas hipertroficadas con exudado blanquecino, punteado hemorrágico y halitosis fétida. Hipotonía y disminución del nivel de conciencia. Tiraje subcostal, roncus y crepitantes finos en ambas bases pulmonares. Hígado a 4 cm. polo de bazo.

Leucopenia (1.600) y fórmula con 16N, 49L y 26M. Trombopenia, coagulopatía y anemia. La CPK llegó a ser de 5250, la fracción MB de la creatin kinasa de 272 y troponina 0,29. Hipoxia con saturación de O₂ del 75%, acidosis metabólica, hipokaliemia, hipocalcemia e hiperglucemia. Se detectó IgG e IgM frente a la cápside del VEB y anticuerpos IgG frente al núcleo celular del VEB así como genoma vírico del VEB en leucocitos de sangre periférica mediante una reacción en cadena de la polimerasa

La Rx de tórax muestra edema bilateral. El ECG taquicardia sinusal y la Ecocardiografía dilatación del VI, fracción de eyección del 25% y signos de hipertensión pulmonar.

Se programó ventilación mecánica y tratamiento con inmunoglobulinas, cefotaxima, ganciclovir y esteroides. La expansión con volumen y aminas no resolvió la hipotensión; la disfunción ventricular miocárdica y la hipertensión pulmonar aumentaron. Se añadió noradrenalina y NOi. Persistieron episodios de hipotensión severa que no respondieron a las medidas habituales por lo que se introdujo por femoral derecha un balón de contrapulsación aórtica que se mantuvo 3 días.

El paciente se recuperó completamente y fue dado de alta de la UCIP a las 13 días de su ingreso.

Discusión: Los pacientes con miocarditis son con frecuencia jóvenes y pueden tener un ventrículo hipocontractil con un tamaño normal y una evolución fulminante. Los pacientes que se presenten con signos y síntomas de miocarditis aguda incluyendo cuadro sugestivo de infección, niveles elevados de la fracción MB de creatin kinasa, troponina I o T y compromiso hemodinámico, deben ser rápidamente trasladado a un centro con capacidad de soporte ventricular porque pueden padecer una descompensación rápida.

66. SÍNDROME DE LARSEN: A PROPÓSITO DE UN CASO. P. Vilas, E Cavanilles, J. Fdez. Trisac, I. Bendayán, R. Reparaz, M. Taboada, M. Gallego, A. Vázquez de la Cruz. Servicio de Neonatología. C.H.U. Juan Canalejo. La Coruña.

Introducción: El síndrome de Larsen es una enfermedad genética multisistémica congénita rara que consiste en una displasia con luxaciones múltiples de caderas, rodillas y codos, asociadas a anomalías craneofaciales (frente prominente, cara aplana y hendidura del paladar) y anomalías de las extremidades (pulgares en espátula, metacarpianos cortos...). La transmisión es variable, con herencia autosómica dominante o recesiva.

Caso clínico: Se trata del segundo embarazo de una mujer con antecedente de aborto previo por anencefalia, parto por cesárea electiva en la semana 37 de gestación, precisando reanimación al nacimiento con O₂ a PPI (Apgar 2/5). Exploración al ingreso con buen estado general con luxaciones múltiples, deformidades en dedos con pulgares en espátula, escoliosis dorsal, tórax en quilla, microretrognatia, microglosia, glosoptosis y paladar hendido, con leve polipnea y tiraje. En estudio radiológico se observan múltiples luxaciones, cráneo con frontal plano e hipoplasia de la base y defecto de alineación de las vértebras cervicales. Se inicia monitorización y oxigenoterapia, colocándose yesos correctores en ambos miembros inferiores. Episodios aislados de apnea obstructiva que evolucionaron favorablemente tras instaurar programa de fisioterapia respiratoria. En los estudios complementarios realizados destaca alte-

ración en las pruebas de audición, en probable relación con luxación a nivel de articulaciones de oído medio.

Conclusiones: Presentamos un caso de una enfermedad rara en la que el tratamiento ortopédico es fundamental, siendo en este caso concreto de vital importancia el manejo de la columna cervical, por el alto riesgo de lesión medular.

69. EMBRIOFETOPATÍA ALCOHÓLICA ASOCIADA A TIROIDITIS AUTOINMUNE. C. Lorenzo Legerén, C. Rodríguez Rodríguez, C. García Cendón, G. Nóvoa Gómez, S. Rey García, F. Martínón Sánchez. Complejo Hospitalario de Ourense.

La embriofetopatía alcohólica ha sido descrita como consecuencia de la ingestión de alcohol por la embarazada con unas manifestaciones clínicas mayores y asociadas y unas consecuencias orgánicas y funcionales graves.

La observación de una niña afecta de esta embriofetopatía asociada a hipotiroidismo por tiroiditis autoinmune nos lleva a presentar el caso para un registro posterior que permita delimitar si esta asociación es incidental o relacionada.

Nuestro caso corresponde a una niña, primer hija de una madre de 33 años con antecedentes de ingestión etílica crónica elevada. Embarazo con crecimiento intrauterino retardado, parto eutócico, nuestra paciente presentó al nacimiento un peso de 1.950 gramos, talla de 45 centímetros y un perímetro craneal de 31,5 centímetros. En el periodo neonatal presentó irritabilidad. A los cinco meses convulsiones tónico clónicas generalizadas. Clínicamente se detecta desde el inicio fenotipo característico de embriofetopatía alcohólica con retraso psicomotor.

A los nueve años se detecta hipotiroidismo y bocio con imágenes gammagráficas y ecográficas sugestivas de tiroiditis, presencia de anticuerpos antitiroideos muy elevados, T4 descendida y TSH elevada lo que lleva al diagnóstico de tiroiditis linfocitaria. Ante estos hallazgos, se realiza tratamiento sustitutivo con L-tiroxina.

Conclusión: Dada la presencia de malformaciones asociadas y otros trastornos orgánicos y funcionales, además del problema de su retraso en el neurodesarrollo, queda planteada la posibilidad, no demostrada ni registrada en la literatura, de una posible relación etiopatogénica de la embriofetopatía alcohólica con la tiroiditis autoinmune.

71. IMPACTO DE UNA UNIDAD DE CIRUGÍA CARDÍACA INFANTIL EN EL MANEJO DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS DEL ADULTO. F. Portela, R. Fdez. Tarrío, B. Bouzas, F. Rueda, C. Medrano, I. Raposo, C. Zavanello, A. Juffé. Área del Corazón. Complejo Hospitalario Juan Canalejo. A Coruña

Introducción: La población de pacientes con cardiopatía congénita en edad adulta está aumentando. Su manejo es cada vez más complejo y se optimiza creando unidades especiales.

Objetivo: Analizar el impacto tras la creación del Área Infantil del Corazón con la unidad de Cirugía Cardíaca Infantil (CCI) en 1997 sobre la población de adultos con cardiopatías congénitas referidos a nuestro centro.

Pacientes y métodos: Desde 1990 hasta el 2002 se han operado 142 pacientes mayores de 18 años con cardiopatía congénita. Se dividieron dos grupos: PreCCI (n=70) y PostCCI (n=72). Los pacientes del grupo PostCCI fueron operados o asistidos preferentemente por cirujanos de la unidad de CCI, y estudiados en colaboración con los cardiólogos infantiles. La complejidad de los procesos se analizó en base a grupos diagnósticos.

Resultados: (Tabla 2)

Tabla 2.

	PreCCI	PostCCI	p
CIA OS	78,6%	48,6%	0,0002
Fallot/VDDC	0%	11,1%	0,006
Canal AV parcial	8,6%	23,6%	0,02
Sin CEC (Ductus/CoA)	8,6%	4,2%	ns
Mortalidad Hospitalaria	5,7%	1,4%	ns

El grupo PostCCI resultó ser de mayor complejidad debido a que nuestro centro se convierte en referencia de toda la comunidad de Galicia. A pesar de ello los resultados fueron mejores, aunque sin alcanzar significación estadística. Las 4 muertes del grupo PreCCI fueron de causa cardíaca, mientras que en el único caso del grupo PostCCI fue por ictus.

Conclusiones: La experiencia en el manejo de cardiopatías congénitas del niño condujo a unos mejores resultados en el subgrupo de pacientes adultos con esta patología. La necesidad de unidades de referencia en el manejo de estos pacientes está justificada.

72. RESULTADOS QUIRÚRGICOS DE LA CORRECCIÓN DE AORTA NEONATAL. C. Abelleira, J. Fuentes, C. Medrano, F. Rueda, F. Portela, C. Zavanella. Área Infantil del Corazón. Hospital Juan Canalejo, La Coruña

Objetivos Estudio descriptivo de los pacientes intervenidos de Coartación de aorta neonatal entre Julio de 1997 y Septiembre de 2002 en nuestro centro.

Material y métodos, 37 pacientes fueron intervenidos de coartación de aorta de debut en período neonatal (21 varones y 16 hembras), con peso medio de 3,2 Kg (1,7-4 Kg) y una edad media de 13 días (1-45 días).

Resultados Forma de presentación: 29% con shock cardiogénico, 40% insuficiencia cardíaca y 29% asintomáticos. Un 69% eran coartaciones complejas. Un 64% precisó tratamiento con

PGE1 iv. Abordaje quirúrgico: toracotomía lateral izquierda salvo en un caso, con esternotomía media y CEC para cierre de comunicación interventricular simultáneo. Técnica quirúrgica: anastomosis termino-terminal en 29 casos, anastomosis termino-terminal ampliada en 8 casos y aortoplastia con parche de subclavia en un caso. Tiempo medio de isquemia: 28 minutos. Las complicaciones más frecuentes en el postoperatorio inmediato fueron: hipertensión arterial 22%, infección de herida quirúrgica 11%, sangrado 8% y quilotorax 5%. Sólo hubo 3 éxitos (ninguno en el postoperatorio inmediato y todos ellos asociados a otras cardiopatías complejas). Dos pacientes precisaron angioplastia a los 4 y 6 meses de la cirugía por recoartación. Seguimiento: un 28% de pacientes se mantenían con tratamiento médico al año de evolución y actualmente sólo un 15% presentan un gradiente ecocardiográfico mayor a 25 mmHg (en ninguno hay gradiente tensional significativo entre los 4 miembros).

Conclusiones 1) La corrección quirúrgica de la coartación de aorta en período neonatal mediante anastomosis termino-terminal es una técnica segura, con gran eficacia y bajo porcentaje de recoartaciones. 2) La presencia de anomalías cardíacas asociadas, se asocian a un peor pronóstico y mayor número de complicaciones. 3) Es necesario un control cercano de la tensión arterial tanto en el postoperatorio inmediato como en el seguimiento a largo plazo en estos pacientes.

73. MANEJO PRECOZ DEL CORAZÓN UNIVENTRICULAR. RESULTADOS INICIALES. F. Portela, C. Abelleira, J. Fuentes, C. Medrano, F. Rueda, C. Ramil, A. Sánchez Galindo, J. Fdez-Trisac, C. Zavanella. Área Infantil del Corazón. Complejo Hospitalario Juan Canalejo. A Coruña.

Introducción: Los resultados funcionales a largo plazo en pacientes con cardiopatía univentricular están influenciados por un adecuado manejo en las etapas iniciales de la vida.

Objetivo: Analizar en nuestra experiencia a corto y medio plazo, la eficacia de protocolos de manejo precoz sobre esta población.

Pacientes y métodos: Desde Sept 1997 hasta Nov 2002 se han manejado desde el nacimiento y de forma protocolizada en nuestro centro 12 pacientes, sobre los que se han realizado 24 procedimientos quirúrgicos. Se descartaron de este estudio las hipoplasias de cavidades izquierdas y los pacientes intervenidos previamente en otros hospitales. En este último grupo se encontraban 5 pacientes a los que se habían realizado 12 procedimientos previos. En nuestro centro a 3 de ellos se les realizó trasplante cardíaco por fracaso de la circulación Fontan y a 2 una reconstrucción del árbol pulmonar.

Se dividió el protocolo en tres fases de tratamiento: estadio I, regulación del flujo pulmonar (n=9); estadio II, descarga ven-

tricular mediante Glenn bidireccional (n=9); estadio III, conexión definitiva tipo Fontan extracardiaco (n=6).

Resultados: 7 pacientes han completado el tratamiento paliativo (58%) y 2 están a la espera del siguiente estadio. Hubo 3 éxitos: 1 en postoperatorio precoz del primer estadio por RVP altas, otro en espera de trasplante por mala función ventricular tras tres meses del estadio I, y el último en su domicilio a la espera de conexión definitiva. La mortalidad perioperatoria (30 días) por paciente fue del 8% y por procedimiento del 4%, no existiendo mortalidad en estadios II y III (Glenn y Fontan). El (rango)/media de edad por estadios fue influenciado por el retraso diagnóstico inicial en algún paciente: estadio I (4-100)/35 días, II (2-10)/4.5 meses, y III (31-48)/36 meses. El desarrollo del árbol pulmonar fue adecuado no requiriendo reconstrucción en ningún paciente.

Conclusiones: El manejo precoz de la cardiopatía univentricular ha dado resultados excelentes a corto y medio plazo (supervivencia 100% en estadios II y III). Las conexiones precoces facilitan un adecuado crecimiento del árbol pulmonar al retirar, en lo posible, el material protésico.

76. TETRALOGÍA DE FALLOT CON HIPOPLASIA DE RAMAS PULMONARES: HEMICORRECCIÓN COMO PALIACIÓN INICIAL. *J. Fuentes, F. Rueda, F. Portela, C. Medrano, M. Taboada, J.L. Fernández Trisac, C. Ramil, A. Sánchez Galindo, C. Zavanella. Área Infantil del Corazón. CH. Juan Canalejo, A Coruña*

Introducción. El resultado alejado de la corrección de la TF en presencia de hipoplasia de ramas pulmonares depende en gran medida de conseguir un desarrollo adecuado, simétrico y sin distorsión de las mismas, y realizar una corrección completa precoz, que evite el desarrollo de la hipertrofia ventricular derecha.

Objetivo. Demostrar que la reparación inicial aislada del tracto de salida del ventrículo derecho (hemicorrección) proporciona flujo anterógrado y simétrico a las ramas pulmonares, favorece el crecimiento uniforme del árbol arterial pulmonar y es un método eficaz de paliación en pacientes con tetralogía de Fallot (TF) y ramas pulmonares hipoplásicas.

Material y métodos. Entre Junio/1997 y Diciembre/2002, se realizó una hemicorrección en cinco pacientes que presentaban hipoplasia de las ramas pulmonares (índice Nakata o ecocardiografía) de un grupo de 18 pacientes con TF.

Resultados. En tres pacientes se realizó previamente una valvuloplastia pulmonar con balón: en un paciente tras valvuloplastia fallida se realizó hemicorrección de urgencia falleciendo en el postoperatorio inmediato. En los otros dos pacientes la valvuloplastia pulmonar tuvo sólo una eficacia inicial, debiendo realizarse la hemicorrección a los 15 y 18 días de la misma. En los cuatro pacientes que sobrevivieron a la hemicorrección se produjo un desarrollo de las ramas pulmonares (media de aumento del 165%) medida por ecocardiografía (2 pacientes) o por cateterismo cardíaco (incremento del índice Nakata). La indicación para la reparación completa fue el desarrollo de las ramas pulmonares y la aparición precoz de insuficiencia cardíaca por hiperaflujo pulmonar. Se realizó en los 4 pacientes entre los 3 y 7 meses de la paliación inicial. No hubo mortalidad postcorrección definitiva

Conclusiones. La hemicorrección, aún con el inconveniente de precisar una intervención con circulación extracorpórea, proporciona una paliación adecuada, permite el crecimiento de las ramas pulmonares y contribuye a evitar la hipertrofia excesiva del ventrículo derecho. La valvuloplastia pulmonar no ha demostrado ser una alternativa eficaz para la paliación inicial en este grupo de pacientes.

Conclusiones. La hemicorrección, aún con el inconveniente de precisar una intervención con circulación extracorpórea, proporciona una paliación adecuada, permite el crecimiento de las ramas pulmonares y contribuye a evitar la hipertrofia excesiva del ventrículo derecho. La valvuloplastia pulmonar no ha demostrado ser una alternativa eficaz para la paliación inicial en este grupo de pacientes.

77. ASISTENCIA INTEGRAL AL NIÑO CON CARDIOPATÍA: ACTIVIDAD GLOBAL DEL ÁREA INFANTIL DEL CORAZÓN. *S. Sutil, F. Rueda, C. Medrano, F. Portela, C. Zavanella, I. Raposo, M. Alonso, A. Castro Beiras. CHU Juan Canalejo*

Introducción: El Área Infantil del Corazón responde a la necesidad de asistencia integral de la población pediátrica con cardiopatía de la Comunidad de Galicia. Sus objetivos son el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de todas la cardiopatías, asegurando la interrelación entre los diferentes niveles de atención. Se propone también conseguir el bienestar social, familiar y psicológico de los pacientes y padres evitando desplazamientos y ofertando atención en todos estos aspectos.

Objetivo: Revisión de la actividad global desarrollada en el Área Infantil del Corazón en los últimos 4 años (1999-2002).

Material y métodos: Estudio descriptivo de la distribución de actividades en el periodo de tiempo mencionado. Se estudian como variables: Intervenciones quirúrgicas, consultas externas, ingresos hospitalarios, estudios hemodinámicos (diagnósticos y terapéuticos), ecocardiografía transesofágica (ETE), estudios electrofisiológicos (EEF) y ecocardiografía fetal. También se estudia la progresión de estas variables en el tiempo.

Resultados: La distribución de las tareas en los años estudios es la que sigue. 1999: Ingresos hospitalarios 175, consultas externas 3.241, intervenciones quirúrgicas 93, estudios hemodinámicos 54, eco fetal 49. 2000: Ingresos hospitalarios 226, consultas externas 3.661, intervenciones quirúrgicas 87, estudios hemodinámicos 74, eco fetal 74. 2001: Ingresos hospitalarios 231, consultas externas 3.881, intervenciones quirúrgicas 88, estudios hemodinámicos 83, ETE 54, eco fetal 138. 2002: Ingresos hospitalarios 230, consultas externas 3.891, intervenciones quirúrgicas 108, estudios hemodinámicos 100, ETE 44, eco fetal 217. (Tabla 3)

Tabla 3.

	1999	2000	2001	2002
Ingresos	175	226	231	230
Consultas	3.241	3.661	3.881	3.891
Cirugía	93	87	88	108
Hemodinámica	54	74	83	100
ETE	-	-	54	44
Eco fetal	49	74	138	217

Conclusiones: La actividad tiende a mantenerse o a incrementarse a lo largo del tiempo, manifestado esto último claramente en el caso de los estudio ecocardiográficos fetales.

78. EXPERIENCIA EN CATETERISMO INTERVENCIÓNISTA EN EL ÁREA INFANTIL DEL CORAZÓN DEL COMPLEJO HOSPITALARIO JUAN CANALEJO. S. Sutil, F. Rueda, C. Medrano, A. Castro Beiras, C. Zavanella, N. Vázquez*. CHU Juan Canalejo. *AC, unidad hemodinámica.

Objetivos: Revisar las características y los resultados de los cateterismos terapéuticos realizados desde el inicio de la actividad hemodinámica en el Área Infantil del Corazón (65 meses).

Material y métodos: Estudio retrospectivo de los cateterismos terapéuticos realizados desde Enero 1998 a Febrero de 2003. Las variables consideradas incluyen edad, diagnóstico, lugar del procedimiento, técnica, resultado y complicaciones.

Resultados: Se realizaron 170 intervenciones terapéuticas (el 47% de los cateterismos totales): 143 se realizaron en el laboratorio de hemodinámica y 27 en las UCI (Neonatal y Pediátrica). Los pacientes tenían edades comprendidas entre el nacimiento y los 69 años (15 pacientes pertenecientes a edad adulta). Los procedimientos realizados han sido: valvuloplastia pulmonar (21), valvuloplastia aórtica (6), cierre ductal (52), corrección de coartación aórtica (7 con balón y 3 con stent), angioplastia pulmonar (6), cierre CIA (38), embolización colaterales pulmonares (4), atrioseptostomía de Rashkind (27), angioplastia venas pulmonares (1), angioplastia vena cava superior (1), stent VCS (1), otros (3).

Comentarios: Las complicaciones más frecuentes en el intervencionismo hemodinámico son las vasculares entre las que destacan: Pérdida transitoria de pulso femoral (2 pacientes, tratamiento con Uroquinasa 48 horas) y diseción inguinal para acceso vascular (2 pacientes, neonatos).

79. EXPERIENCIA EN NUESTRA ÁREA EN REPARACIÓN DE COMUNICACIÓN INTERAURICULAR. TRATAMIENTO HEMODINÁMICO Y QUIRÚRGICO. S. Sutil, F. Rueda, C. Medrano, N. Vázquez*, C. Zavanella, F. Portela. CHU Juan Canalejo. *AC, unidad hemodinámica.

Objetivos: Revisar las características de los procedimientos de cierre de las comunicaciones interauriculares (CIA) realizadas desde el inicio de la actividad del Área Infantil del Corazón del CHU Juan Canalejo.

Material y métodos: Estudio retrospectivo de las reparaciones de CIA desde Julio de 1997 a Febrero de 2003, comparando los procedimientos hemodinámicos y los quirúrgicos, teniendo en cuenta que la actividad hemodinámica se inició en Octubre del 99. Las variables consideradas incluyen la edad del paciente, su procedencia, el año de intervención y la estancia media hospitalaria. También se estudia la progresión de estas variables en el tiempo.

Resultados: El número total de CIAs reparadas en este intervalo de tiempo fue 85 (se excluyen las CIAs asociadas a cardiopatías complejas), 58 mediante cirugía y 27 mediante cateterismo intervencionista. Las edades de los pacientes comprenden desde menores de un año hasta los 18 años, también se hará mención al intervencionismo en adultos con cardiopatías congénitas. En las reparaciones quirúrgicas la procedencia de los pacientes fue La Coruña 51%, Pontevedra 29%, Lugo 15%, Orense 4%. En el caso de los intervencionismos fue La Coruña 51%, Lugo 22%, Pontevedra 15%, Orense 11%. La estancia media quirúrgica es de 5,57 días frente a 2 días en el caso de las reparaciones hemodinámicas.

Conclusiones: El cierre de CIA con dispositivo es seguro, con iguales resultados que el quirúrgico y consume menos recursos hospitalarios. Aún siendo la técnica de primera elección, existe un grupo de pacientes que siguen requiriendo cierre quirúrgico.

80. EXPERIENCIA EN CIERRE DUCTAL EN NUESTRA ÁREA. TRATAMIENTO HEMODINÁMICO Y QUIRÚRGICO. S. Sutil, F. Rueda, C. Medrano, F. Portela, C. Zavanella, N. Vázquez, A. Castro Beiras. CHU Juan Canalejo. *AC, unidad hemodinámica.

Objetivos: Revisar las características de los procedimientos de cierre de ductus arterioso persistente (DAP) desde el inicio de la actividad del Área Infantil del Corazón del CHU Juan Canalejo.

Material y métodos: Estudio retrospectivo de las reparaciones de DAP desde Julio de 1997 a Febrero de 2003, comparando los procedimientos hemodinámicos y los quirúrgicos. Las variables consideradas incluyen la edad del paciente, su procedencia y el año de la intervención. También se estudia la progresión de estas variables en el tiempo.

Resultados: El número total de ductus arteriosos persistentes reparados en este intervalo de tiempo fue 92 (se excluyen los DAP en prematuros y los asociados a cardiopatías complejas), 47 mediante cirugía y 45 mediante cateterismo intervencionista. Las edades de los pacientes comprenden desde

menores de 1 año hasta los 18 años, también se hará mención al intervencionismo en adultos con cardiopatías congénitas. En las reparaciones quirúrgicas la procedencia de los pacientes fue La Coruña 53%, Pontevedra 32%, Lugo 4%, Orense 10%. En el caso de los intervencionismos fue La Coruña 64%, Lugo 9%, Pontevedra 13%, Orense 13%. En el cierre hemodinámico la oclusión total es del 99% (inmediato) y del 96% (1º año). En ocasiones se precisa de un segundo dispositivo.

Comentarios: La reparación hemodinámica de DAP es una técnica relativamente segura aunque los resultados continúan siendo menos satisfactorios que los de la cirugía. Conserva la ventaja de una estancia hospitalaria menor.

81. ENDOCARDITIS INFECCIOSA: EXPERIENCIA EN NUESTRA ÁREA. S. Sutil, F. Rueda, C. Medrano, F. Portela, A. Guerrero, C. Zavanella, A. Castro Beiras. CHU Juan Canalejo.

Introducción: La endocarditis infecciosa es un proceso poco frecuente pero de considerable gravedad en la mayoría de los casos. Una dificultad añadida es la complejidad a la hora del diagnóstico por la multitud de formas de presentación.

Material y métodos: Estudio descriptivo de los pacientes diagnosticados de endocarditis infecciosa entre Julio 1997 y Marzo 2003 en nuestro centro. Se estudian como variables la edad al diagnóstico, la forma de presentación, el microorganismo aislado, la localización, la existencia o no de cardiopatía de base, el tratamiento recibido (médico, quirúrgico o ambos) y las complicaciones.

Resultados: (Tabla 4)

Tabla 4.

Paciente	Edad diagnóstico	Forma presentación	Cardiopatía de base	Localización	Germen causante	Tratamiento médico	Tratamiento quirúrgico	Complicaciones
1	8 años	S. Febril	Sí T.Fallot	V. tricúspide	<i>Mycobacterium fortuitum</i>	Amikacina Claritromicina Meropenem Ciprofloxacino	No	Embolización catéter. Hepatitis medicamentosa. Pigmentación dental
2	9 años	Artritis de cadera	Sí CIV	Septo IV	<i>Staph. aureus</i>	Cloxacilina Vancomicina	No	No
3	45 días	Sepsis + Meningitis	No	V. mitral	<i>Staph. aureus</i>	Cloxacilina Gentamicina	Plastia mitral	Infarto cerebral
4	11 años	Hallazgo casual	Sí CIA	Septo IA	<i>Rhodotorula sp</i>	Anfotericina	No	No
5	3 años	Afectación neurológica	No	V. aórtica	<i>Strep. viridans</i>	Teicoplanina Cefotaxima Ciprofloxacino Penicilina Gentamicina Imipenem Vancomicina	Reemplazo valvular aórtico	Disfunción ventricular. Listada para trasplante cardíaco.

82. FALLO HEPÁTICO FULMINANTE: MANEJO PRE-TRANSPLANTE. S. Sutil, J. Liras, L. Rocha, L. García-Alonso, A. Solar, E. Quiroga, M. Gómez, J. Bueno. CHU Juan Canalejo.

Introducción: En el fallo hepático fulminante quedan abolidas las funciones del hígado, entre ellas la de eliminación de las toxinas circulantes. El sistema MARS (Molecular Adsorbent Recirculating System) incorpora una membrana de alta permeabilidad impregnada de albúmina, de tal forma que permite que las toxinas que circulan en la sangre del paciente adheridas a la albúmina sean captadas por este circuito de albúmina extracorpórea mientras que la sangre sigue circulando con la albúmina limpia de toxinas.

Caso clínico: Niña de 10 años de edad con cuadro de fallo hepático fulminante de etiología no filiada. Historia de 20 días de evolución de astenia e ictericia. A su ingreso presenta coagulopatía (TP 42,6 seg), hiperbilirrubinemia (BT 37 mg/dl), hiperamonemia (amonio 170) y encefalopatía grado I. En 24 horas se evidencia un empeoramiento clínico y analítico con progresión de la encefalopatía hasta un grado III a pesar de haber instaurado tratamiento con lactulosa y neomicina. Se realiza biopsia hepática transyugular que objetiva necrosis submasiva, procediéndose a inclusión en lista de trasplante hepático urgente. Instauración de tratamiento con el sistema MARS como puente al trasplante. Realizadas seis sesiones con una duración media de ocho horas, tras la primera presenta mejoría neurológica significativa y disminución de las cifras de bilirrubina y amonio. Procedimiento bien tolerado, sin repercusión hemodinámica significativa, trombocitopenia como efec-

to adverso a destacar. Trasplante hepático a los diez días de su ingreso.

Discusión: El sistema MARS parece útil para el aclaramiento de toxinas hepáticas unidas a la albúmina con el consecuente beneficio clínico sobre la encefalopatía. En nuestro caso demostró ser un tratamiento bien tolerado que parece eficaz como puente al trasplante hepático.

83. TRASPLANTE CARDIACO PEDIÁTRICO Y NEONATAL EN GALICIA: 2000-2003. S. Sutil, J. Fuentes, C. Abelleira, C. Medrano, F. Rueda, F. Portela, C. Zavanella. CHU Juan Canalejo.

Introducción: En Junio de 1997 el Area Infantil del Corazón del CHU Juan Canalejo de La Coruña inicia los programas de Cirugía Cardíaca e Intervencionismo Cardíaco, es en Enero del año 2000, cuando se pone en marcha el programa de trasplante Cardíaco Pediátrico y Neonatal. Presentamos nuestra experiencia desde entonces.

Material y métodos: Revisión de los pacientes incluidos en lista y transplantados. Las variables consideradas incluyen los datos pretrasplante (edad, diagnóstico, cirugías previas, ingreso, tratamiento, tiempo de espera y en su caso exitus o salida de lista) y los postrasplante (tiempo de estancia, evolución y complicaciones).

Resultados: (Tabla 5)

Comentarios: El programa de Trasplante Cardíaco se está desarrollando con buenos resultados, tanto postquirúrgicos

inmediatos como en el seguimiento a corto plazo. La mortalidad a corto plazo en nuestro Servicio es similar a la del Registro Nacional de Transplantes (12%). Es preciso continuar fomentando la donación y el mantenimiento de donantes pediátricos y neonatales para evitar el éxitus durante la espera en lista.

84. LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO Y TIROIDITIS AUTOINMUNE EN LA INFANCIA. R. Martínez Lorenzo, E. Alfonso Evisa, C. Molins Suárez, L. Aymerich Rico, D. González Lestón. C.H.U. Xeral-Cies. Vigo.

Introducción: El lupus eritematoso sistémico (LES) es la forma más frecuente de lupus en la infancia. Entre un 10-25% de los casos se inician antes de los 16 años, con un pico entre los 10 y los 14 años. Se observa una preferencia por el sexo femenino similar a la de los adultos. Es el prototipo de enfermedad autoinmune y multisistémica, cuya etiología parece ser múltiple; con varios factores (genéticos, ambientales y hormonales) que confluyen en un individuo para producir la enfermedad. Las manifestaciones del LES pediátrico son muy similares a las del adulto, destacando la mayor proporción de casos de afectación renal en los niños. La tiroiditis autoinmune se caracteriza por una positividad de los anticuerpos antitiroideos con o sin clínica de hipotiroidismo asociada. La asociación entre ambas entidades (LES y tiroiditis) es poco frecuente (menor al 1%).

Caso clínico: Niña de 12 años entre cuyos antecedentes familiares destaca la presencia de artritis reumatoide en un tío materno y sin antecedentes personales de interés que ingre-

Tabla 5.

Paciente	Edad entra en lista	Diagnóstico	Cirugía previa	Ingresado	Tratamiento máximo pretrasplante	Tiempo espera (días)	Exitus en lista	Tiempo hospital postrasplante (días)	Evolución (meses)
1	13 a	MCD	No	Sí: UCIP	Inotrópicos iv	72	No	8	Buena, 27
2	3 d	SHCI	No	Sí: UCIN	Ventilación mecánica	9	Sí	-	-
3	11 a	MCD	No	No	Medicación or	21	No	14	Buena, 23
4	6 a	VU + IM	Sí	Sí: UCIP	Balón contrapulsación	97	Sí	-	-
5	4 a	VU	Sí: Fontán	Sí: UCIP	Ventilación mecánica	2	No	72	Buena, 12
6	1 m	IM	No	Sí: UCIP	Ventilación mecánica	27	No	71	Buena, 7
7	1 d	SHCI	No	Sí: UCIN	Ventilación mecánica	25	No: Sale de lista para cirugía	-	Exitus en cirugía Norwood
8	15 a	MCD	No	Sí: UCIP	Inotrópicos iv	13	No	14	Buena, 4
9	15 a	VU	Sí: Fontán	No	Medicación or	20	No	10	Buena, 4
10	14 a	VU	Sí: Fontán	No	Medicación or	20	No	10	Buena, 2
11	1 d	Ebstein + Atresia Ao	No	Sí: UCIN	Ventilación mecánica	3	No	-	Exitus
12	1,5 m	VU + L-TGA	Sí	Sí: UCIP	Marcapasos	-	No: Sale de lista	-	Exitus
13	3 a	Endocarditis + IAo	Sí: reemplazo valvular	Sí: UCIP	Asistencia ventricular	-	No: Sale de lista	-	-

MCD: Miocardiopatía dilatada. SHCI: Síndrome de hipoplasia de cavidades izquierdas. VU: Corazón tipo ventrículo único farcasado. IM: Insuficiencia mitral. IAo: Insuficiencia aórtica. TGA: Transposición de grandes arterias.

sa para estudio por síndrome constitucional de un mes de evolución acompañado de un aumento difuso de tamaño de la glándula tiroides. En la exploración física llama la atención la existencia de un eritema facial en alas de mariposa y lesiones sugestivas de vasculitis en los pulpejos de los dedos de manos y pies. En la analítica destaca anemia, neutropenia y hallazgos compatibles con tiroiditis autoinmune (hipotiroidismo con positividad de los anticuerpos antitiroides). Se confirma el diagnóstico de LES ante la positividad de los ANA y anti-DNA. Se instaura tratamiento sustitutivo con levotiroxina sódica y corticoterapia (Prednisona a dosis de 1 mg/kg/día) objetivándose una rápida mejoría clínica y analítica.

Comentario: A pesar de que la asociación entre ambas entidades (LES y tiroiditis) es poco frecuente (menor al 1%) debemos sospechar su presencia ante la aparición de sintomatología clínica de LES en el curso de una tiroiditis.

86. TRATAMIENTO DEL QUISTE DE COLÉDOCO ¿CIRUGÍA ABIERTA O ENDOSCOPIA? *J. Liras Muñoz, J. Bueno Recio, A. Sánchez Abuín, I. Somoza Argibay, L. García Alonso, A. Solar Boga, E. País Piñeiro, M. Gómez*, D. Vela Nieto.* Servicio de Cirugía Pediátrica y Cirugía General* del Complejo Hospitalario Universitario Juan Canalejo de A Coruña

Introducción: El quiste de colédoco congénito es una rara patología de etiología desconocida, aunque en los últimos años ha cobrado fuerza la teoría del reflujo pancreático secundario a malunión pancreatobiliar. Son frecuentes los episodios de colangiopancreatitis y a largo plazo, pueden degenerar en procesos neoplásicos de la vía biliar. Se clasifican en 5 tipos, siendo el más frecuente el tipo I. Su tratamiento clásico ha sido la exéresis del quiste, total o parcial, unida a derivación biliar, aunque en los últimos años ha empezado a utilizarse la papilotomía endoscópica mediante CPRE no sólo como método diagnóstico, sino como posibilidad terapéutica.

Material y método: Estudio retrospectivo de 5 pacientes intervenidos por quiste de colédoco en los últimos 5 años en nuestro Hospital. Se trata de 3 niños y 2 niñas con edades entre 8 meses y 11 años (media de 3,5 años) El debut clínico consistió en dolor abdominal recurrente (n=2), ictericia y masa palpable (n=2) y hallazgo casual (n=1) Los quistes se clasificaron en tipo I (n=4) y en tipo IV (n=1) El tratamiento consistió en resección abierta del quiste (n=4), tanto de forma completa (n=3) como de forma parcial (n=1), y en papilotomía endoscópica mediante CPRE (n=1), técnica que fue realizada en otro Centro.

Resultados: El tiempo de seguimiento ha sido entre 6 meses a 5 años (media 3 años) Todos los pacientes sobreviven. Los 4 pacientes intervenidos mediante cirugía abierta se encuentran asintomáticos, no han repetido episodios de dolor abdominal ni colangiopancreatitis, no han desarrollado complicaciones y no

han requerido reintervenciones. La paciente tratada mediante CPRE requirió al mes una nueva papilotomía y extracción de cálculos por persistencia de la clínica. A los 5 años, presentó episodio severo de pancreatitis aguda, decidiéndose realizar cirugía abierta exéretica. Desde entonces, permanece asintomática y no ha presentado nuevos episodios de colangiopancreatitis.

Conclusiones: La cirugía abierta con resección completa y derivación biliar nos parece la técnica más segura para el abordaje de estos pacientes, resolviendo tanto el cuadro clínico como el riesgo de sufrir episodios graves de pancreatitis. También solventa el riesgo de malignización a largo plazo, que es el asunto más discutible del tratamiento exclusivo mediante CPRE. No obstante, la CPRE es adecuada para el diagnóstico de la malunión pancreatobiliar y de gran utilidad terapéutica en ciertas circunstancias clínicas (coledocolitiasis con pancreatitis aguda)

87. EVOLUCIÓN DE LA FIEBRE TIFO-PARATÍFICA EN NUESTRO HOSPITAL EN LOS ÚLTIMOS 17 AÑOS. *A. Blanco del Val, M.I. Carrascal Arranz, H. Marcos Andrés, E. Pérez Gutiérrez, A. Sánchez Mínguez, C. López García, E. Jiménez Mena. H.U. Río Hortega. Valladolid*

Objetivo: Analizar la evolución de las Fiebres Tifo-Paratíficas en nuestro medio hospitalario en los últimos 17 años.

Material y métodos: Estudio retrospectivo en el que revisamos los enfermos ingresados con esta patología en el hospital desde 1986 hasta el 2002. Diagnóstico realizado mediante Hemocultivo, Coprocultivo y Seroaglutinación. Se estudiaron 18 casos, 14 se catalogaron de fiebre tifoidea y 4 de fiebre paratífica. Se estudiaron variables de espacio y de tiempo, clínicas y analíticas. Se realizan estudios estadísticos, T de Student y correlaciones bivariadas, utilizando el paquete informático SPSS 11.3.

Resultados:

1. Se ve un pico de incidencia en 1988 (44.4% del total de casos), con posterior disminución de casos, habiendo un periodo de 10 años libre de pacientes con esta patología. Destacar que el último paciente es un caso importado de un país subdesarrollado diagnosticado en el 2002.
2. La distribución a lo largo de los meses presentó dos picos, uno en Febrero-Abril, y otro en Junio-Julio-Septiembre.
3. Hay un predominio de mujeres (55.6%) frente varones; y predomina la procedencia urbana (83.3%) frente la rural. La edad de los pacientes varía entre los 15 meses y los 12 años 3 meses (media 74,68 meses).
4. Los cultivos fueron positivos en un 38,9% de los casos (hemocultivo 16,7%, coprocultivo 22,2%). La serología fue positiva en el 72,2% de los pacientes.
5. Comparadas las variables entre los dos grupos, ninguna fue significativa salvo en lo referente a patología asociada (P=0,001), como sepsis, anemia o pancitopenia.

6. Las correlaciones bivariadas entre todas las variables, fue significativo que la visceromegalia era más frecuente en niños de mayor edad ($P=0,0001$). La edad era correlativa con la temperatura; Los días de fiebre eran correlativos con los días de estancia; La temperatura correlativa con la patología asociada y que los pacientes con visceromegalia presentaban fiebre más alta y estancias más prolongadas.

Conclusión: La fiebre tifo-paratífica en España ha disminuido de forma importante en los últimos años. En el año 2002 fueron notificados 165 casos en todo el territorio nacional, correspondiendo 9 a Castilla-León. Destacar la importancia de la población procedente de áreas geográficas subdesarrolladas o en vías de desarrollo, donde sigue siendo uno de los problemas sanitarios más importantes, como fuente de casos importados.

88. MANIFESTACIÓN EXTRAMEDULAR DE LA LEUCEMIA MONOCÍTICA AGUDA. *M. Fernández Sanmartín, J. M. Couselo Sánchez, M. Vázquez Donsión, O. Blanco Barca, F. Martín Torres.* Departamento de Pediatría. Servicio de Hematología y Oncología Pediátrica. Servicio de Críticos y Urgencias Pediátricas. Hospital Clínico Universitario de Santiago. Santiago de Compostela.

Introducción: Las leucemias agudas no linfoblásticas (LANL) constituyen el 15-20% de las leucemias en la edad pediátrica. El subtipo M5 (clasificación FAB) es más frecuente en pacientes de corta edad, cursa frecuentemente con cifras elevadas de leucocitos y con coagulopatía grave. La afectación extramedular es más común que en las demás LANL. Este subtipo se ha considerado como un factor de pronóstico desfavorable.

Caso clínico: Se presenta el caso de una niña de 18 meses de edad ingresada por adenopatías laterocervicales de pequeño tamaño, discreta proptosis ocular izquierda, nódulos cutáneos y leucocitosis.

Exploraciones: Análisis de sangre.- Leucocitos, $70.670/\text{mm}^3$ (27.800 linfocitos/ mm^3). Hemoglobina, 11,3 g/dL. Plaquetas, 299.000 plaquetas/ mm^3 . Estudio de coagulación: Actividad de protrombina, 53% (70-130); T.T.P.A., 41 seg (25-37); Tiempo de trombina 29,6 seg (15-25); fibrinógeno, 159 mg/dL. Estudio de fibrinolisis.- Dímero D, 4341 ng/mL(0-275); P:D:F., 40-80 microgramos/mL (<5). Análisis de LCR.- Infiltración leucémica. TAC de órbita.- Tumoración en seno maxilar izquierdo que destruye la pared medial e invade fosa nasal y suelo de la órbita, con características radiológicas de agresividad. Medulograma.- Estudio morfológico e inmunofenotípico concordantes con leucemia monocítica aguda (M5).

Evolución: Durante el corto período de tiempo que transcurre hasta el diagnóstico presentó aumento de la leucocitosis ($225.000/\text{mm}^3$) con disminución de la hemoglobina (9 g/dL) y

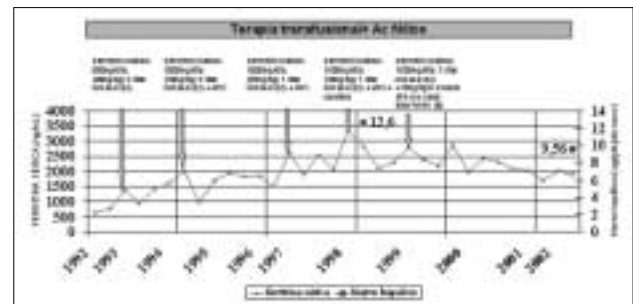
de las plaquetas ($66.000/\text{mm}^3$). A las 24 horas del inicio de la quimioterapia (idarrubicina, citarabina y terapia intratecal con metotrexato, citarabina e hidrocortisona) presentó signos de dificultad respiratoria con inminente parada respiratoria seguida de parada cardíaca, que respondieron inicialmente a maniobras de reanimación avanzada. Posteriormente se instaura una situación de shock cardiogénico refractario a la terapéutica y deterioro progresivo que produce fallo multiorgánico y muerte.

Conclusiones: La LANL subtipo M5 con hiperleucocitosis, afectación extramedular (infiltración del sistema nervioso central, nódulos cutáneos y sarcomas granulocíticos) puede conferir un pronóstico muy desfavorable, tal como ya ha sido descrito en la literatura.

89. TERAPIA HIPERTRANSFUSIONAL EN LA TALASEMIA MAIOR. PROFILAXIS DE LA SOBRECARGA CORPORAL DE HIERRO. *M. Fernández Sanmartín, M. Vázquez Donsión, J.M. Couselo Sánchez, J.M. Iglesias Meleiro.* Departamento de Pediatría. Servicio de Hematología y Oncología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Introducción. La utilización de transfusiones de hematies periódicas en pacientes con talasemia maior elimina las complicaciones derivadas de la anemia y la expansión medular compensadora, permitiendo un desarrollo normal y un aumento de las expectativas de vida de estos pacientes. Paralelamente, la terapia politransfusional provoca una "segunda enfermedad", debida a la acumulación de hierro en los distintos tejidos.

Caso clínico. Varón diagnosticado a los 13 meses de edad de Talasemia maior. Se realizó estudio de histocompatibilidad en familiares, descartandose la existencia de donante histocompatible para trasplante de progenitores hematopoyéticos. Tras el diagnóstico, se inició pauta hipertransfusional y tratamiento quelante con deferoxamina (DF) s.c. e i.v., modificando la dosis en función de las cifras de ferritina sérica y los depósitos hepáticos de hierro valorados mediante biopsia percutánea. Como tratamiento complementario se administró ácido fólico y vit C. El seguimiento y las modificaciones terapéuticas realizadas pueden observarse en la siguiente figura.



Evolución-Conclusiones. Durante los años de seguimiento se realizó la terapia trasfusional cada 3 semanas manteniendo cifras de Hb > 9g/dL, ajustando la dosis de DF para mantener un índice de toxicidad de DF; dosis media de DF(mg/kg)/ferritina sérica (ng/mL) inferior a 0,025, y cifras de ferritina sérica por debajo de 2000ng/mL. Evolutivamente, no apreciamos alteración de los órganos diana de la hemosiderosis (miocardiopatía, hepatopatía, alteraciones endocrinológicas), ni aparición de toxicidad en relación con la deferoxamina (sordera neurosensorial, retinopatía, alteración de la función renal, o aparición de displasia ósea, como más importantes).

En los pacientes con talasemia mayor el seguimiento de una terapia politransfusional, y tratamiento quelante con DF optimizado (en función de la ferritina sérica y preferentemente del depósito de hierro hepático), permite disminuir las complicaciones secundarias a la propia enfermedad y a la sobrecarga corporal de hierro provocada.

90. INFECCIÓN POR MYCOPLASMA HOMINIS EN UN NIÑO CON TRASPLANTE HEPÁTICO. J. Liras, I. Losada*, A. Sánchez**, C. Ramil**, A. Solar**, L. García Alonso**, M. Gómez***, J. Bueno. Servicios de Cirugía Pediátrica, Microbiología, Pediatría** y Cirugía General*** del Complejo Hospitalario Universitario Juan Canalejo de A Coruña.

Introducción: Los *Mycoplasmas* son los procariones más pequeños que existen con capacidad de autoreplicación. Se distinguen de otras micobacterias por la ausencia de pared celular y su falta de tinción en el estudio de Gram. El *Mycoplasma hominis* es un organismo comensal del tracto genitourinario, en especial de mujeres adultas con actividad sexual. Las infecciones son excepcionales en receptores de trasplantes de órganos sólidos. En trasplantados hepáticos, solo 4 receptores adultos han sido recogidos en la literatura, todos con infección extragenital. Describimos el primer paciente pediátrico.

Caso Clínico: Varón de 9 años de edad sometido a trasplante hepático ortotópico reducido (hígado derecho) por cuadro de hepatitis fulminante de origen desconocido (screening de tóxicos, serologías, metabolopatías y autoinmunidad negativos). A los 15 días posttrasplante, presenta pico febril de 39°C, objetivándose con Eco colección intrabdominal en la superficie de corte hepático de 8x6 cm, que se confirma con TAC (además, se evidencia infarto hepático periférico con arteria permeable por arteriografía). Bajo control con TAC, se drenan 125 cc de líquido colúrico no turbio. Se inicia tratamiento antibiótico empírico con Imipenem. En la tinción de Gram no se visualizaron organismos. El recuento celular mostró 169.500/mm³ leucocitos polimorfonucleares. El hemocultivo fue negativo. A los 15 días, tras persistencia de febrícula, se realiza TAC abdominal, que confirma persistencia de la colección, y se punciona con

colocación de drenaje, obteniéndose 30 cc de líquido turbio achocolatado. A los 4 días, en cultivo en CO₂ y sangre de oveja y en Chocolate-Agar creció el *Mycoplasma*. Se confirma a las 48 horas crecimiento de *Mycoplasma Hominis* en medio especial (Mycoplasma agar) sensible a Doxiciclina y Clindamicina. Se instaura tratamiento con estos antibióticos durante 25 días, tras lo cual se realizó TAC de control, observándose organización del absceso y mejoría del infarto hepático. Se retiró drenaje por débito nulo, permaneciendo el paciente afebril desde la evacuación del absceso.

Conclusión: La rareza y dificultad en el diagnóstico de la infección por *Mycoplasma* en receptores de órganos puede explicar su baja incidencia en esta población. Debe ser descartado en pacientes con colecciones estériles y con abundantes neutrófilos y hemocultivos negativos. A pesar de que se aíslan en medios específicos, también pueden crecer en medios no específicos como en este caso.

98. HAMARTOMA POLIQUÍSTICO PANCREÁTICO. M. García García, A. Concheiro Guisán, A. Rodríguez Costa, C. Sousa Rouco, S. Ocampo Cardalda J González-Carreró Fojón*, B. López Abel**. *S. Anatomía patológica, **S. Pediatría. CHU Xeral-Cies. Vigo. Pontevedra.

Caso clínico: Presentamos el caso clínico de un neonato mujer con diagnóstico prenatal desde la semana 30 de hepatomegalia. Durante el embarazo se detectaron niveles elevados de alfa-feto-proteína y estradiol, sin otros antecedentes de interés. Nacimiento tras parto eutócico en semana 31, Apgar 5-8, PRN: 2.430 g.

En la exploración física destaca un abdomen prominente, palpándose una masa dura, de tacto abollonado en hemiabdomen superior, que oprime tórax, aumentando el trabajo respiratorio, por lo que se hace necesario intubación y ventilación mecánica. Además, presenta una facies tosca, con cuello corto, aunque sin macroglosia, y un soplo pansistólico en BEI. Se estima una edad gestacional morfológica compatible con 32 semanas. A las pocas horas de vida comienza con hipoglucemia refractaria y sintomática (convulsiones).

En las pruebas complementarias destacan cifras bajas de glucemia, Insulina basal 209 uUI/L, TSH 86.70 uUI/ml. En la RM de abdomen se observa una extensísima masa polilobulada que sustituye parcialmente al lóbulo hepático izquierdo y totalmente al lóbulo caudado, formado por múltiples estructuras bien delimitadas hipodensas en T1 e hiperdensas en T2, sugiriendo predominio quístico. La masa rodea por abajo al estómago y comprime bazo en sentido dorsal. Se estima unas dimensiones entorno a 7*6,5 cm. Además presenta múltiples lesiones de características similares, afectando a lóbulo hepático derecho (la mayor de 2,5 cm).

Ante la afectación clínica y la gran compresión torácica, se decide intervención quirúrgica para biopsia y tratamiento paliativo (cirugía reductora). El diagnóstico anatómico-patológico definitivo es de hamartoma poliquístico pancreático.

Comentario: Las lesiones quísticas de páncreas son un grupo heterogéneo de entidades con distintas etiologías y son infrecuentes en la población general. La mayoría son pseudoquistes adquiridos de origen postraumático o postinflamatorio y menos frecuentemente, quistes neoplásicos. Los quistes verdaderos no neoplásicos son excepcionales, y suelen estar asociados a otras alteraciones congénitas (riñón poliquístico, S. von Hippel Lindau, Fibrosis quística, S. oro-facio-digital tipo 1, Trisomía 13) y generalmente son pequeños y raramente sintomáticos, generalmente son hallazgos casuales en necropsia.

99. NUTRICIÓN FETAL Y NEONATAL EN RNMBP. C. Sousa Rouco, A. Concheiro Guisán, M. García García, S. Ocampo Cardalda, J. Antelo Cortizas. Unidad de Neonatología, Complejo Hospitalario Xeral-Cies. Vigo, Pontevedra.

Los continuos avances de los estudios bioquímicos referidos a la nutrición, hace que sea necesario una actualización periódica de los conceptos que tenemos sobre ella y es sin duda, el pretérmino por sus necesidades de crecimiento los que son más beneficiados de estos estudios. El porvenir de los prematuros extremos, no sólo en lo que se refiere al crecimiento, sino también al desarrollo de órganos y por tanto, una funcionalidad posterior normal, depende de los nutrientes que se aporten.

Es indudable que la mujer gestante adapta su metabolismo para procurar un crecimiento y desarrollo fetal adecuado, adaptación que termina a la edad gestacional a término, así que un nacimiento anterior conlleva a una alteración en el aporte de nutrientes maternos, que son los que intentamos suplir con la alimentación parenteral y enteral mínima. En los últimos 8 años hemos iniciado la alimentación parenteral precoz en 48 niños cuyo peso medio fue de 1.000 g., en los que se inició la introducción de una alimentación enteral mínima precoz. Presentamos los resultados evolutivos en el crecimiento y nos reafirmamos en la necesidad de la aplicación de la alimentación parenteral y enteral precoz como solución de continuidad de la nutrición fetal intraútero.

103. A PROPÓSITO DE UN CASO; HIPERPLASIA NODULAR LINFOIDE. A.B. Galbán Rodríguez, A. Cancela Silva, J. Vilas González, J. Herrero Hermida, G. Gonzalo Lorenzo. CHOP (Complejo Hospitalario de Pontevedra).

Nuestra paciente, niña de 10 años, consulta en urgencias en repetidas ocasiones por una clínica de dolor abdominal; cóli-

co, recurrente e incapacitante para la actividad diaria; localizado en región periumbilical y acompañado de un hábito intestinal estreñido. La segunda vez que acude a urgencias se realiza ecografía abdominal que evidencia a nivel de íleon una imagen compatible con proceso inflamatorio. Finalmente, la paciente es ingresada dada la persistencia de los síntomas. Se completan las analíticas basales realizadas en urgencias con serologías, coprocultivos, estudio de parásitos en heces, y proteinograma con inmunoglobulinas; todos los resultados están dentro de los parámetros normales. Se solicita TAC, apareciendo un engrosamiento de la pared del íleon terminal, sugestivo de proceso inflamatorio. El diagnóstico se completa con la realización de ileo-colonoscopía, donde se objetiva un patrón en empedrado (característico de la hiperplasia nodular linfoide) con datos de ileitis terminal. Se toman muestras para biopsia, confirmando la anatomía patológica el diagnóstico de: hiperplasia nodular linfoide.

Esta entidad está incluida dentro de las enfermedades inflamatorias del tracto gastrointestinal. Presenta una etiología desconocida, aunque relacionada con:

1. Infecciones víricas; rotavirus y echovirus.
2. Infección por *Giardia lamblia*.
3. Hipogammaglobulinemias (IgA, IgM).

En nuestro caso no fue posible relacionarlo con ninguno de estos factores. También dificultó el diagnóstico la ausencia de diarrea y/o rectorragias, que junto con el dolor abdominal, son los síntomas de presentación más frecuentes.

La paciente fue tratada con corticoides orales por la persistencia de la clínica sin resultados satisfactorios. En algunos casos de la bibliografía revisada se utiliza el metotrexato, sin que resulte eficaz en todos los casos.

104. FIEBRE Y EXANTEMA EN UN S. DE URGENCIAS COMO MANIFESTACIÓN DE ACJ. A. Montero Costas, M. Calvo Muñoz, C. Bibiano Guillén, I. Castro López, A. Pavón Freire, M. Fontoira Soris. CHOP (Complejo Hospitalario de Pontevedra).

Introducción: La ACJ representa una enfermedad de etiopatogenia desconocida, siendo la enfermedad más frecuente del tejido conectivo en niños y la causa reumatológica más frecuente de ingreso. La artritis representa la clínica principal exceptuando en la ACJ de comienzo sistémico, siendo la fiebre elevada, difícil de controlar, en picos, acompañándose en la mayoría de las veces de un exantema maculopapular no pruriginoso confluyente, los síntomas iniciales de la enfermedad.

La fiebre y el exantema son dos síntomas muy frecuentes en los servicios de urgencias siendo la mayor parte de las veces reflejo de procesos banales. Presentamos un caso de ACJ de comienzo sistémico, donde la fiebre y el exantema representan los síntomas principales e iniciales de dicha enfermedad.

Caso clínico. Anamnesis: Paciente de sexo masculino de 11 años de edad sin antecedentes personales y familiares de interés que es remitido al S. de Urgencias por Sd. Febril de 20 días de evolución en picos, que se acompaña de exantema maculopapular en tronco y extremidades interpretado inicialmente como urticaria aguda y que en las últimas 48 horas había comenzado con artralgias en tobillo izquierdo. Se decidió ingreso para valoración y estudio diagnóstico.

Exploración: A la exploración destaca: BEG, Temperatura: 40°C; lesiones maculo-papulosas localizadas en en cara extensora de muslos y antebrazos y alguna lesión aislada en cara y escote; Microadenopatías inguinales y cervicales; Dolor a la presión en articulación de tobillo izquierdo y art. metacarpofalángica de dedo anular de mano derecha sin tumefacción. El resto de la exploración se encontraba dentro de la normalidad

Exámenes Complementarios: Se realizó hemograma, bioquímica y coagulación sin alteraciones exceptuando niveles de ferritina elevados; serología negativas; Mantoux: negativo; hemocultivos, coprocultivos, orina normales. P. Reumáticas con ANA; FR; ASLO: sin alteraciones. Se realizó biopsia de piel compatible con dermatitis vascular de piel y PAAF de adenopatía abdominal con g. linfático reactivo. P. de imagen: ecografía abdominal, ecocardiografía, Rx de tórax sin alteraciones.

Evolución: Los signos clínicos una vez descartadas otras patología sugieren enfermedad reumática en su forma sistémica instaurando tratamiento con corticoides con buena respuesta clínica, remisión de fiebre y exantema.

Conclusión:

- La fiebre acompañada de exantema suele ser causa frecuente de asistencia a los servicios de urgencia. La ACJ de comienzo sistémico se manifiesta inicialmente con fiebre, en picos, difícil de tratar, de larga evolución que suele acompañarse en un 90% de exantema cutáneo maculopapular no pruriginoso, confluyente.
- Es importante tener siempre la sospecha diagnóstica de esta enfermedad,

106. CONDROBLASTOMA COXO-ISQUIÁTICO. DIFICULTAD DIAGNÓSTICA Y LOCALIZACIÓN ATÍPICA. L. de la Torre Deza, L. Riera Rodríguez, F. Barea Peinador, S. Rey García, G. Nóvoa Gómez, J. Pino Mínguez. Complejo Hospitalario de Ourense.

Introducción y objetivo: Se expone el caso de un paciente de 10 años que acude a consultas externas por presentar dolor en cadera izquierda, de varias semanas de evolución, no traumático y que se exacerba con el aumento de actividad y sollicitación mecánica.

La exploración clínica revela una cadera con flexoextensión conservada y rotaciones totalmente abolidas y muy dolorosas.

El estudio radiológico simple muestra una lesión osteolítica localizada en cadera izquierda y rama descendente del isquión, radioluciente, excéntrica y con patrón de destrucción ósea.

La TAC indica una amplia extensión de la lesión y la presencia de reacción perióstica, así como zonas de destrucción de la porción articular.

La RMN revela un gran edema regional perilesional que le confiere un aspecto de lesión muy agresiva.

La gammagrafía ósea muestra que no hay actividad blástica ni la presencia de otras localizaciones y/o metástasis.

Método: Todos los estudios de imagen realizados, contemplan como hipótesis diagnóstica de entrada, el tumor de células gigantes, el granuloma eosinófilo, el condroblastoma, recomendando biopsia amplia y abierta con exéresis del tumor, dada la complejidad del diagnóstico diferencial en este tipo de tumores.

Discusión: Hasta 1942, la descripción del condroblastoma se conocía como tumor condromatoso de células gigantes. Sin embargo, Jaffe intuyó que esas células no eran parte del patrón tumoral primario y apuntó una relación con los tumores de estirpe cartilaginosa.

El patrón histológico de este caso conlleva un diagnóstico definitivo de condroblastoma, representando el 1% de los tumores óseos primarios, el 9% de los tumores óseos benignos, pero en este caso sí es excepcional la localización (se localiza en las epífisis de los huesos largos).

Conclusión: Tumoración ósea con patrón radiológico simple de benignidad y demás estudios de imagen que no pueden descartar lesión maligna. Biopsia por punción que sugiere el diagnóstico de condroblastoma, pero indica una exéresis más amplia para poder aseverar el diagnóstico. Localización totalmente atípica y que por su localización supuso para el paciente una gran intervención quirúrgica.

108. ENFERMEDAD CELÍACA Y HEPATITIS AUTOINMUNE: A PROPÓSITO DE UN CASO. A. Alas, A. Solar, L. García Alonso. Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica del C.H.U Juan Canalejo de A Coruña.

Introducción: La intolerancia al gluten ha pasado de ser un problema exclusivo de la absorción intestinal como respuesta a una reacción exagerada al gluten; a ser una enfermedad autoinmune crónica con expresión digestiva y en otros órganos. Existen varias patologías autoinmunes asociadas a la celiaquía. A continuación se expone un caso clínico en el que la Enfermedad celíaca se asocia a hepatitis crónica autoinmune tipo I y colangitis.

Caso clínico. Paciente de 14 meses que es remitido a nuestra unidad por cuadro de desnutrición severa (IN 74%).

AF: Madre Diabetes Mellitus Tipo I desde los 13 años.

AP: 2º embarazo de mujer de 23 años. Embarazo controlado en Alto riesgo Controles ecográficos normales. SGB desco-

nocido. Ingreso en Unidad de Neonatología por Hijo de madre diabética. PEEG (5 kg.). Distrés respiratorio.

En estudio cardiológico realizado por objetivarse soplos sistólico: presencia de hipertrofia septal asimétrica leve sin repercusión. ITU en Junio 2002 por *Klebsiella oxytoca* (Eco normal).

Paciente 14 meses remitido a nuestra unidad por cuadro de estancamiento ponderal desde los 7 meses y desnutrición severa (IN 74%). Introducción del gluten a los 5 meses en forma de pan.

En los estudios complementarios realizados destacaba: 1º) Anemia ferropénica: HB 10 mg/dl; HTO 33%; VCM 73; Hierro 21; Ferritina 15. 2º) Citolisis (GOT 427; GPT 325) sin Colestasis. 3º) Coagulopatía. 4º) Ac antiendomiso 1/320; Ac IgA antigliadina 47; IgG Antigliadina 200. Resto de exploraciones complementarias sin hallazgos de interés.

Ante la sospecha de enfermedad celiaca se programa para la realización de la biopsia yeyunal que confirma el diagnóstico al evidenciarse la atrofia subtotal de las vellosidades y recuento de linfocitos intraepiteliales superior al 90%.

Tras instaurarse dieta exenta en gluten, empeoramiento en los controles analíticos de la citolisis (GOT y GPT > 1000) y posterior aparición de Colestasis (GGT 200, Bili > 2 con predominio de directa) junto con alteración de la función de síntesis hepática: coagulopatía. Se realiza estudio de serologías víricas siendo estas negativas e inmunológico siendo los Ac Anti músculo liso + 1/80 y Anti-reticulina + 1/80.

Se realiza biopsia hepática que muestra hepatitis portal y lobulillar de intensidad moderada-severa asociada a colangitis linfocitaria. Ante la sospecha de hepatitis - colangitis autoinmune se instaura tratamiento con Prednisona.

Conclusión: La enfermedad celiaca se asociada a trastornos autoinmunes entre ellos la hepatitis crónica activa, cirrosis biliar primaria, tiroiditis, diabetes y E.I.I.

El correcto cumplimiento de la dieta conlleva a la negativación de los marcadores y normalización de la mucosa intestinal.

En el caso de la hepatitis autoinmune el tratamiento esteroideo en ocasiones conlleva a una progresiva normalización de las enzimas hepáticas, siendo preciso en otros casos pautar tratamiento inmunosupresor.

109. ESTEATOSIS HEPÁTICA: A PROPÓSITO DE UN CASO. A. Alas, A. Solar, L. García Alonso. Servicio de Gastroenterología y Nutrición. C.H.U Juan Canalejo. A Coruña.

Introducción: El hígado graso está definido por un contenido graso en gran medida a expensas de triglicéridos, superior al 5% del peso del hígado. Tiene su origen en el fracaso del metabolismo graso hepático normal.

El aumento de la grasa hepática se divide en dos categorías morfológicas: macroscópica y microscópica. Ambas pueden estar combinadas.

Con el mayor uso de la biopsia hepática y de las técnicas de imagen, como la Ecografía y el Tac, se están identificando cada vez más pacientes con exceso de grasa hepática.

Caso Clínico: Paciente de 12 años sin antecedentes de interés que tras realizar analítica de rutina se detecta aumento de las transaminasas (GPT 143 Y GOT 60) sin Colestasis con serología al inicio + para hepatitis A.

Posteriormente a lo largo de 2 años se mantienen en controles analíticos las transaminasas elevadas. (GOT 40-55; GPT 110-130) El paciente se mantiene durante este periodo de tiempo asintomático (no dolor abdominal, no vómitos, no coluria, no acolia, no prurito, no ictericia).

En la exploración física destacaban estrías en región proximal de bíceps y abundante panículo adiposo- Hipernutrición grado III (IN 188%, IMC 30,5 P> 97) No hepatomegalia

Se solicitan estudios complementarios: Hemograma, coagulación, perfil lipídico, hormonas tiroideas, Zinc, alfa-feto-proteína, inmunoglobulinas, ceruloplasmina, Cobre sérico: normales. Serología de hepatitis y vírica: negativa. Anas, Ac Antimúsculo liso: negativo. En control ecográfico se objetiva aumento difuso de la ecogenicidad compatible con infiltración grasa.

Se programa para realizar biopsia hepática percutánea que muestra una esteatosis macrovacuolar severa que representa una afectación > 70%

Conclusiones: Se representa un caso de esteatosis macrovesicular en gota grande asociado a Hipernutrición.

Aunque la etiología de la esteatosis macrovesicular es múltiple, la obesidad, la diabetes Mellitus tipo II y los tóxicos son las causas más frecuentes.

En los casos secundarios a Hipernutrición es importante el cumplimiento correcto de la dieta hipocalórica y la realización de ejercicio, teniendo en cuenta que la pérdida de peso debe ser paulatina (3 Kg/mes).

La grasa en el interior del hepatocito no es nociva per se, lo grave es cuando se produce la asociación con la esteatonecrosis por ello en los casos asociados a Hipernutrición el correcto seguimiento de la dieta es fundamental.

111. PANENCEFALITIS ESCLEROSANTE SUBAGUDA: A PROPOSITO DE UN CASO. Alas Barbeito, R. Borrajo Prol, F. Suarez García, B. Felgueroso Julianna, L. F. Muñios Esparza, P. Lázaro Lázaro, A. Bello Fernández. C.H.U. Juan Canalejo. La Coruña.

Introducción: La panencefalitis esclerosante subaguda (PEES), es un proceso inflamatorio degenerativo del SNC, provocada por la infección de virus lentos. El principal agente causante identificado es el virus del sarampión.

- Incidencia anual de PEES en casos de sarampión: 0,61 casos/billón.

- Incidencia PEES post-vacunal: 0,6 casos/billón.

Los estudios apuntan mayor incidencia en varones que sufrieron sarampión antes de los 2 años de vida.

Caso clínico: Varón de 11 años que ingresa con clínica de alteración del comportamiento, disartria y ataxia. Posterior deterioro neurológico rápidamente progresivo con mioclonías, desconexión del medio y dependencia total para las actividades de vida diaria.

Como antecedente patológico destaca: sarampión a los 13 meses de edad y vacunación completa correcta.

En estudio realizado se aprecian lesiones desmielinizantes parietales izquierdas en RMN, registro de EEG que muestra complejos de Rademaker, aumento de proteínas en LCR junto con aumento de gammaglobulinas y presencia de bandas oligoclonales. El inmunoanálisis enzimático confirma la producción intratecal de IgG anti-sarampión.

Conclusión: A pesar de iniciar tratamiento con Isoprinosina, el deterioro neurológico progresa y actualmente se encuentra en estado vegetativo.

112. UTILIDAD AG NEUMOCOCO EN DETECCIÓN NEUMONÍA NEUMOCÓCICA. P. Vilas Rodríguez, R. Díaz Soto, R. Borrajo Prol, E. Cavanilles Walker, F. Suarez García. C.H.U. Juan Canalejo. La Coruña.

Introducción: Las infecciones respiratorias motivan el 30% de las urgencias y el 10-30% de ingresos.

Streptococo pneumoniae es uno de los principales agentes microbianos en edad pediátrica, asociado amplio espectro entidades clínicas: 1ª causa neumonía bacteriana, principal causa bacteriemia oculta.

La mayoría de las ocasiones el tratamiento se aborda de forma empírica: la elección del tratamiento se basa en función de datos clínicos y pruebas complementarias (leucocitosis, neutrofilia, ↑ VSG, patrón alveolar en Rx tórax...)

Los hemocultivos tienen baja sensibilidad (< 10%).

Objetivos: Recientemente se ha aprobado un test para detección de Ag neumococo en orina (Binax Now®) usando muestra de 1 a 5 cc y obteniendo resultados en apenas 15 minutos.

El objetivo de este trabajo es demostrar la utilidad Ag neumococ en diagnóstico de neumonía neumocócica.

Metodos: Nuestro hospital viene realizando esta técnica desde Noviembre del 2002.

Sobre un total de aproximadamente 150 pacientes de edad comprendidos entre 1 mes y 2 años; comparamos los resultados obtenidos en la determinación de antígeno neumococo con hemograma, Rx tórax, hemocultivo, frotis faríngeo.

Conclusiones: Los resultados en población infantil no son alentadores para diagnóstico de neumonía neumocócica, dada alta prevalencia de portadores nasofaríngeos.

113. LUXACIÓN ATLOIDOAXOIDEA EN NIÑO CON TRISOMIA 21. L. de la Torre Deza, L. Riera Rodríguez, F. Barea Peinador, S. Rey García, G. Nóvoa Gómez, J. Pino Minguéz. Complejo Hospitalario de Ourense.

Las anomalías de la región occipitocervical por su frecuencia, son raras y, sin embargo, su importancia clínica es considerable, ya que pueden condicionar peligrosos síntomas neurológicos y en casos excepcionales provocar la muerte.

En esta comunicación científica se expone el caso de un niño con Trisomía 21 que presenta clínica de dolor cervical con contractura generalizada y aparición de torticolis.

Posteriormente presentó debilidad, dolor de cabeza y signos de ataxia con déficit, muy llamativo, motor en miembros superiores.

El estudio radiológico simple de columna cervical reveló una malformación a nivel de atlas-axis con luxación franca posterior de la segunda vértebra cervical. La imagen fue tan llamativa que no fue preciso realizar estudios en posición forzada.

Se completó el estudio con RMN al referido nivel, apreciándose claramente la existencia de mielopatía compresiva por desplazamiento posterior de la apófisis odontoides.

El paciente presentó patologías asociadas de las que fue intervenido en fechas anteriores, tetralogía de Fallot, escoliosis y espina bífida.

Se intervino quirúrgicamente, realizándose artrodesis instrumentada de los segmentos vertebrales inestables y afectados, occipito-atloido-axoidea, siendo excelente el estado del niño y la remisión completa de la clínica neurológica.

Las anomalías de la región occipito vertebral, durante mucho tiempo, sólo ofrecieron interés para los anatomistas y antropólogos, actualmente hay que tenerlas siempre presentes, sobre todo en niños con Trisomía 21, dado que, estadísticamente, éstos presentan de forma frecuente, alteraciones en mayor o menor grado de la estabilidad vertebral cervical. Algunos autores refieren haber encontrado hasta un 10% de inestabilidades cervicales en este síndrome.

115. SÍNDROME DE HIPER-IGM. C. Fariña, A. García, C. Gómez, G. Landín, E. García, R.F. Prieto, M. Santos, A. Novo, S. Castro, J. Luaces, S. Trabazo, E. Maside. Hospital Arquitecto Marcide - Profesor Novoa Santos. Ferrol.

Introducción. El síndrome de Hiper-IgM es una inmunodeficiencia primaria rara, caracterizada por un defecto en el cambio de isotipo de las células B que da como resultado un déficit de producción de inmunoglobulinas IgA e IgG, asociado a una elevación sérica de la IgM. Habitualmente se debe a defectos en el gen que codifica el CD40 ligando. Se caracteriza

por infecciones piógenas graves causadas por bacterias encapsuladas y patógenos intracelulares, entre otras.

Objetivos. Revisión del síndrome de Hiper IgM en la infancia, a raíz de dos casos diagnosticados en nuestro centro por sufrir infecciones de repetición.

Material y métodos. Se presentan dos pacientes, hermanos, afectados por una forma poco frecuente de dicho síndrome no ligada al X. El varón es un niño de 5 años de edad, que fue diagnosticado en base a un ingreso por sinusitis aguda con celulitis, dados sus antecedentes de neumonías y otitis de repetición, al detectarse unos niveles elevados de IgM, junto con un déficit marcado de IgA e IgG. Su hermana, de 14 años de edad se diagnosticó posteriormente al realizar el estudio familiar, habiendo

presentado a la edad de 7 años una meningoencefalitis herpética severa con importantes secuelas neurológicas. En ambos se realizó un estudio inmunológico exhaustivo que concluyó con técnicas de biología molecular, demostrándose sendos defectos en los genes de activación de la citidín deaminasa, uno de origen materno y el otro de origen paterno, ambos responsables del síndrome de Hiper IgM autosómico que padecen los dos hermanos.

Conclusiones. Hemos de resaltar la importancia de realizar estudio inmunológico en todos aquellos pacientes que presenten infecciones recurrentes, especialmente cuando precisan ingreso por dicho motivo. Este estudio siempre debe incluir, al menos, una cuantificación de inmunoglobulinas, que nos servirá para identificar las inmunodeficiencias más comunes.

SECCIÓN PROBIÓTICOS

EL PAPEL DE LOS PROBIÓTICOS EN EL TRACTO GASTROINTESTINAL

M.J. Martínez Gómez

S. Gastroenterología. Hospital Niño Jesús. Madrid

CONCEPTOS BÁSICOS

Alimentos funcionales son aquellos que aportan entre sus constituyentes sustancias biológicamente activas que ejercen beneficios en la salud que van más allá de la nutrición básica inherente. Entre los alimentos funcionales incluimos los probióticos y algunos otros como por ejemplo aquellos con efecto antioxidante.

Prebióticos son aquellos componentes de los alimentos, fundamentalmente carbohidratos no digeribles, que promueven la salud mediante la modificación de la flora intestinal.

Los probióticos sin embargo son aquellos organismos vivos que al ingerirse en ciertas cantidades ejercen efectos beneficiosos específicos sobre la salud.

ANTECEDENTES HISTÓRICOS

En 1877 Pasteur y Joubert observaron la interacción antagónica entre algunas cepas bacterianas, lo que llevó a sugerir años después a Jack la bacterioterapia como método para prevenir las infecciones y tratar algunas enfermedades.

El descubrimiento a principios del siglo XX de los agentes microbianos patógenos marcó un cambio fundamental en la medicina y el desarrollo de una guerra sin cuartel frente a estos agentes infecciosos sobre todo bacterianos, que ha llevado a la aparición de antibióticos cada vez más potentes al mismo tiempo que a la instauración de una dieta cada vez más estéril como forma de atacar la infección.

El uso en ocasiones indiscriminado de antibióticos ha conducido a la eliminación de las bacterias *no patógenas* que conforman nuestro medio ambiente.

Las funciones benéficas de la flora intestinal son ahora bien reconocidas: mantienen el tropismo mucoso y son componente importante de varios procesos digestivos y metabólicos de vitaminas y otros nutrientes. La necesidad de mantener una relación simbiótica y equilibrada con nuestro ambiente microbiano, es no solamente un beneficio sino probablemente una condición necesaria para nuestra supervivencia.

A principios del último siglo se sugirió que el consumo de microorganismos vivos en determinados productos lácteos fermentados, podría explicar la longevidad de algunos grupos étnicos en Europa Oriental.

Metchnikoff propuso que el consumo regular de bacterias no patógenas ayudaba a mantener una flora intestinal saluda-

ble y que ese equilibrio entre bacterias *patógenas* y *no patógenas* podría ser beneficioso para nuestra salud y quizá hasta prolongar la vida.

En la década de los sesenta Fuller definió los *probióticos* mas ampliamente como complementos alimentarios compuestos de microbios vivos que afectan beneficiosamente al animal huésped al mejorar el equilibrio microbiológico intestinal.

El uso de agentes microbiológicos vivos con el propósito de mantener la salud y prevenir o tratar enfermedades ha tenido gran auge en los últimos años.

Se han estudiado varios tipos de cepas de bacterias *no patógenas* que sobreviven a la a la digestión ácida y biliar. Entre los agentes que se usan más comúnmente están las bifidobacterias y los lactobacilos. Estos agentes *probióticos* se proponen como una alternativa no solo profiláctica sino también terapéutica en el manejo de varias enfermedades gastrointestinales como la intolerancia a la lactosa, gastroenteritis y alergias alimentarias y también en algunas enfermedades sistémicas con manifestaciones predominantemente digestivas como la enfermedad inflamatoria intestinal. Además determinados estudios relacionan la disminución del riesgo de cáncer con el establecimiento de una flora intestinal adecuada.

MECANISMO DE ACCIÓN DE LOS PROBIÓTICOS

Los mecanismos por los cuales los probióticos pueden actuar son varios:

- *Acidificación* del lumen intestinal mediante la producción de ácidos grasos de cadena corta que da lugar a inhibición del crecimiento de bacterias coniformes y otras similares. Los ácidos grasos mantienen el trofismo de la mucosa intestinal particularmente en el colon.
- *Producción in vitro* de sustancias antibacterianas: bacteriocinas.
- *Acción competitiva* con determinados nutrientes intraluminales.

La mayor parte de los mecanismos propuestos podría explicar el mecanismo antibacteriano, pero no el efecto antiviral que poseen la mayoría de los agentes probióticos.

En la actualidad se tratan de identificar mecanismos inmunológicos responsables de estos efectos clínicos entre ellos la acción inmunoestimulante, a través de mecanismos inespecí-

ficos como la activación del sistema fagocítico y específicos al mejorar la respuesta de IgA local y humoral.

Por otra parte un número creciente de estudios está demostrando otros efectos inmunitarios inducidos por prebióticos, particularmente en lo que se refiere a la regulación de citocinas en el intestino.

REQUISITOS DE UN ORGANISMO PROBIÓTICO

Los alimentos fermentados se han consumido durante siglos generalmente sin efectos adversos. Las cepas utilizadas en la producción de yogur han sido consumidas en grandes cantidades y cada vez con mayor frecuencia en poblaciones más jóvenes sin que se haya comunicado ningún efecto adverso en grandes poblaciones. Sin embargo, carecemos de estudios a largo plazo y desconocemos los efectos de la ingestión de grandes cantidades de bifidobacterias de forma continuada.

No todas las bacterias tienen las mismas características ni los mismos efectos clínicos, por lo que se debe evaluar la eficacia antes de realizar recomendaciones.

Para que un organismo pueda ser indicado como probiótico debe cumplir una serie de requisitos:

- Inocuidad: ausencia de potencial invasivo.
- Seguridad: ausencia de respuesta inflamatoria y/o alérgica.
- Viabilidad: resistencia a secreciones gástrica y biliar.
- Adherencia a epitelio intestinal para que se produzca colonización.
- Sensibilidad a antibióticos y ausencia de plasmados.
- Eficacia clínica demostrada para cada uso específico.
- Viabilidad en productos de distribución.

ORGANISMOS PREBIÓTICOS

La mayoría de los agentes infecciosos utilizados como probióticos son lactobacilos y bifidobacterias., aunque también se ha identificado otras bacterias con efecto probiótico y algunos hongos.

- *Lactobacillus rhamnosus GG*: es la más conocida de las bacterias acidolácticas. Se conoció al principio como *L. acidophilus* y posteriormente como *L. casei*. Se ha demostrado que su ingesta disminuye los niveles en heces de nitroreductasa, glucuronidasa e hidrolasa. Numerosos estudios sugieren efectos beneficiosos sobre determinadas patologías: diarrea por rotavirus, diarrea del viajero, diarrea del recién nacido y del prematuro.
- *Bifidobacterium bifidum*: contenido en el yogurt y la mayoría de las leches fermentadas. Se han descrito efectos beneficiosos en el tratamiento de la diarrea del niño.
- *Enterococcus faecium SF68*: diferentes estudios han demostrado acortamiento de la duración de la diarrea en adultos.

- *Bifidobacterium longo*: Puede prevenir la diarrea producida por toma de antibióticos.
- *Lactobacillus plantarum 299V*: algunos estudios lo recomiendan en la prevención de la diarrea del viajero.
- *Streptococcus termophilus*: añadido en determinadas formulas de continuación para lactantes puede actuar como preventivo de gastroenteritis en estas edades.
- *Saccharomyces boulardii*: este hongo utilizado desde hace años en el tratamiento de la diarrea aguda del niño y cuyo uso se abandonó más tarde, ha sido reivindicado tras la comprobación de su efecto beneficioso en el tratamiento de la diarrea y sobre todo en el tratamiento de la colitis pseudomembranosa por *Cl. difficile*.
- *Lactobacillus reuteri*: es una especie de *Lactobacillus* común en el tracto gastrointestinal del hombre. Su efecto beneficioso parece producirse a través de la producción de reuterina y de otras sustancias antimicrobianas. Se ha estudiado sobre todo en diarrea por rotavirus en niños, donde se ha demostrado una clara reducción de la duración de la diarrea.

CONCLUSIONES

El uso de probióticos supone un novedoso avance en el campo de la gastroenterología dado que pueden ser útiles en la prevención y tratamiento de múltiples patologías gastrointestinales, como un elemento más en nuestro arsenal terapéutico. Determinadas cuestiones como su origen, supervivencia y adherencia a la mucosa del intestino deben ser estudiadas cuidadosamente para aconsejar su empleo en determinadas patologías. Cada probiótico debe ser estudiado individualmente y extensamente para determinar su eficacia y seguridad en todas aquellas situaciones en que su empleo puede ser aconsejable.

BIBLIOGRAFÍA

1. Saavedra JA. Agentes probioticos y sus aplicaciones clínicas en R. Tojo Ed. Tratado de nutrición pediátrica. Barcelona. Doyma; 2001. p. 285-98.
2. Bengmark S. Ecological control of the gastrointestinal tract. The role of probiotic flora. Gut 1988; 42: 2-7.
3. Elmer GW, McFarland LV. Biotherapeutic agents in the treatment of infectious diarrhea. Gastroenterology Clinics 2001; 30 (3): 837-54.
4. Markowitz JE, Bengmark S. Probiotics in health and disease in the pediatric patient. Pediatric Clinic of North America 2002; 49 (1): 127-41.
5. Vanderhoof J, Young R. Use of probiotics in Childhood Gastrointestinal disorders. J Pediatr Gastroenterol Nutr 1998; 27 (3): 323-32.
6. Saavedra JM. Probiotics plus antibiotics. Regulating our bacterial environment. J Pediatr 1999; 135 (5): 535-7.