

Viernes 15 de noviembre • Aula 10. Planta primera

Modulación de la ferroptosis en pacientes con trastorno del espectro autista. *Castro Rey M¹, Vázquez Martín S¹, Alonso Vicente C², Morales Albertos L³, Morales Moreno AJ³, García Benítez MB³, Marugán de Miguelsanz JM².* ¹Sección de Neurología Infantil; ²Sección de Gastroenterología Infantil; ³Residentes de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Objetivos. El objetivo consiste en intentar disminuir el estrés oxidativo en pacientes con autismo mediante el uso de moléculas antioxidantes, así como valorar si esto puede contribuir en la mejora del rendimiento cognitivo y con ello la severidad del cuadro.

Material y métodos. Ensayo clínico de bajo nivel de intervención pacientes entre 3 a 10 años con TEA (criterios según el DSM-5 y confirmación diagnóstica ADOS-2/ADIR). Se realizó: valoración nutricional, analítica sanguínea general, electroencefalograma y test inteligencia, comportamiento y sueño pre-ensayo para conocer el punto de partida de los pacientes y posteriormente valorar la mejoría tras un año de tratamiento. El tratamiento es diario con coenzima Q10, selenio, magnesio, vitaminas grupo B, C y biotina durante 12 meses. Se realizaron revisiones mensuales. Una vez finalizado el tratamiento y repetidas las pruebas se analizarán los datos y extraeremos conclusiones. El protocolo fue aprobado por el Comité Ético de Investigación Clínica (CEIC) del Área de Salud de Valladolid Este. Trabajo financiado con ayuda de la FESV. Colaboración con laboratorio Vitalfarma®.

Resultados. Se reclutaron 50 pacientes (84% varones [n= 42]). Edad 3-10 años, media 6,3 años. Se observaron deficiencias significativas en varios micronutrientes esenciales pretratamiento. Comportamientos en rango de pre-ocupación 70% [n= 35]. Alteración sueño 80% (n= 40). Test de inteligencia media CIT 75. Se inició tratamiento en 25 casos. Tres (12%) han suspendido la medicación (diarrea, incapacidad ingesta, falta de adherencia).

Conclusiones. Los pacientes con TEA presentan mayores problemas de comportamiento, sueño y alimentarios, entender cómo pueden influir en su salud puede proporcionar información para la mejora de su calidad de vida.

Microbiota e inflamación intestinal en pacientes con fibrosis quística tratados con moduladores del regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR) en triple terapia (elexacaftor, tezacaftor, ivacaftor). *Gutiérrez Martínez JR¹, Delgado Palacio S², Fernández López A³, Díaz Martín JJ¹, Vicente Santamaría S⁴, González Jiménez D¹.* ¹Hospital Universitario Central de Asturias. ²Instituto de Productos Lácteos Asturianos. ³Centro de Salud La Felguera. ⁴Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

Resumen. El desarrollo de fármacos moduladores del CFTR, ha supuesto una revolución en el tratamiento de los pacientes con fibrosis quística con repercusión sobre función pulmonar, estado nutricional y calidad de vida. Pocos estudios han caracterizado su efecto sobre el microbiota intestinal.

Objetivo. Detallar los posibles cambios en el microbiota intestinal tras la introducción de la triple terapia ELX/TEZ/IVA en pacientes pediátricos con fibrosis quística.

Material y métodos. Análisis de heces antes de inicio de tratamiento y 6 meses después de pacientes con FQ entre 6 años y 18 años seguidos en la Unidad de Fibrosis Quística de 5 hospitales españoles

Resultados. Se analizaron un total de 62 muestras de heces correspondientes a 31 pacientes menores de 18 años. Al comparar las muestras basales con las recogidas tras 6 meses de tratamiento, no se encontraron diferencias significativas en alfa-diversidad, ni a nivel de filo. A nivel de familia se encontró una disminución significativa de los géneros *Escherichia/Shigella* y *Streptococcus* con un aumento del género *Blautia*.

Conclusiones. La triple terapia en pacientes pediátricos con FQ parece modificar la composición de la microbiota intestinal, favoreciendo un perfil más saludable con una disminución de bacterias potencialmente patógenas y un aumento de bacterias beneficiosas.

Esta comunicación es producto de una beca/ayuda de investigación de la FESV.

SCOPETAS (score pediátrico de transporte en Asturias). Triaje en transporte pediátrico. Laso Alonso AE¹, Molinos Norniella C², Pérez Solís D³, Montes Zapico B³, Rodríguez García L⁴, Delgado Nicolás S⁵, Baruque Rodríguez S², Medina Villanueva A⁶. ¹Pediatría. Hospital Vital Álvarez Buylla. Mieres. ²Pediatría. Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón. ³Pediatría. Hospital Universitario San Agustín. Avilés. ⁴Pediatría. Hospital Valle del Nalón. Langreo. ⁵Pediatría; ⁶UCIP. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. El transporte interhospitalario es crucial para garantizar el acceso a servicios sanitarios especializados, presentando un reto logístico y clínico, con implicaciones significativas para la seguridad del paciente y el uso de recursos sanitarios. Existen pocas herramientas para predecir riesgos en el transporte pediátrico (TP), por lo que una escala de triaje, podría mejorar la estandarización del TP y optimizaría los recursos disponibles.

Objetivo. Estudiar la concordancia entre la elección actual del recurso de TP urgente en Asturias y la recomendación ideal según la *Pediatric Transport Triage Tool* (PT3) adaptada a nuestro medio, evaluando el impacto de su instauración.

Método. Estudio descriptivo longitudinal de concordancia. Se estudiaron durante 1 año los TP (1 mes a 14 años), entre 4 hospitales periféricos al hospital de referencia (HR). La

variable principal fue la composición del equipo de transporte.

Resultados. Se recogieron 150 traslados urgentes en 12 meses, con una edad media de 7,15 años. El grupo de patología más frecuente fue la quirúrgica. El destino más frecuente fue urgencias del HR. Se obtuvo una kappa ponderada en la elección del equipo de traslado de 0,68 ($p < 0,001$), encontrándose la mayor discordancia en los traslados con enfermería. La aplicación de la escala habría supuesto una disminución de 1.401€ y mayor disponibilidad de personal para otros traslados, sin repercusión en la seguridad del paciente.

Conclusiones. Consideramos la PT3 adaptada fácil de usar, útil para estandarizar el TP, reducir la variabilidad de las decisiones y optimizar recursos. Futuras investigaciones deberían abarcar todas las edades pediátricas y otras regiones.

Esta comunicación es producto de una beca/ayuda de investigación de la FESV.

Extracción renal en donante pediátrico en asistolia controlada. Desarrollo de un modelo experimental para la formación de cirujanos pediátricos. Ferlini RL, Crespo Estrada J, Hernández Díaz C, Alonso Arroyo V, Ortega Escudero M, Ayuso González LD, Gutiérrez Dueñas JM. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. La donación en asistolia controlada (DAC) se ha consolidado como la vía más fructífera para aumentar la disponibilidad de órganos para trasplante. En hospitales que carecen de dispositivos pediátricos de oxigenación por membrana extracorpórea (ECMO), se requiere la utilización de técnicas de extracción súper rápida, las cuales, dada su mayor complejidad, requieren de una formación específica, la participación de un equipo multidisciplinar y el seguimiento de un protocolo que garantice el éxito del procedimiento y la supervivencia del órgano extraído para trasplante. En nuestro hospital se desarrolló un protocolo quirúrgico para la formación de cirujanos pediátricos en extracción renal súper rápida, mediante modelo animal.

Materiales y métodos. Se utilizaron 20 cerdos, de menos de 20 kg, que se anestesiaron y ventilaron mecánicamente mediante intubación orotraqueal. Los animales fueron sacrificados y tras esperar los 5 minutos establecidos por la legislación española para declarar la muerte de un paciente, se procedió a iniciar el procedimiento de extracción renal súper rápida (Figs. 1, 2 y 3).

Resultados. Se midieron el tiempo de isquemia caliente, tiempo transcurrido desde la muerte del animal hasta

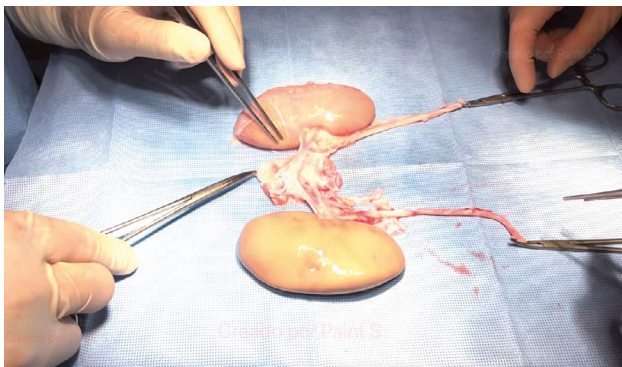


Figura 1.

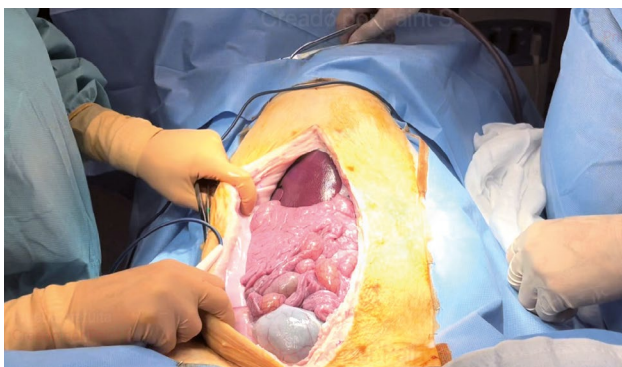


Figura 2.

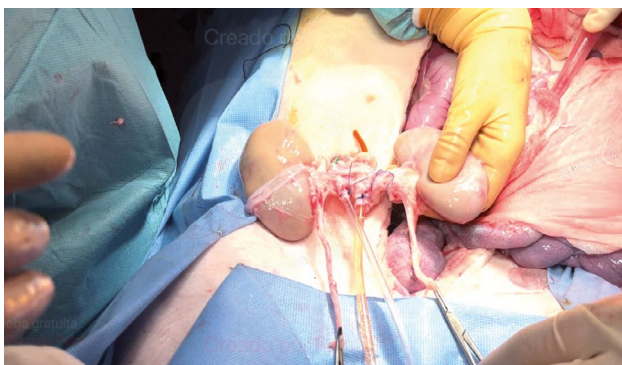


Figura 3.

la colocación de sustancia de preservación. El tiempo de preservación, tiempo desde la administración de la solución de preservación hasta la extracción renal. Y el tiempo total del procedimiento siendo cada vez menor a medida que se desarrollaba el protocolo.

Conclusiones. Consideramos que nuestro modelo animal experimental, permite una adecuada formación de cirujanos pediátricos en la extracción renal súper rápida. Esto podría mejorar la supervivencia y disponibilidad de órganos para trasplante dentro de nuestra comunidad.

Artritis, no todo es postraumático. Parro Olmo P, Pérez Porra S, Martín Pérez E, Ferrer Ortiz I, Cancho Soto T, Segovia Molina I, Caballero Caballero M, Salamanca Zarzuela B. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

Introducción. El dolor articular es un motivo de consulta frecuente en Urgencias, es necesario conocer las patologías que lo causan para un adecuado diagnóstico y manejo, incluyendo el diagnóstico diferencial etiologías infecciosas, traumatológicas, tumorales e inflamatorias.

Objetivos. Conocer la etiología y las características clínica de los pacientes que consultaron por artritis no traumática en una unidad de Urgencias Pediátricas en los dos últimos años.

Material y métodos. Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes diagnosticados de artritis en el Servicio de Urgencias Pediátricas entre los años 2022 y 2024.

Resultados. Se recogieron 41 pacientes (20 varones, 21 mujeres). La edad media fue de 6,29 años, con una mediana de 5, sin diferencias en entre sexos ni entre diagnósticos ($p > 0,05$). La media de días de evolución fue de 5,41, mediana de 1. La articulación más afectada es la rodilla seguida del tobillo sin diferencias entre diagnósticos ($p > 0,05$). En 17 pacientes se realizó analítica con parámetros de autoinmunidad. El diagnóstico final fue de artritis idiopática juvenil en cuatro pacientes, artritis reactiva en 20 (todos con antecedentes de infección), vírica en 5, séptica en 6 y otras artritis en 6. La AIJ fue más frecuente en hombres, y la vírica y la séptica en mujeres ($p < 0,05$).

Conclusiones. Encontrar la causa de la artritis no traumática es imprescindible para mejorar la evolución de los mismos. La anamnesis supone el pilar fundamental para orientar la etiología del proceso y la necesidad de pruebas complementarias.

10 años de infecciones osteoarticulares: estudio retrospectivo. Miguens Iglesias P, González Carrera E, De La Iglesia Rivaya A, Álvarez Menéndez L, Bueno Pardo S, González García J. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón.

Introducción y objetivos. Las infecciones osteoarticulares (IOA) son una patología relativamente frecuente en Pediatría, siendo importantes por su potencial gravedad.

El objetivo principal del estudio fue describir las características clínicas y analíticas de las IOA de los últimos 10 años en un hospital de segundo nivel. Objetivo secundario: valorar si existen diferencias entre ≤ 3 años y > 3 años.

Material y métodos. Estudio descriptivo y retrospectivo en el que se incluyeron los pacientes < 14 años que padecie-

ron una IOA entre enero de 2014 y junio de 2024. Análisis estadístico con programa PSPP.

Resultados. Se obtuvo una muestra de 40 pacientes con edad mediana de 4,77 años (0,04-13,75) y siendo un 67,5% hombres, lo que conlleva una incidencia de 1.37 casos/1.000 niños. El 92,5% tuvieron un triángulo de evaluación pediátrica estable y el principal motivo de consulta fue el dolor (50%). El valor medio de la velocidad de sedimentación globular fue de 51,38 mm/h (DS \pm 5,18) y la mediana de la proteína C reactiva fue 55,20 mg/L (0,60-278,70). El hemocultivo fue positivo en el 23,1% de los casos, siendo el *Staphylococcus aureus* sensible a meticilina el germen más frecuente. El principal diagnóstico fue la osteomielitis (82,1%) y la duración mediana del tratamiento antibiótico intravenoso fue de 7,50 días (2-35), presentando solo un paciente secuelas. No existen diferencias significativas entre subgrupos.

Conclusiones. Las IOA son una patología frecuente en niños, especialmente < 5 años, que presentan en este estudio buena evolución con tratamiento antibiótico. En este estudio no existen diferencias según grupos de edad.

Características clínicas y manejo terapéutico de infecciones por *Mycoplasma pneumoniae* en pacientes pediátricos: análisis retrospectivo de una muestra en Asturias. Megido Armada A¹, De los Arcos Solas M¹, Isoba Gutiérrez I¹, Álvarez Menéndez S¹, Campo Ramos R², García-Noriega Fernández M¹. ¹Área de Gestión Clínica de Pediatría; ²Servicio de Microbiología. Hospital Valle del Nalón. Asturias.

Objetivo. Evaluar las características clínicas de una muestra de pacientes menores de 14 años con diagnóstico confirmado de *Mycoplasma pneumoniae* (*Mp*).

Material y métodos. Estudio retrospectivo, descriptivo y transversal realizado entre julio de 2023 y julio de 2024. Se revisaron las historias clínicas de pacientes del área 8 del Principado de Asturias a quienes, por indicación clínica, se les solicitó un estudio microbiológico de muestras respiratorias. La detección de *Mp* se realizó mediante reacción en cadena de la polimerasa. Se analizaron variables epidemiológicas, clínicas y de manejo terapéutico.

Resultados. De las 1.239 muestras analizadas, el 10% (129) resultaron positivas para *Mp*. El 57% de los pacientes fueron varones, con una edad media de 7,2 años. El 68,2% de las solicitudes provinieron de Atención Primaria. Los síntomas respiratorios abarcaron los motivos de consulta más frecuentes (45%), seguido de la fiebre (36%). Se realizó radiografía de tórax en el 25% de los casos, con consolidación lobar en dos tercios de ellos, y solicitud de analítica de sangre

en el 13%, en su mayoría sin elevación de reactantes de fase aguda. La tasa de ingreso fue del 7%, con una estancia media de 3,8 días. Solo dos pacientes necesitaron oxigenoterapia. Todos los pacientes evolucionaron favorablemente. El 97,5% de los pacientes recibieron azitromicina, aunque casi el 30% también recibió beta-lactámicos.

Conclusiones. La presentación clínica de *Mp* es variada, predominando fiebre y síntomas respiratorios leves en escolares. Se observó una tasa elevada de antibioterapia aun sin factores de riesgo para infección grave.

Respuesta de los biomarcadores en sangre en lactantes febriles menores de 90 días de vida en función del tipo de infección bacteriana y germen causante. Estudio multicéntrico. Pérez M¹, Marín J¹, Barquín C¹, López C¹, Sorolla A², Alonso JA³, Hernández S⁴, Cámara A⁵, Gómez B⁶, Villalón MC⁷, Velasco R², en nombre del GT de Enfermedades Infecciosas de la SEUP. ¹Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. ²Consorci Sanitari Parc Taulí. Barcelona. ³Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. ⁴Hospital Materno-infantil Sant Joan de Déu. Barcelona. ⁵Hospital Universitario Donostia. ⁶Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia. ⁷Hospital Universitario de Salamanca.

Valorar el rendimiento de los biomarcadores en sangre para identificar una infección bacteriana invasiva (IBI) y cómo varía según la bacteria aislada y el tipo de IBI en < 3 meses.

Objetivo. Analizar el perfil de biomarcadores en lactantes febriles \leq 90 días de vida diagnosticados de IBI en función del tipo de IBI y la bacteria causante.

Metodología. Estudio retrospectivo multicéntrico que incluye lactantes febriles \leq 90 días atendidos en Urgencias de 12 hospitales pertenecientes al grupo de trabajo de enfermedades infecciosas de la SEUP entre el 01/01/2008 y el 31/12/2022 y diagnosticados de IBI (aislamiento de bacteria patógena en sangre o en líquido cefalorraquídeo). Se realizó un análisis descriptivo y uno multivariante (regresión lineal múltiple) incluyendo aquellos gérmenes con \geq 10 aislamientos, y ajustando por edad, sexo, T^a máxima, tiempo de evolución y estado general.

Resultados. Se analizaron 380 pacientes, con una mediana de edad de 31 días (rango intercuartílico: 16-54). Las bacterias patógenas más frecuentemente aisladas fueron *E. coli* (169; 44,5%), *S. agalactiae* (99; 26,1%), *S. aureus* (30; 7,9%), *S. pneumoniae* (15; 3,9%), *E. faecalis* (14; 3,7%) y *N. meningitidis* (10; 2,6%). El análisis multivariante según el tipo de IBI mostró valores de proteína C reactiva (PCR) inferiores en las bacteriemias aisladas respecto del resto de IBI (β = -22,4; IC95%: [-41,9]-[-2,9]); y según la bacteria

TABLA I.						
		N	Leucocitos (células/ μ l)	Neutrófilos (células/ μ l)	PCR (mg/L)	Procalcitonina (ng/ml)
Tipo de IBI	Bacteriemia	171 (45,0%)	10.700 (6.600-15.000)	5.766 (2.960-8.880)	8,2 (3,6-34,3)	0,57 (0,2-3,5)
	Resto IBI	209 (55,0%)	13.300 (8.365-17.800)	7.100 (4.178-10.600)	56,6 (21,0-116,0)	5,0 (0,7-17,1)
Bacteria	<i>E. coli</i>	169 (44,5%)	13.900 (9.400-17.300)	7.229 (4.750-10.280)	59,7 (26,0-113,7)	4,08 (0,61-14,60)
	<i>S. agalactiae</i>	99 (26,1%)	8.000 (4.600-14.000)	4.610 (2.500-8.640)	6,5 (3,0-20,8)	2,07 (0,45-12,92)
	<i>S. pneumoniae</i>	15 (3,9%)	13.120 (11.400-18.800)	7.144 (4.215-10.000)	62,0 (21,0-83,2)	0,34 (0,19-2,31)

valores superiores en las IBI por *E. coli* ($\beta= 30,9$; IC95%: 9,9–51,8) y *S. pneumoniae* ($\beta= 40,6$; IC95%: 2,0–79,1), respecto del *S. agalactiae*. Se encontraron diferencias, no significativas, en los valores de la procalcitonina, leucocitos y neutrófilos en ambos análisis (Tabla I).

Conclusiones. Los valores de PCR en el lactante febril menor de 90 días con IBI varía según el tipo de infección y el patógeno causante de la infección.

Infecciones de piel y partes blandas en el neonato. Revisión de 10 casos en una unidad de tercer nivel. Suárez Abella M¹, González López C¹, Rubio Granda A¹, García Guillabert MC¹, Muñoz Hernández MB¹, Sánchez García I¹, Lareu Vidal S¹. Área de Gestión Clínica de la Infancia y la Adolescencia. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. Las infecciones de piel y partes blandas (IPPB) son uno de los motivos de consulta e ingreso más frecuentes en la etapa neonatal debido a la inmadurez de la barrera cutánea y el sistema inmunológico presentes en sus primeras semanas de vida. Hay diversas formas de presentación en función de la localización y profundidad de la infección. El diagnóstico es fundamentalmente clínico. En el neonato con frecuencia se requiere ingreso para inicio de antibioterapia empírica intravenosa, habiendo datos que apoyan un aumento de incidencia en los últimos años.

Objetivo. Describir los casos con IPPB que precisaron ingreso en la Unidad de Neonatología del HUCA entre enero y octubre de 2024.

Material y métodos. Análisis descriptivo de los casos ingresados por IPPB, recogiendo las características demográficas, diagnóstico, agente causal, pauta de tratamiento y necesidad de reingreso.

Resultados. Análisis de once casos, todos ellos recién nacidos a término con media de 13,1 días de vida. Del total,

tres presentaron impétigo, uno onicodistrofia, dos onfalitis, tres mastitis y dos abscesos cutáneos, aislandose en la mayoría *Staphylococcus aureus*. La estancia media fue de 3,4 días, con buena evolución de las lesiones con pautas cortas de antibioterapia intravenosa, completando el tratamiento vía oral en domicilio. Tres han precisado drenaje y dos reingresaron por nuevo proceso de IPPB (Figuras 1, 2 y 3).

Conclusiones. Los pacientes ingresados por IPPB en nuestro servicio tuvieron una presentación clínica y etiología típicas. La evolución fue buena con pautas cortas de antibioterapia intravenosa, permitiendo un menor tiempo de estancia hospitalaria.



Figura 1.



Figura 2.



Figura 3.

Aumento de la incidencia de impétigo. *Elices Crespo R¹, Urbaneja Rodríguez E¹, Castro Rey M¹, Macías Pardo J¹, Centeno Malfaz F¹, García Serrano E², Hortal Benito-Sendín A³, Andrés García I⁴.* ¹Urgencias Pediátricas. Hospital Recoletas Campo Grande. Valladolid. ²Centro de Salud La Lila. Oviedo. ³Pediatría de Área. Salamanca. ⁴Servicio de Medicina Preventiva y Epidemiología. Hospital Clínico Universitario de Salamanca.

Objetivo. Conocer la incidencia y las características de los pacientes con impétigo durante el mes de agosto y compararlo con el año previo.

Material y métodos. Se realiza un estudio descriptivo de corte transversal de los pacientes que acuden durante agosto de los años 2023 y 2024 al Servicio de Urgencias Pediátricas

del Hospital Recoletas Campo Grande con diagnóstico de impétigo. Como variables se recogen: sexo, edad, antibiótico utilizado, vía de administración, extensión afecta, reconsulta y complicación o ingreso.

Resultados. Durante el mes de agosto 2024 consultaron en nuestro Servicio de Urgencias 1.093 pacientes de los cuales 49 fueron por impétigo y en agosto de 2023 consultaron 1.125 de los cuales 21 fue por impétigo. De ellos, 41 eran mujeres y 29 varones, con edades comprendidas entre 0-14 años. Los pacientes que recibieron tratamiento tópico fueron 68 (31 precisaron asociar tratamiento oral) y 2 de ellos únicamente tratamiento oral. El tratamiento tópico más empleado fue la mupirocina (45) seguido de ozenoxacina (22). De los tratamientos orales el más prescrito fue amoxicilina-clavulánico (17), seguido de amoxicilina (12) y cefadroxilo (6). Ocho pacientes reconsultaron, de los cuales 2 precisaron ingreso: uno para tratamiento intravenoso y el otro por presentar como complicación eritema multiforme.

Conclusiones. Encontramos una diferencia significativa ($\chi^2= 12,41$ g.l.2, prueba $\chi^2= 0,0004$) en la proporción de pacientes con impétigo en agosto 2024 respecto a agosto 2023. Hay también una relación significativa entre la extensión de las lesiones y la utilización de tratamiento oral, así como con la reconsulta/ingreso.

Infecciones respiratorias por metapneumovirus: características clínicas y cambios tras el COVID-19. *Ortega Macías M, Pérez Porra S, Parro Olmo P, Sumpsi Sánchez C, Andrés Porras MP, Bullón González I, Cabeza Arce N, Cano Garcinuño A.* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

Introducción. El metapneumovirus (hMPV) ha ganado importancia como agente causal de enfermedad respiratoria aguda. Presenta características similares al virus respiratorio sincitial y la clínica varía desde asintomáticos a neumonía complicada.

Objetivos. Describir las características y los cambios tras el COVID-19 de las hospitalizaciones por metapneumovirus.

Material y métodos. Estudio descriptivo retrospectivo. Se incluyeron niños entre 21 días y 14 años hospitalizados entre enero de 2018 y agosto de 2024 en el Hospital Universitario Río Hortega con infección respiratoria aguda y prueba positiva para hMPV.

Resultados. Se obtuvieron 114 pacientes (52,6% varones) cuya mediana de edad fue 56,4 semanas (rango intercuartílico 3,4 semanas-12,5 años), el 19,3% eran prematuros. En 28 casos se identificó genotipo A en 17 pacientes. Un 40,4% presentaban coinfección, la más frecuente por rino-enterovirus (21,9%). El 71,9% de ingresos fueron entre diciembre y

marzo. Manifestaciones clínicas más frecuentes: tos (86,8%) y tiraje (86%). Diagnósticos más frecuentes: bronquiolitis (36,8%) e infección respiratoria de vías bajas (27,2%). El 54,4% ingresó en la Unidad de Cuidados Intermedios y el 3,5% en la Unidad de Cuidados Intensivos. El 41,2% precisó ventilación no invasiva y los tratamientos más utilizados fueron salbutamol (63,2%) y corticoides (43,9%). Tras el COVID aumentó la incidencia de ingresos por metapneumovirus existiendo diferencias significativas en la edad entre los periodos prepandemia con una mediana de 37,3 (16,2-54,8) semanas y postpandemia 67,3 (25,6-109,8) semanas ($p=0,015$).

Conclusiones. La incidencia de ingresos por metapneumovirus ha aumentado después del COVID-19, presentando un cambio en el patrón de edad de los pacientes ingresados.

Detección de enterovirus en sangre: características clínicas y utilidad. *González Martín L, Bachiller Carnicero L, Soler Monterde M. Complejo Asistencial de Segovia.*

Objetivos. Analizar el impacto de la detección de enterovirus sobre la antibioterapia y estancia media, comparando las características clínico-epidemiológicas de los pacientes.

Material y métodos. Estudio observacional retrospectivo de cohortes, incluyendo pacientes con estudio de enterovirus en sangre entre 1/02/21-31/10/2024.

Resultados. Se incluyeron 50 muestras. Edad mediana 54 días (28-876), 72% varones. El motivo de solicitud fue fiebre sin foco (80%), clínica neurológica (14%) y miositis (4%). La temperatura máxima fue 38,7°C sin diferencias entre grupos. El 92% requirió ingreso y 48% antibióticos. La mediana de días de antibioterapia y estancia media fue 0 (0-5) y 2 (2-5). La media de leucocitos fue 9.776 ± 4.307 y la de neutrófilos 5.065 ± 3.189 ; la mediana y rango intercuartílico de PCR (proteína C reactiva) y procalcitonina fue de 6,2 mg/L (1,65-30,05) y 0,27 ng/ml (0,15-0,77). La leucocitosis y neutrofilia fueron menores en aquellos con enterovirus: Diferencia de 2.947 leucocitos, $p < 0,03$ y diferencia de 2.205 neutrófilos, $p < 0,03$, así como el rango promedio de PCR y procalcitonina ($p < 0,05$). La infección por enterovirus se asoció con PCR ≤ 20 mg/L (OR 3,5; 0,9-18,3) sin significación estadística, y procalcitonina ≤ 2 ng/ml (OR 1,5; 1,19-1,89). Los positivos en enterovirus tuvieron menor necesidad de antibioterapia (OR 0,49; 0,13-1,7) y menor rango promedio de estancia ($p < 0,05$), y menor rango promedio de días de antibioterapia ($p < 0,04$).

Conclusiones. La detección de enterovirus en sangre acorta estancia hospitalaria y días de antibioterapia. La falta de elevación de reactantes de fase aguda se asocia significativamente con la infección por enterovirus.

Viernes 15 de noviembre • Aula 12. Planta primera

Retos de un hospital secundario de cara al traslado pediátrico y neonatal. *Musgo Balana P, Rondón Martínez CV, Arias Consegua MA, Gautreaux Minaya S, Prada Pereira MT, González Mieres C, Velasco García R, Del Villar Guerra P. Servicio de Pediatría. Hospital El Bierzo. Ponferrada.*

Introducción. El transporte interhospitalario es fundamental para aquellos hospitales secundarios que carecen de recursos y personal especializado para atender patologías complejas y urgentes en pacientes pediátricos.

Material y métodos. Se realizó un estudio observacional descriptivo de los pacientes menores de 15 años trasladados entre el 1 de enero de 2018 y el 31 de diciembre de 2023. Se analizaron las características clínico-epidemiológicas, y las actuaciones realizadas.

Resultados. Se registraron 198 traslados de pacientes entre 0 y 14,2 años (mediana 2,85 años), predominando los varones (57%). El 89,9% fueron de carácter urgente y el 72,2% en las primeras 24 horas desde el ingreso. La mayoría fueron realizados en UVI-móvil (63,3%), y los destinos principales fueron la planta de Hospitalización (33,3%), UCI pediátrica (29,79%), quirófano (22,2%) y UCI neonatal (13,3%). La patología predominante fue quirúrgica (29,29%) y, en Neonatología, la respiratoria (21,6%). Entre las características clínicas previas más frecuentes el 26,2% de los pacientes (52/198) requirieron soporte respiratorio, con un 21,2% en ventilación invasiva (11/52), y un 30,8% en ventilación no invasiva (16/52). El 3% (6/198) presentaron alteración neurológica y el 2% (4/198) precisaron soporte vasoactivo. A su llegada, las complicaciones clínicas más destacadas incluyeron 8 pacientes con acidosis respiratoria (4%), 2 con inestabilidad hemodinámica (1%); y 13 pacientes (6,5%) con patología respiratoria que requirieron ajuste del soporte respiratorio. No hubo fallecimientos durante el traslado.

Conclusiones. La disponibilidad de equipos especializados para el transporte interhospitalario y optimización de recursos mejoran la estabilización previa al traslado, reduciendo complicaciones y mejoran el pronóstico de los pacientes.

Hospitalización a domicilio pediátrica: una alternativa eficiente para la atención sanitaria. *De Diego Trugeda M¹, Herrero Izquierdo L². ¹Servicio de Hospitalización. Hospital Comarcal de Laredo. ²Servicio de Urgencias Pediátricas. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

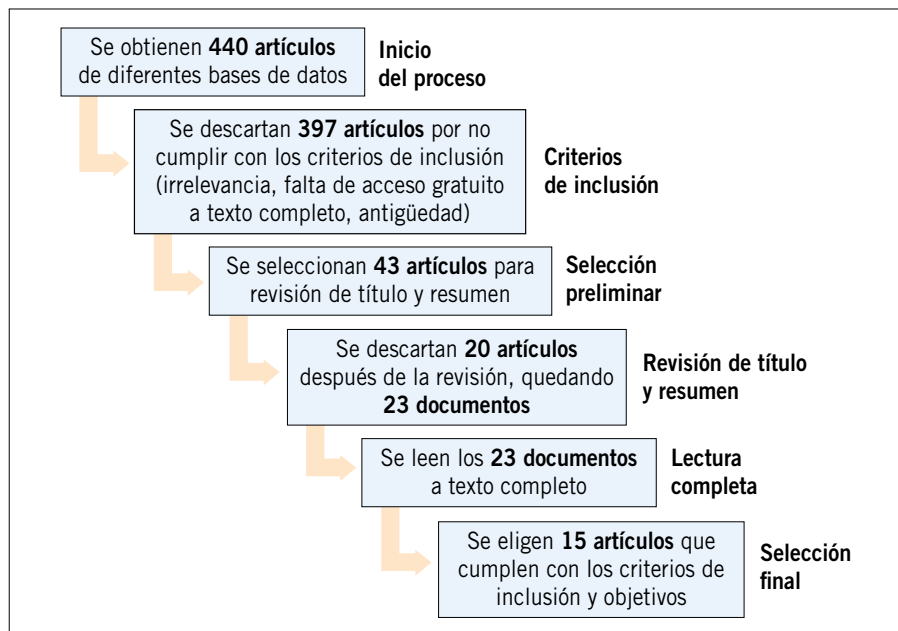


Figura 1. Diagrama de flujo del proceso de selección.

TABLA I. Diferencias entre la hospitalización a domicilio y la atención a domicilio.

	Hospitalización a domicilio	Atención a domicilio
Procedencia de los profesionales	Hospital	Centro de Salud
Procedencia de los pacientes	Hospital	Domicilio
Objetivos	Sustituir la hospitalización	Prevenir la hospitalización
Actividades	Hospital	Centro de Salud
Tecnificación	+++	+
Tiempo de seguimiento	Limitado	Ilimitado
Prevención	Menor dedicación	Mayor dedicación
Educación	Menor dedicación	Mayor dedicación

Fuente: Cuba MA. Atención integral a domicilio. Rev Med La Paz. 2012; 18(2): 52-8. Disponible en: http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-89582012000200010.

Objetivos. Evaluar la viabilidad de la hospitalización a domicilio pediátrica (HaD-P) como alternativa a la hospitalización convencional, destacando sus beneficios para el paciente, la familia y el sistema sanitario.

Material y métodos. Revisión de la literatura en PubMed y SciELO, seleccionando 15 estudios comparativos entre la hospitalización tradicional y la HaD-P, abarcando tanto efectos clínicos como impacto económico y social.

Resultados. La HaD-P mostró una reducción en la duración de las estancias hospitalarias, optimizando los recursos sanitarios y reduciendo tanto los costes operativos como los costes indirectos para las familias, como el transporte y el tiempo perdido en el trabajo. Los pacientes pediátricos experimentaron menos ansiedad y estrés, mientras que las familias manifestaron mayor satisfacción por recibir atención en un entorno familiar. A nivel económico, aunque se reducen los costos inmediatos, se requieren estudios

adicionales para evaluar su viabilidad a largo plazo (Fig. 1, Tabla I).

Conclusiones. La HaD-P ofrece un enfoque integral que mejora tanto la experiencia del paciente como la eficiencia del sistema sanitario. Las enfermeras tienen un papel fundamental en la educación y apoyo a las familias, garantizando la continuidad del tratamiento en el hogar. Para que este modelo sea sostenible, es imprescindible reforzar la formación del personal sanitario y continuar evaluando su coste-efectividad mediante estudios más amplios.

Dexmedetomidina intranasal un uso off-label con buen perfil de seguridad. Collada Carrasco M, Espinosa Rodríguez MC, Sánchez Pérez A, González Martín LM, Rodríguez Ramos A, Bartolomé Calvo G, Soler Monterde M, Bachiller Carnicero L. Servicio de Pediatría. Hospital General de Segovia.

Objetivo. Comparar la eficacia y seguridad de la dexmedetomidina intranasal frente a otros sedantes tradicionales en una serie de procedimientos no dolorosos pediátricos.

Material y métodos. Estudio de cohortes retrospectivo de sedaciones para procedimientos no dolorosos (potenciales auditivos evocados de tronco cerebral y TAC cerebral) entre 01/01/2023-30/09/2024 en hospital secundario.

Resultados. En el periodo de estudio se realizaron 90 sedaciones, recuperando datos de 66, que fueron las analizadas. Un 66,7% fueron realizadas en varones. La edad media fue $45,9 \pm 21,7$ meses. Según la clasificación ASA (*American Society Anesthesiologisth*) el 95,4% de los pacientes presentan ASA I, mientras que 86,8% tuvieron Mallampati clase I. El 45,5% de las sedaciones fueron para TAC cerebral, mientras que 56,1% fueron potenciales evocados (una sedación fue para ambas pruebas). Un 69,7% de las sedaciones fueron con dexmedetomidina intranasal a $2 \mu\text{g}/\text{kg}$. El resto fueron realizadas con hidrato de cloral (21,2%) y otras combinaciones. El uso de otros sedantes que no fueran dexmedetomidina aumentó la probabilidad de aparición de efectos adversos (OR 3,70; IC 95% 2,46-5,56) y de sedaciones insuficientes (OR 3,58; IC 95% 0,72-17,80), esta última sin alcanzar significación estadística. La estancia media en pacientes con dexmedetomidina fue de 127 ± 48 minutos, frente a 325 ± 176 minutos con otros sedantes ($p < 0,01$).

Conclusiones. La dexmedetomidina intranasal es un fármaco eficaz y seguro para sedaciones leve-moderadas en procedimientos no dolorosos. Destaca su escasez de efectos adversos y la rápida recuperación en comparación con otros agentes sedantes.

¿Tienen los niños problemas de salud mental? Estudio de pacientes desde la urgencia pediátrica. *Fekete López E¹, Delgado Lafuente A¹, Arnelas Gil L¹, Vilches Fraile S¹, Ortega Macías M¹, Redondo Vegas E¹, Parro Olmo P¹, Campo Fernández N². ¹Médico Interno Residente; ²Pediatra Adjunto. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.*

Objetivos. Describir las características clínicas, epidemiológicas y sociales de los pacientes pediátricos con patología de salud mental.

Pacientes y métodos. Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo. Se incluyeron todos los pacientes menores 14 años atendidos en un servicio de Urgencias pediátrico de un hospital de tercer nivel entre el 1 de octubre 2022 y el 30 de septiembre 2024 con diagnósticos de ansiedad, depresión, autolesión, intento autolítico, intoxicación no

accidental, agresividad, trastorno del comportamiento o de conducta alimentaria (TCA).

Resultados. Se recogieron 156 episodios de 115 pacientes. El 53% fueron mujeres, con una mediana de edad de 12,1 años, siendo de 10,6 años en varones. Los diagnósticos más frecuentes fueron: ansiedad (62%), trastorno del comportamiento (20%), intento autolítico (10%), agresividad (7%) y TCA (5%). El 45% de episodios correspondían a pacientes en seguimiento previo en salud mental. El 21% se derivó a raíz de dichos episodios. El 33% no recibió seguimiento. 44 pacientes recibían tratamiento farmacológico psiquiátrico cuando consultaron (antidepresivos 34%, antipsicóticos 40% y ansiolíticos 70%). Se solicitó valoración por psiquiatría en el 54% de consultas, precisando ingreso en 9 episodios. Constaba separación de progenitores en el 43%, refiriendo en el 15% de episodios este problema como desencadenante.

Conclusiones. Las consultas de salud mental en Urgencias Pediátricas se producen fundamentalmente en adolescentes, con seguimiento previo en salud mental, siendo las causas más frecuentes ansiedad y trastorno del comportamiento en ambos sexos. Es importante tener en cuenta factores psicosociales debido a la elevada frecuencia de eventos como progenitores separados en estos pacientes.

Nirsevimab, ¿quién lo rechaza? *Maté Real A, Gómez Mendiña J, Matías del Pozo V, Bermúdez Berreuzeta LC, Castanedo Ruiz I, Fernández Herrera MC, Fombellida de la Fuente C, Romero del Hombrebueno Gómez del Pulgar Y.* Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Objetivo. El objetivo del estudio es analizar las características socioepidemiológicas de las gestantes que rechazaron la administración de nirsevimab a sus recién nacidos en medio hospitalario.

Material y métodos. Estudio descriptivo observacional, prospectivo. La población incluida fueron las madres de los niños nacidos entre el 1 de octubre de 2023 y el 31 de marzo de 2024 en un hospital terciario que rechazaron la administración de nirsevimab.

Resultados. De los 496 niños nacidos, 14 no recibieron inmunización. El 50% nacieron en octubre. El 71% de las madres tenían entre 30 y 40 años y el 29% entre 20 y 30. El 79% de ellas eran multiparas. El 86% de los recién nacidos recibieron lactancia materna al alta (64% exclusiva). En cuanto a la procedencia de las madres, 6 eran españolas, 3 de ellas, de etnia gitana, 4 procedían de Sudamérica, 2 de Europa del este y 1 de África. De otra se

desconocía el origen. El 71% de los niños fueron vacunados posteriormente.

Conclusiones. El nirsevimab es un anticuerpo monoclonal diseñado para la prevención de la infección por virus respiratorio sincitial. Se administra como dosis única a todos los recién nacidos en temporada de riesgo (octubre-marzo), lo cual es una ventaja respecto a la estrategia previa, y ha reducido considerablemente la morbimortalidad. Por ello, es importante su administración en todos los recién nacidos. Será beneficioso conocer el perfil de familias que lo rechazan para poder realizar campañas de educación sanitaria y salud pública más centradas en ellas.

Fármacos durante el embarazo y la lactancia. *García Mier C, Peláez Sánchez A, Gándara Samperio C, Gestoso Uzal N, Sierra Pedraja E, Camacho Sáez B, Cuesta González R, Gortázar Arias MP. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

Introducción. Los beneficios de la lactancia materna están más que demostrados a partir de numerosos estudios científicos, no obstante, investigar las costumbres y conocimientos con los que cuentan las madres tiene un gran interés para definir abordajes para futuras intervenciones.

Objetivo. Conocer, comparar y estudiar distintos aspectos relacionados con los productos ingeridos por las gestantes que dan a luz en la planta de maternidad de un hospital de tercer nivel.

Material y métodos. Para ello, hemos recogido información sobre fármacos consumidos en el embarazo, productos fitoterápicos y régimen alimentario. Por otro lado, se ha indagado en sus conocimientos sobre fuentes científicas para explorar la compatibilidad de los mismos con el método de lactancia elegido. Todo ello se ha recopilado mediante un cuestionario online anónimo para familias, a través de código QR, para su análisis.

Resultados. En el periodo estudiado se han obtenido 216 respuestas. El 88,4% de mujeres refieren no haber seguido tratamiento crónico durante la gestación, frente al 11,6% que toman fármacos de forma continuada, siendo la levotiroxina el más frecuente. El 75% requirieron medicamentos puntualmente, en su mayoría paracetamol.

Conclusiones. Si se analizan los conocimientos sobre fuentes fiables en compatibilidad de ciertos productos con la gestación y lactancia se concluye que son insuficientes. Los profesionales sanitarios somos la primera fuente de información de confianza accesible para las familias y debemos fomentar el correcto uso de herramientas basadas en la evidencia científica.

Impacto de la profilaxis con nirsevimab en la incidencia de bronquiolitis por VRS en Cuidados Intensivos Pediátricos del Hospital Universitario de Salamanca. *Álvarez Smith CI, Urbano Ruiz C, Luccia Rubertiello C, Ferrín Ferrín MA, Sánchez Granados JM. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Salamanca.*

Objetivos. Analizar el impacto de la profilaxis con nirsevimab desde su introducción el 1 de octubre de 2023, comparando los ingresos por bronquiolitis aguda en menores de 12 meses y menores de 24 meses con primer episodio de dificultad respiratoria, entre los períodos pre y post introducción del nirsevimab.

Métodos. Estudio descriptivo, retrospectivo y observacional de pacientes ingresados por bronquiolitis aguda debida al VRS en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos del Hospital Universitario de Salamanca. Se compararon dos períodos: pre-nirsevimab (31/04/2022-01/04/2023) y post-nirsevimab (31/04/2023-01/04/2024). Se incluyeron lactantes menores de 12 meses y menores de 24 meses con primer episodio de dificultad respiratoria.

Resultados. En la temporada 2023-2024, se observó una disminución del 88,5% en ingresos por bronquiolitis por VRS en la unidad de cuidados intensivos pediátricos. El descenso en hospitalización fue inferior al esperado según estudios previos. Se notó un cambio en la edad de los pacientes ingresados, desplazándose al grupo mayor de 7 meses.

Conclusiones. La eficacia observada podría asociarse a la profilaxis con nirsevimab. Se evidenció un desplazamiento en la etiología de la bronquiolitis aguda, con mayor incidencia de otros virus respiratorios. Se requieren estudios a largo plazo para evaluar la eficacia de la profilaxis con nirsevimab.

Factores de riesgo de ingreso en Neonatología de pretérminos tardíos. *Redondo Vegas E, Andrés Porras MP, Granda Gil E, Martín Ramos S, Delgado LaFuente A, Izquierdo Caballero R, Montejo Vicente MM, Caserío Carbonero S. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.*

Introducción. La población de pretérminos tardíos (34⁰-36⁶) ha aumentado en los últimos años, a la vez que se iban reduciendo los ingresos únicamente por este motivo, para evitar en lo posible la separación madre-hijo.

Objetivo. Analizar los factores de riesgo de ingreso en Neonatología de los prematuros tardíos.

Método. Estudio retrospectivo de los pacientes pretérminos tardíos nacidos entre 01/09/2022 y 31/12/2023. Se realizó un análisis descriptivo de las características de los

pacientes, analizando su asociación con el ingreso en Neonatología.

Resultados. En el periodo de estudio se incluyeron 101 pacientes, de los cuales 17 (16,8%) tenían 34 semanas, 26 (25,7%) 35 semanas y 58 (57,4%) 36 semanas de edad gestacional. De entre ellos, ingresaron en Neonatología 43 (42,6%), 35 (34,7%) directamente desde paritorio. Por edad gestacional, todos los pacientes de 34 semanas ingresaron el algún momento (en su mayoría desde paritorio), frente a 10 (38,5%) y 16 (27,6%) 35 y 36 semanas, respectivamente ($p < 0,001$). Tras el análisis multivariante y una vez ajustado por edad gestacional, los factores que mostraron asociación con ingreso en neonatología fueron bajo peso para la edad gestacional [OR 4,433 (IC95% 1,166-16,857)] y necesidad de reanimación en paritorio [OR 6,713 (IC95% 1,872-24,077)].

Conclusiones. Una vez ajustado por edad gestacional, los factores que se asociaron a ingreso en neonatología fueron el bajo peso y la necesidad de reanimación en paritorio.

Seguimiento de la infección por el VIH en relación con el parto y profilaxis de la transmisión vertical del niño expuesto.

Martínez García C¹, Rodríguez-Noriega Béjar L¹, Lareu Vidal S¹, Melón García S², Ornia Fernández C¹, Cabeza Antuña A¹, Castellanos Mata A¹, Calle Miguel L¹. ¹Área de Gestión Clínica de la Infancia y la Adolescencia; ²Servicio de Microbiología. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Objetivos. El objetivo es describir las características de una cohorte de mujeres VIH positivas y sus recién nacidos (RN) expuestos y las medidas implementadas para su prevención y sus factores de riesgo.

Material y métodos. Estudio unicéntrico, descriptivo, retrospectivo realizado mediante la extracción de datos de las historias clínicas informatizadas de las mujeres gestantes VIH positivas y sus RN en un hospital de nivel III-b entre el 1/01/2020 y el 31/12/2023.

Resultados. Se registraron 14 parejas madre-RN. En 11 madres, el diagnóstico de VIH fue previo a la gestación (2/11 sin tratamiento antirretroviral [TAR] al inicio del embarazo); 3/11 fueron diagnosticadas durante el embarazo (en primer, segundo y tercer trimestre, respectivamente). Se realizó cesárea electiva en 2 madres, por ser de alto riesgo por carga viral positiva al final de la gestación (una con diagnóstico de VIH previo al embarazo, inadecuadamente controlado y con abandono del TAR; otra con diagnóstico en el tercer trimestre y escaso seguimiento de la infección). 13/14 RN nacieron a término y hubo un pretérmino de 29 semanas. Los RN de gestaciones de alto riesgo recibieron profilaxis triple (zidovudina,

lamivudina, nevirapina) y el resto, monoterapia con zidovudina durante 4 semanas. Se detectó un caso de transmisión vertical (infección intraútero) en el segundo caso de gestación de alto riesgo. Todos los RN recibieron lactancia artificial.

Conclusiones. Es importante la realización de un adecuado seguimiento de la infección en las madres VIH positivas y la detección temprana de factores de riesgo para la prevención de la transmisión vertical.

Flujo sistémico por ecocardiografía en el recién nacido durante el periodo transicional: estudio prospectivo observacional multicéntrico.

Terroba Seara S¹, Oulego Erroz I¹, Palanca Arias D², Bravo Laguna MC³, Bustamante Hervás CL⁴, Rodríguez Fanjul J⁵, Ibáñez Fernández A⁶, Pou Blázquez A¹.

¹Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León. ²Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. ³Sección de Neonatología. Hospital Infantil La Paz. Madrid. ⁴Sección de Neonatología. Hospital Universitario de Burgos. ⁵Servicio de Pediatría. Hospital Germans Trias i Pujol. Barcelona. ⁶Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Objetivos. Determinar si un cribado precoz de bajo flujo sanguíneo sistémico (BFS) mediante ecocardiografía funcional (EcoFn) se asocia a una reducción de la hemorragia intraventricular (HIV) y de la lesión de sustancia blanca (LSB) en los recién nacidos prematuros.

Material y métodos. Estudio prospectivo multicéntrico en recién nacidos menores de 33 semanas de edad gestacional. Cinco de los centros realizaron cribado sistemático del BFS y tratamiento guiado mediante EcoFn (grupo intervención) mientras que 4 centros (grupo control) no lo hicieron. Se utilizó la ponderación de la probabilidad inversa de tratamiento según la puntuación de propensión para equilibrar los factores pronósticos de HIV y LSB entre los grupos. Los análisis se basaron en regresión y modelos de efectos mixtos.

Resultados. Se incluyeron 332 prematuros (131 grupo intervención y 201 grupo control). Los prematuros con HIV tuvieron cifras de flujo sistémico significativamente menores que los niños sin HIV a las 6, 12 y 24 horas de vida ($p < 0,01$). El uso de EcoFn resultó en mayor uso de dobutamina y menor de dopamina ($p < 0,001$). El uso del cribado EcoFn de BFS se asoció a una reducción significativa de la HIV grado \geq II o muerte precoz con una Odds Ratio 0,241 (IC 95%: 0,111-0,524); $p < 0,001$. En cambio, no se observó una reducción de LSB a las 36 semanas de edad postmenstrual: Odds Ratio 0,617 (IC 95%: 0,275-1,385); $p = 0,242$ (Fig. 1).

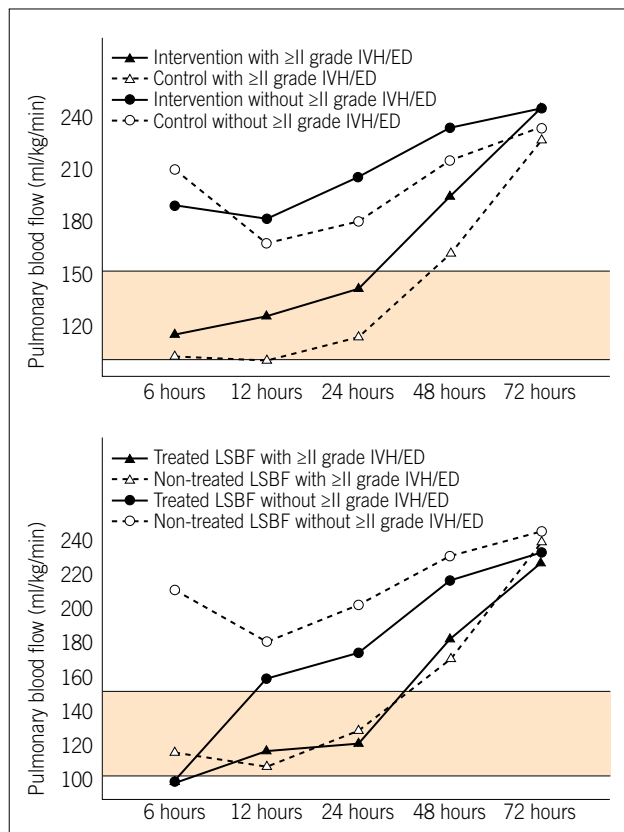


Figura 1. Flujo sanguíneo pulmonar medido por EcoFn durante los 3 primeros días de vida en prematuros con y sin hemorragia intraventricular > de grado II o muerte precoz.

Conclusiones. El cribado precoz del BFS mediante EcoFn para guiar el manejo hemodinámico puede estar justificado para reducir la incidencia de HIV en prematuros.

Esta comunicación es producto de una beca/ayuda de investigación de la FESV.

Características de las hospitalización en una Unidad de Neonatología III-B a lo largo de 20 años. *Martín Iranzo N¹, Melgosa Peña M², Jiménez Hernández EM¹, Carrasco Villanueva MJ¹, Haupt Arabia V¹, Matilla Sainz-Aja N², De Frutos Martínez MC², Andrés del Llano JM¹.* ¹Hospital General Río Carrión. Palencia. ²Hospital Universitario de Burgos.

Objetivo. Estudiar las características generales y los cambios en la hospitalización de una misma unidad neonatal (UNeo) de nivel III-B, durante un periodo de 20 años (2001-2021).

Material y métodos. Estudio observacional retrospectivo, utilizando como fuente de datos el Conjunto Mínimo Básico de Datos de ingresos de pacientes neonatales reportado por Codificación a Sacyl. Se analizan datos demográficos

generales (edad, sexo, provincia de origen), tipo de ingreso, categoría diagnóstica mayor. Para la codificación se utilizó CIE-9 hasta 2015 y CIE-10 posteriormente. Se realiza análisis de la variancia de la estancia y el peso medio del GRD.

Resultados. Se incluyen 13.885 neonatos. Existe una tendencia global a la reducción de ingresos anuales, con variaciones cuyas causas no se analizan. El 5% de los pacientes residía en otra provincia. El ingreso fue urgente de manera casi universal. Un 0,7% de los ingresos fueron por patología quirúrgica. Los diagnósticos principales más frecuentes fueron: RN de bajo peso 2.000-2.500 g, ictericia, taquipnea transitoria y prematuridad tardía. La mediana de estancia fue 3 días (RIC 1-7), con tendencia a reducirse en el tiempo. Pese a la limitación por diferentes sistemas de codificación, se observa una caída significativa en el peso medio de los GRD.

Conclusiones. La UNeo presenta una ligera disminución en el número de ingresos anuales, estancia media y complejidad media durante el período de estudio. Pensamos que posiblemente está relacionada con la menor natalidad y cambios en las prácticas asistenciales, sin poder descartar las limitaciones del sistema de codificación.

Recién nacidos a término con factores de riesgo infeccioso que ingresan en Neonatología. *Andrés Porras MP, Redondo Vegas E, Granda Gil E, Martín Ramos S, De la Hueraga López A, Morales Luengo F, Marín Urueña S, Caserío Carbonero S.* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

Introducción. Los recién nacidos (RN) con factores de riesgo infeccioso tienen un riesgo aumentado de sepsis vertical, por lo que su manejo suele ser más agresivo.

Objetivo. Determinar los factores asociados con ingreso en RN con factores de riesgo infeccioso.

Material y métodos. Estudio retrospectivo de RN a término con riesgo infeccioso entre 01/09/2022 y 31/12/2023. Se realizó un análisis descriptivo de las características de los pacientes, analizando su asociación con ingresar en Neonatología.

Resultados. Se incluyeron 331 RN. De entre ellos, ingresaron en neonatología desde paritorio 21 (6,3%), y otros 10 (3,0%) más procedentes de maternidad. El diagnóstico más frecuente fue taquipnea transitoria [16 (4,8%)]. Dos (6,5%) pacientes recibieron antibioterapia, y en 3 (9,7%) se obtuvo hemocultivo, siendo uno de ellos positivo para SGB. En 11 (35,5%) RN se determinó PCR [mediana 0,2 mg/L (RIC 0,0-6,0)]. No hubo ningún caso de sepsis clínica. Tras el análisis multivariante los factores que asociados con ingreso

TABLA I				
Variable	No ingreso (n=300)	Ingreso (n=31)	P valor	
Edad (media, DE)	39,5 (1,1)	39,2 (1,3)	0,110	
- 37 semanas	25 (8,3%)	7 (22,6%)		
- 38 semanas	56 (18,7%)	5 (16,1%)		
- 39 semanas	73 (24,3%)	6 (19,4%)		
- 40 semanas	113 (37,7%)	10 (32,3%)		
- 41 semanas	33 (11,0%)	3 (9,7%)		
Sexo varón	162 (54,0%)	22 (71,0%)	0,070	
Líquido meconial	42 (14,0%)	5 (16,1%)	0,746	
SGB positivo/desconocido	57 (19,0%)	9 (29,0%)	0,183	
Fiebre materna	8 (2,7%)	3 (9,7%)	0,038*	
TBR prolongado	233 (78,5%)	20 (64,5%)	0,079	
No profilaxis antibiótica completa	118 (39,3%)	18 (58,1%)	0,044*	
Obesidad materna	1 (0,3%)	0 (0,0%)	0,747	
Parto no eutócico	117 (39,0%)	18 (58,1%)	0,040*	
Presentación no cefálica	2 (0,7%)	0 (0,0%)	0,648	
Bajo peso	24 (8,0%)	0 (0,0%)	0,102	
Diabetes gestacional	20 (5,7%)	3 (9,7%)	0,530	
Asma	8 (2,7%)	0 (0,0%)	0,357	
Sí corticoides prenatales	1 (0,3%)	0 (0,0%)	0,747	
Reanimación en paritorio	23 (7,7%)	12 (38,7%)	<0,001*	

Variable	OR (IC95%)	P valor	Modelo multivariante [OR (IC95%)]	P valor
Sexo varón	2,082 (0,928-4,672)	0,075	-	-
Fiebre maternal	3,911 (0,981-15,582)	0,053	-	-
No ATB completa	2,136 (1,009-4,521)	0,047	2,475 (1,114-5,499)	0,026
TBR prolongado	0,499 (0,228-1,096)	0,083	-	-
SGB positivo/desconocido	1,744 (0,762-3,989)	0,188	-	-
Parto no eutócico	2,166 (1,023-4,585)	0,043	-	-
Reanimación en paritorio	7,606 (3,288-17,594)	<0,001	8,411 (3,540-19,987)	<0,001

en Neonatología fueron la ausencia de profilaxis antibiótica completa [OR 2,475 (IC95% 1,114-5,499)] y reanimación en paritorio [OR 8,411 (IC95% 3,540-19,987)]. El único paciente con sepsis tenía como factor de riesgo infeccioso la fiebre materna (Tabla I).

Conclusiones. En RN a término con factores de riesgo infeccioso, la reanimación en paritorio y la ausencia de profilaxis antibiótica completa se asociaron de forma independiente a ingresar en neonatología. Aunque la fiebre materna no se relacionó con ingreso, fue el factor de riesgo infeccioso que presentaba el único paciente que tuvo una sepsis.

Sábado 16 de noviembre • Aula 12. Planta primera

Preexcitación cardíaca. Características clínicas y actitud terapéutica. *Liquete Marín M¹, Salamanca Zarzuela B¹, Redondo Vegas E¹, Delgado Lafuente A¹, Centeno Malfaz F², Alcalde Martín C¹.* ¹Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. ²Hospital Recoletas Campo Grande. Valladolid.

Objetivo. Describir las características clínicas y la actitud terapéutica de una serie de pacientes con preexcitación cardíaca en un hospital de tercer nivel.

Material y métodos. Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes atendidos en los últimos cinco años en una consulta de Cardiología Pediátrica de un hospital de tercer nivel.

Resultados. Se recogieron 14 pacientes (diez varones y cuatro mujeres). Dos pacientes fueron diagnosticados tras una taquicardia paroxística supraventricular, dos tras un síncope, uno tras una taquicardia fetal que precisó tratamiento, uno en el contexto de clínica de palpitaciones y otro por epigastralgia durante el ejercicio, los demás fueron un hallazgo casual. En once pacientes se realizó ergometría, desapareciendo el patrón de preexcitación en cuatro de ellos. Diez pacientes han sido tratados con ablación con una edad media de 10 años. Todas las mujeres de nuestra serie han sido ablacionadas ($p < 0,05$ respecto a los varones), a una edad media de 8,75 años, menor que la edad de ablación en los varones de 10,8 años ($p < 0,05$). La clínica fue más frecuente en las mujeres ($p < 0,05$). Dos pacientes se encuentran actualmente en tratamiento con atenolol y flecainida respectivamente.

Conclusiones. En nuestra serie al revés que, en otras series descritas, la totalidad de las mujeres fueron ablacionadas en contraposición a los varones, quedando un 40% de varones sin ablacionar. Este hallazgo puede ser debido a que todas las mujeres de nuestra serie tenían sintomatología.

Revisión de pacientes diagnosticados de síndrome de QT largo congénito entre 2014 y 2023 en la Unidad de Cardiología Infantil del Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. *Martín Galache M¹, Urbano Ruiz C¹, Arranz Cabañero A¹, Iglesias Barroso M², Domínguez Manzano P³, Plata Izquierdo B³.* ¹Servicio de Pediatría; ³Unidad de Cardiología Infantil. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. ²Unidad de Cardiología Infantil. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo.

Objetivos. Revisar los pacientes diagnosticados de síndrome de QT largo (SQTL) congénito entre 2014 y 2023 en Cardiología Infantil del Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Material y métodos. Estudio descriptivo retrospectivo que incluyó menores de 14 años diagnosticados de SQTL congénito entre 2014 y 2023. Se excluyeron los portadores genéticos asintomáticos y sospechas no confirmadas. Los datos se analizaron con SPSSv.28 y se realizaron los gráficos con Microsoft Excel.

Resultados. La muestra incluyó 25 pacientes (52% mujeres). La mediana de edad al diagnóstico fue de 10,62 años. El 80% procedía de Salamanca, 12% de Zamora y 8% de Ávila. El 40% fueron derivados desde Atención Primaria, y

el principal motivo fueron antecedentes familiares de SQTL (48%). Al diagnóstico, el 68% no presentaba síntomas. El SQTL tipo 1 fue el más común (48%), seguido del tipo 2 (28%). La mayoría tuvieron un resultado positivo al test de bipedestación. El 80% inició tratamiento con Propranolol y el 16% con nadolol. Actualmente, el 48% toma Propranolol y el 48% nadolol. Un paciente requirió simpatectomía, otro implantación de holter subcutáneo, y uno tiene desfibrilador automático implantable. Se diagnosticaron 31 adultos a partir de casos pediátricos.

Conclusiones. El SQTL congénito es una canalopatía que constituye la principal causa de muerte súbita en jóvenes con corazón estructuralmente normal. Los tipos 1 y 2 son los más frecuentes. El test de bipedestación es útil en el diagnóstico. El tratamiento con beta-bloqueantes junto con la no realización de ejercicio físico intenso constituyen los pilares del tratamiento.

Características de los pacientes con hiperglucemias relacionadas con diabetes monogénica tipo Mody. *De Juan Vázquez D, Álvarez Blanco E, Álvarez Menéndez L¹ Huidobro Fernández B, Pérez Méndez C.* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón.

Objetivos. Estudiar las características de los niños con hiperglucemias relacionadas con diabetes monogénicas-MODY (*Maturity Onset Diabetes of the Young*) que acuden a consultas de un hospital de 2º nivel.

Material y métodos. Se realizó un estudio observacional retrospectivo sobre los casos de hiperglucemia mantenidas sospechosos de diabetes monogénica-MODY.

Resultados. Se incluyeron 13 casos (4 varones) con alteración del metabolismo hidrocarbonado relacionado con diabetes MODY. En nueve de los casos se confirmó mediante estudio genético (siete MODY 2, uno MODY 3 y uno MODY 12). En tres pacientes no se identificó ninguna mutación y otro está pendiente de resultados. Todos fueron remitidos por hiperglucemia en ayunas, a una edad media de 9 años. La media de la glucemia basal máxima fue 121 mg/dl (107-135), HbA1c media 5,7% (5,2-6,4) con péptido C e insulina normales y anticuerpos de diabetes tipo 1 negativos en todos los casos. Ningún paciente cumplió criterios de diabetes al diagnóstico. Durante el tiempo de seguimiento (máximo tiempo 11 años), no se produjeron complicaciones y se cumplieron criterios diagnósticos de diabetes en dos pacientes. Ningún paciente recibió tratamiento farmacológico. Todos los pacientes tenían antecedentes familiares de diabetes/hiperglucemia, pero ninguno estaba diagnosticado de MODY (Tabla I).

TABLA I							
Paciente	Genética	Glucemia basal en la 1ª consulta	Glucemia basal máxima	HbA1C al diagnóstico	Insulina al diagnóstico	IMC al diagnóstico	IMC (DE) al diagnóstico
1	GCK c.766G>A (p.Glu256Lys) Heterocigosis	105	120	5,9	4,5	18,1	0,75
2*	GCK c.208G>A (p.Glu70Lys)	118	131	–	–	20,5	1,39
3*	GCK (p.Glu70Lys)	131	131	5,8	–	21,35	-0,04
4	GCK (p.Glu70Lys)	135	135	5,8	–	18,86	0,13
5	GCK c.694G>A (p.Ala232Thr)	105	111	5,9	–	22,72	1,57
6	Negativa	133	133	5,4	24,6	16,26	-0,3
7	–	129	129	6,4	19,9	25,63	1,78
8	GCK c.1345G>A (p.Ala449Thr) Heterocigosis	89	111	5,7	4,6	14,27	-0,94
9	GCK c.484-1G>C Heterocigosis	121	124	6,2	7,7	17,21	-0,1
10	ABCC8, c.1063>A (p.Ala355Thr) Heterocigosis	107	107	5,3	8,6	20,59	-0,16
11	HNF1A c.1748G>A (p.Arg583Gln) Heterocigosis	108	116	5,3	11,7	19,04	-0,1
12	Negativa	118	118	5,2	31	16,82	-1,14
13	Negativa	107	114	5,9	11,8	20,88	-0,1
Media		115,84	121,53	5,71	14,07	19,27	0,24

*Pacientes que acabaron desarrollando criterios diagnósticos de diabetes mellitus.

Conclusiones. La diabetes monogénica-MODY es una patología que en la mayoría de los pacientes pediátricos no produce alteraciones más allá de hiperglucemias leves, por lo que exige un alto índice de sospecha, valorando los antecedentes familiares, edad, IMC, grado de hiperglucemia y negatividad de autoinmunidad. Es importante conocerla para evitar diagnósticos erróneos y pautar fármacos innecesarios en la mayoría de los casos.

Ingresos por trastorno de la conducta alimentaria en planta de Pediatría. Castellanos Mata A¹, Cabeza Antuña A¹, Riesgo Rubio A², Ornia Fernández C¹, Martínez García C¹, Seijo Zazo ME², González Jiménez D¹, Fernández Miaja M¹. ¹Área de Gestión Clínica de la Infancia y la Adolescencia; ²Servicio de Salud Mental. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Objetivo. Describir las características de los pacientes pediátricos diagnosticados de trastornos de la conducta alimentaria (TCA), ingresados en un hospital de tercer nivel.

Material y métodos. Estudio observacional retrospectivo de pacientes menores de 14 años ingresados en planta de hospitalización con diagnóstico de TCA, excluyendo pacientes con comorbilidades psiquiátricas.

Resultados. 40 pacientes (87,5% mujeres, edad media de 12,42 (DE 1,2) años). La estancia media fue de 41,55 (DE 18,9) días. El IMC medio al ingreso fue de 16,1 (DE 2,2) kg/cm², con un z-score medio de -1,2 (DE 0,6). Un 71,8% de los ingresos totales presentaban desnutrición (64,1% leve). El 30,8% presentaban estreñimiento, el 27,5% amenorrea y el 2,6% retraso puberal. La FC media fue de 70,9 (DE 21,4) lpm y la temperatura 36,3 (DE 0,4) °C. Ninguno presentó alteraciones electrocardiográficas. Respecto a los datos analíticos las alteraciones más destacadas fueron: 90% leucopenia, 90% trombopenia, 33,3% hipercolesterolemia, 5% hipopotasemia 2,5% hiponatremia, 2,5% hipomagnesemia y 5% hipovitaminosis D3. Un 50% presentaban insuficiencia renal leve al ingreso: a 5 pacientes se les pautó fluidoterapia y en 2 casos se hizo control de creatinina normalizándose el filtrado glomerular. Al 25% de los pacientes se les colocó sonda nasogástrica para nutrición enteral.

Conclusión. En nuestro centro los ingresos por TCA conllevarían una estancia media prolongada. La mitad de los pacientes presentaban insuficiencia renal sin poder saber si se trataba de un daño renal establecido, el cual está descrito en estos pacientes. Esta patología requiere un seguimiento multidisciplinar dado que presentan alteraciones en múltiples niveles.

Detección casual de hiperglucemias en Pediatría. *Álvarez Blanco E, De Juan Vázquez D, Corihuela Menéndez P, Segovia López SM, Huidobro Fernández B. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón.*

Objetivo. Analizar la evolución clínica y el diagnóstico de los pacientes pediátricos derivados por hiperglucemias en ayunas detectadas de forma casual.

Material y métodos. Estudio observacional retrospectivo realizado en un hospital de segundo nivel. Se seleccionaron los pacientes derivados por hiperglucemia casual a consultas de Endocrinología pediátrica entre 01/01/2022 y 31/08/2024

Resultados. Se detectaron 10/670 consultas (7 varones), edad 13,1 años (mediana). Las hiperglucemias fueron detectadas durante estudios por patologías no relacionadas con la diabetes y en un caso por obesidad. El tiempo entre la detección de la hiperglucemia y la valoración en Consultas Externas fue

de 40,8 días (rango 1-91 días). En todos los casos menos uno se había confirmado la hiperglucemia antes de la derivación. Los principales valores analíticos y el diagnóstico final se presentan en la [tabla I](#). Solo un paciente presentó criterios diagnósticos de diabetes (niño con diabetes tipo 1 en fase preclínica). En un caso, no se confirmó la hiperglucemia; en otro, fue secundaria a fármacos, y el resto se encontraba en situación de prediabetes, la mayoría con sospecha de origen monogénico. Todos los pacientes, excepto uno, tenían antecedentes familiares de diabetes, la mayoría diabetes tipo 2.

Conclusiones. Las hiperglucemias casuales generalmente no requieren una atención inmediata. Sin embargo, aunque es poco frecuente, pueden representar el debut de una diabetes tipo 1. La identificación temprana, con los estudios complementarios adecuados (destacando la HbA1C y los anticuerpos de diabetes tipo 1, discriminantes para su diagnóstico) y la educación familiar en la detección de síntomas de alarma, son esenciales.

Estudio descriptivo de pacientes pediátricos con tratamiento antiagregante o anticoagulante. *Redondo Vegas E, Delgado LaFuente A, Liqueste Marín M, Fekete López E, Puente Montes S, Crespo Valderrábano L, Hernández Prieto A, Salamanca Zarzuela B. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.*

TABLA I. Hiperglucemias.

Pacientes	Motivo inicial de analítica	Glucemia (mg/dl)	HbA1C (%)	Insulina (mcU/ml)	IMC DE	HOMA-IR	HOMA-B	Diagnóstico final
1	Dolor abdominal	114	5,9	11,8	-0,1	3,32	4,63	Prediabetes MODY (genética negativa)
2	Obesidad	107	6,4	33,4	2,1	8,88	15,18	Prediabetes*
3	Control transaminasas post mononucleosis	101	5,1	25	1,3	6,24	13,16	Prediabetes**
4	Control celiacía	108	5,3	11,7	-0,1	3,10	5,20	Prediabetes MODY 3
5	Sobrepeso	107	5,3	8,6	-0,2	2,27	3,91	Prediabetes MODY 12
6	Alergias ambientales	130	8,1	-	0,45	-	-	Diabetes tipo 1
7	Hipotiroidismo	120	6,4	19,9	1,78	5,89	6,98	Prediabetes MODY (genética negativa)
8	Vómitos	85	5,7	4,2	3,7	0,88	3,82	Hiperglucemia no confirmada (continúa seguimiento)
9	Bocio	109	5,3	34,6	-1,14	9,32	15,04	Prediabetes MODY (genética negativa)
10	AIJ	108	5,3	2,3	-0,13	0,61	1,02	Hiperglucemia ayunas relacionada con fármacos
Media		107,9	5,95	17,48	0,66	4,69	7,96	

*Hiperglucemia ayunas en paciente con obesidad. **Hiperglucemia ayunas en paciente con síndrome metabólico.

Introducción. Los eventos tromboticos son poco comunes en edad pediátrica; sin embargo, las complicaciones de los mismos aumentan la morbimortalidad de nuestros pacientes.

Objetivos. Describir etiología, diagnóstico, tratamiento y complicaciones de pacientes pediátricos en tratamiento con fármacos antiagregantes/anticoagulantes en un hospital de tercer nivel.

Material y métodos. Estudio retrospectivo descriptivo que incluye pacientes con tratamiento antiagregante o anticoagulante desde 2021.

Resultados. Se han incluido 25 pacientes (15 varones, 10 mujeres). Edad media actual 120,8 meses. Causa del tratamiento: cardíaca 14 pacientes (siete cardiopatías congénitas, 3 enfermedad de Kawasaki, 4 postintervención), nefrológica 4 pacientes, neurológica 4 pacientes y otras causas 3 pacientes. La edad media de inicio fue de 48,84 meses, siendo la menor edad de inicio en los pacientes cardíacos (26,64 meses) y la mayor en los pacientes con patología neurológica (107 meses) ($p < 0,05$). El tratamiento fue en 15 pacientes con antiagregación, y en 10 pacientes con anticoagulación, siendo esta última más frecuente en los pacientes cardíacos ($p < 0,05$). El tratamiento fue temporal en 14 pacientes, y continuo en 11. Los anticoagulantes empleados fueron la enoxaparina en 6 pacientes, acenocumarol en 2, clopidogrel en 1 y rivaroxabán en 1. Ningún paciente ha presentado complicaciones secundarias al tratamiento.

Conclusiones. El grupo de pacientes pediátricos que más frecuentemente tienen tratamiento anticoagulante o antiagregante son los cardíacos, siendo los que lo mantienen más tiempo. El resto de grupos es excepcional que reciban anticoagulación y la antiagregación se realiza muy frecuentemente de forma temporal.

Sábado 16 de noviembre • Aula 13. Planta primera

Rentabilidad de la expansión de tripletes del gen *FMR1* como diagnóstico del síndrome de X frágil. *Urbano Ruiz C, de Pablo García M, Madruga Zaera A, Arroyo Ruiz R, Justel Rodríguez M, Marcos Vadillo E, Prieto Matos P, Criado Muriel C. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.*

Introducción. El síndrome de X frágil (SXF) es la principal causa hereditaria de discapacidad intelectual (DI). Su diagnóstico se realiza mediante el “estudio de la expansión de tripletes en el gen *FMR1*” (tripletes-*FMR1*).

Objetivo. Evaluar la rentabilidad diagnóstica del estudio tripletes-*FMR1* y analizar las características clínicas de los pacientes que se sometieron a esta prueba.

Material y métodos. Revisión retrospectiva de 338 estudios de expansión de tripletes, recogiendo datos generales y síntomas clínicos de los pacientes a los que se solicitó esta prueba.

Resultados. De los 338 pacientes, el 96,4% eran casos índices. El 28,9% de las pruebas se solicitaron desde un hospital de tercer nivel. El 89% eran varones y el 11% mujeres, con una media de edad de $6,3 \pm 4$ años. En cuanto a las características clínicas, el 32,2% tenía algún grado de DI, siendo leve en el 80,9% de los casos. El 31% presentaba alteraciones fenotípicas, como cara alargada (5,8%), macrogenitosomía (0,3%) y pabellones auriculares grandes (9,5%). Tripletes-*FMR1* fue la primera opción diagnóstica en el 93,8% de los casos, pero solo en el 13,8% fue la única prueba realizada. En el 86% de los casos, se realizaron estudios adicionales. Se diagnosticó SXF en 4 pacientes (1,2% de rentabilidad diagnóstica), dos de ellos mujeres. Todos presentaban DI leve, y uno de ellos mostraba un fenotipo característico.

Conclusiones. El tripletes-*FMR1*, aunque es una prueba diagnóstica inicial, mostró baja rentabilidad en este estudio. Dado el avance en las técnicas de genética molecular, parece necesario reevaluar su indicación en los estudios diagnósticos actuales.

Rentabilidad diagnóstica de las pruebas genéticas en la neurofibromatosis tipo 1 y su relación con los criterios clínicos.

Molano Acosta M, Sus Usero J, Santos Ortega A, Escobar Hernaiz B, Hansoe Heredero Jung D, Arroyo Ruiz R, Justel Rodríguez M, Prieto Matos P. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Introducción. La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una RASopatía caracterizada por manifestaciones clínicas, como manchas café con leche, neurofibromas y otras. Desde el punto de vista genético se demuestran alteraciones en el gen de la neurofibromina 1.

Objetivos. Evaluar la rentabilidad diagnóstica de un protocolo de diagnóstico genético ante la sospecha de NF1 y analizar los pacientes sometidos a dicho protocolo.

Pacientes y métodos. Revisión retrospectiva de 110 pacientes a los que se les ha realizado estudio genético por sospecha de NF1. Se analizan datos clínicos y genéticos. Las pruebas genéticas se hacen de forma sucesiva según un protocolo propio (sanger si hay familiar afecto, tres interpretaciones de exoma, MLPA y genoma a pacientes con criterios clínicos diagnósticos).

Resultados. De los 101 pacientes con estudio finalizado el 41,6% eran mujeres, presentaban una edad de $7,6 \pm 5,2$ años (19,1% menores de 2 años) y el 41,6% presentaba

dos o más criterios de NF1 (mediana 1, [0-4]). Se diagnosticaron 49 pacientes con variantes en el gen NF1 (34,7% *nonsense*, 32,6% *missense*, 14,3% *splicing* y 18,3% otras). A 93 pacientes se les realizó exoma, de ellos el 49,4% fue diagnóstico de NF1, el 8,6% fue diagnóstico de otra enfermedad del diagnóstico diferencial de NF1 y el 41,9% tuvo un resultado normal. De estos últimos (39), el 10,2% no tenía ningún criterio clínico de NF1, el 61,5% uno, el 5,1% dos y un paciente presentaba cuatro criterios. Se realiza un genoma a este último demostrando una variante no cubierta por el exoma. Por tanto, el exoma fue responsable del diagnóstico en el 97,9% de los casos en los que se realizó, precisando genoma para el diagnóstico en una ocasión. Comparando el número de criterios de NF1 en función del diagnóstico se demostraron un mayor número de criterios en los pacientes en los que se llegó al diagnóstico ($p < 0,001$).

Conclusiones. Consideramos que el protocolo es adecuado para el diagnóstico de NF1, siendo el exoma útil en aquellos pacientes con sospecha de NF1 ya que llega a un diagnóstico en un número considerable de pacientes. Reservamos el genoma para aquellos pacientes con diagnóstico clínico evidente si el exoma no demuestra ninguna variante.

Variantes patogénicas en *CERT1* como causa de discapacidad intelectual en dos casos no relacionados. *Simón Bernaldo de Quirós C, Hedrera Fernández A, Vázquez Villa JM, Rubín Roger S, Rodríguez Ortiz M, Rodríguez Ovalle S, Blanco Lago R, Málaga Diéguez I.* Área de Gestión Clínica de Infancia y Adolescencia. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. El transportador de ceramida (CERT) es crucial en la conversión de ceramida a esfingomielina, un lípido fundamental para la integridad de las membranas celulares y la mielina. Variantes patogénicas en el gen *CERT1* (*COL4A3BP*, MIM 604677) interfieren en este proceso y se describieron en 2015 como causa del síndrome de discapacidad intelectual autosómica dominante tipo 34, del cual reportamos dos casos no relacionados diagnosticados recientemente.

Casos clínicos. Caso 1. Niña de 14 meses con retraso psicomotor global grave, hipotonía axial, dismorfias faciales (frente amplia, epicanto, labio superior en V invertida, filtrum corto y exoglosia), que evolucionó a déficit cognitivo con ausencia de lenguaje expresivo y ataxia leve. El estudio de exoma reveló una variante *de novo* patogénica en *CERT1* (c.779C>T p.(Ser260Leu)).

Caso 2. Hijo de padres consanguíneos, en seguimiento desde los 4 meses por retraso psicomotor, hipotonía axial y dismorfias faciales (frente alta, cejas arqueadas, hipoplasia medifacial, pabellones auriculares de implantación baja,

filtrum corto). Desarrolló microcefalia progresiva, con malformaciones en el vermis cerebeloso, cuerpo calloso e hipocampo en RM craneal, y un grave déficit cognitivo con ausencia de lenguaje. El estudio genético identificó una variante en *CERT1* (c.136_144dup p.(Thr46_Ala48dup)) heredada de la madre.

Comentarios. El síndrome de discapacidad intelectual autosómica dominante tipo 34, asociado a mutaciones en *CERT1* es extremadamente raro, con muy pocos casos reportados, la mayoría de ellos *de novo*. Además del déficit cognitivo con grave afectación del lenguaje expresivo, los pacientes comparten un fenotipo dismórfico característico y desarrollan ataxia.

Síndrome de Noonan: características clínicas en una serie 10 de pacientes. *Delgado Lafuente A, Andrés Porras MP, Redondo Vegas E, Fekete López E, Urbano Martín M, Canccho Candela R, Mulero Collantes I, Salamanca Zarzuela B.* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

Objetivos. Estudiar las características clínicas de los pacientes pediátricos afectados de síndrome de Noonan (SN).

Pacientes y métodos. Estudio descriptivo retrospectivo de una serie de pacientes pediátricos afectados de SN seguidos de forma multidisciplinar en consultas externas de un hospital nivel III.

Resultados. Se incluyen diez pacientes con mediana de edad de 8,5 años. Siete varones y tres mujeres. Dos pacientes son hermanos y otro es hijo de un paciente con el mismo síndrome. Seis pacientes presentan una mutación en el gen *PTPN11*, dos *SOS1* y uno en *MAP2K1*. Los rasgos dismórficos más frecuentes en la serie son hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas y base de la nariz ancha con punta redonda. Cuatro presentan retraso mental. Seis pacientes se encuentran con percentil de talla por debajo de 10, tres de los cuales se encuentran en tratamiento con hormona de crecimiento. Se observan malformaciones genitourinarias en cuatro pacientes (tres criptorquidia). Un paciente padece un granuloma de células gigantes maxilares. En cuanto a afectación cardíaca, cuatro pacientes presentan estenosis pulmonar, uno insuficiencia mitral y otros dos hipertrofia miocárdica.

Conclusiones. A pesar de que el SN se ha descrito con una incidencia similar en varones y mujeres, en nuestra serie existe predominio del sexo masculino. Coincidiendo con la mayoría de series, aproximadamente el 50% de nuestros pacientes presentaban una mutación en *PTPN11*, siendo la mayoría *de novo*. Los rasgos dismórficos más frecuentes

encontrados, así como alteraciones cardiológicas, coinciden con la bibliografía. Es frecuente también en nuestros pacientes la asociación con talla baja y criptorquidia.

Tratamientos modificadores de enfermedad en ame: un enfoque clínico. *Madruza Zaera A¹, Martín Valbuena J¹, Pérez Baguena MP¹, Garrido Martín M², Ríos Crooke C¹, Gómez Martín H¹, González Salas E¹, Barajas Sánchez MV¹.* ¹Hospital Universitario de Salamanca. ²Hospital de Soria.

Objetivo. Analizar los pacientes con AME en tratamiento con terapias modificadoras de la enfermedad en un hospital de tercer nivel.

Material y método. Diseñamos un estudio descriptivo, transversal y retrospectivo. La población diana son los pacientes con diagnóstico genético de AME en seguimiento en consultas externas de Neumología Pediátrica de un Hospital de tercer nivel. Se revisaron las historias clínicas de dichos pacientes.

Resultados. La muestra final fue de seis pacientes, tres varones y tres mujeres, con edades comprendidas entre los 14 meses y los 11 años. Cuatro de ellos tienen diagnóstico de AME tipo 1 y dos de AME tipo 2. Con respecto al tratamiento, tres pacientes recibieron nursinersen; dos onasemnogene abeparvovec (OAX) y un tercero inicialmente OAX y posteriormente nursinersen. El número de visitas a Urgencias por año de tratamiento debido a infecciones respiratorias fue de 0,3/año en los pacientes tratados con OAX y de 0,75 en los tratados con nursinersen. Ninguno de los pacientes tratados con OAX ha precisado hospitalización por infecciones respiratorias. Los tratados con nursinersen han precisado 0,27 ingresos/año de tratamiento. Dos de los pacientes son portadores de traqueostomía y el resto VMNI nocturna de manera preventiva puesto que enlentece el deterioro pulmonar. Dos pacientes son portadores de gastrostomía. Los tratados con OAX presentan mejoría de la función motora según el CHOP INTEND.

Conclusiones. Respecto a la bibliografía existente las nuevas terapias en AME reducen las tasas de ingresos, la necesidad de soporte respiratorio y nutricional, así como mejoran la función motora.

Revisión de casos de Guillain-Barré en un hospital de tercer nivel. *Muñoz Lumbreras M, Santos Gómez L, Hedrera Fernández A, Vázquez Villa JM, Blanco Lago R, Díaz García P, Málaga Diéguez I.* Área de Gestión Clínica de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Objetivo. Conocer las características sociodemográficas, clínicas y evolutivas de los pacientes con síndrome de Guillain-Barré.

Material y métodos. Estudio observacional descriptivo retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de los pacientes diagnosticados desde 2011 a octubre de 2024.

Resultados. Se incluyeron seis pacientes, con edad media al diagnóstico de 4,33 años (desviación estándar [DE] $\pm 2,16$) y proporción similar entre sexos. Tres casos presentaron el desarrollo típico de la enfermedad, dos síndrome de Miller-Fisher y el último tuvo presentación atípica. En el 50% se documentó clínica infecciosa previa, con aislamiento en 50% de *Campylobacter jejuni*. Durante la evolución, con una fase de ascenso de síntomas de hasta dos semanas, todos ingresaron. Cinco lo hicieron la Unidad de Cuidados Intensivos aunque solo uno precisó soporte respiratorio invasivo. La clínica más frecuente fue motora con arreflexia (tres pacientes) seguido de debilidad distal (dos) y asociando debilidad, ptosis palpebral y arreflexia en uno. Se realizó estudio de líquido cefalorraquídeo en cinco, con disociación albúmino-citológica en dos de ellos y anticuerpos anti-gangliósidos en otros dos. Los estudios neurofisiológicos, solicitados en cinco pacientes, fueron patológicos en cuatro de ellos. Entre las opciones terapéuticas, cuatro precisaron inmunoglobulinas que fueron iniciadas en una media de 3,25 días (DE $\pm 1,25$) tras el inicio de los síntomas. Solo se realizó plasmaféresis en el paciente con ventilación invasiva, tras nueve días desde el inicio de síntomas. Cinco de los seis se encuentran actualmente sin secuelas.

Conclusiones. Entre nuestros pacientes encontramos evoluciones clínicas variables que hacen preciso apoyarse en pruebas complementarias. Es importante el diagnóstico y tratamiento precoz, destacando la ausencia de mortalidad en nuestra muestra y el pequeño porcentaje de secuelas observado.