

Posters

Viernes 5 de abril, 15:30 h – Sesión 1

Moderadores: Dra. Mercedes Garrido (Centro de Salud Tórtola, Valladolid), Dra. Elena Molina Vázquez (Hospital Clínico Universitario de Valladolid)

SÍNDROME HEMOLÍTICO-URÉMICO: DOS CASOS. *Palacio Tomás L, Navarro Campo S, Vivanco Allende A, Menéndez Cuervo S, Ordoñez Álvarez FA, Rey Galán C. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.*

Introducción. El Síndrome Hemolítico-Urémico (SHU) es una microangiopatía trombótica caracterizada por anemia hemolítica no inmune, trombopenia e insuficiencia renal aguda (IRA). El 90% de los SHU son típicos, producidos por gérmenes productores de verotoxinas, mientras que el 10% restante son debidos a una disregulación de la vía alternativa del complemento. Estos SHU atípicos se benefician del tratamiento con Eculizumab, un anticuerpo monoclonal humanizado. Es importante realizar un diagnóstico diferencial entre SHU típico y atípico con vistas al tratamiento, así como con la púrpura trombótica trombocitopénica, producida por un déficit de la ADAMTS 13. El pronóstico es favorable, aunque el 20% pueden evolucionar a IRC. Presentamos dos casos simultáneos de SHU en niños ecuatorianos, residentes en la misma zona.

Casos clínicos. *Caso 1:* Niño 2 años con vómitos de 48 horas de evolución asociados a diarrea sanguinolenta en las últimas horas. Afebril. Diuresis disminuida. En la Unidad de Urgencias se observa anemia hemolítica (Hb 10,6 g/dl, esquistocitos en frotis), 66.000 plaquetas; urea 89 mg/dl, creatinina 0,94 mg/dl. Presenta buena evolución clínica, sin precisar terapia sustitutiva renal. Hb mínima 6,5 g/dl. Hipertensión arterial (HTA) transitoria tratada con furosemida. *Caso 2:* Niño de 3 años con vómitos de siete días de evolución, asociados a diarrea al inicio del cuadro. Afebril. Anuria de 24 horas. Presenta Triángulo de Evaluación Pediátrica alterado en aspecto y circulatorio. Análisis: Hb 8 g/dl con esquistocitos en frotis y 78.000 plaquetas; urea 215 mg/dl, creatinina 6,26 mg/dl y potasio 6,2 mmol/L. Ingresa en UCIP para tratamiento con diálisis peritoneal previa corrección de la hiperpotasemia, que precisa durante 10 días. Diuresis espontánea desde las 48 horas de ingreso. Precisa transfusión de cinco concentrados de hematíes (Hb mínima 5,2 g/dl), trombopenia máxima de 51.000/ μ l. Tratamiento con furosemida por HTA. Ambos presentaron Coombs directo negativo, ADAMTS 13 normal, Haptoglobina baja y complemento normal. Aislamiento de E. Coli productor de verotoxinas en ambos coprocultivos. Antigenuria neumococo negativa.

Comentarios. Presentamos dos pacientes de origen ecuatoriano con un diagnóstico de SHU de características típicas, identificados en nuestro hospital de manera casi simultánea. Este hecho nos sirve para recordar la importancia de factores genéticos y ambientales en la etiopatogenia del SHU. La evolución a corto plazo de ambos casos fue favorable a pesar del distinto grado de afectación renal y hematológica.

UTILIZACIÓN DE MATRIZ DÉRMICA EN EL TRATAMIENTO DE QUEMADURA POR EXTRAVASACIÓN DE VÍA VENOSA. *Pontón Martino B², Delgado-Miguel C¹, Pérez Costoya C², Sánchez Pulido LJ², Muñoz-Serrano AJ¹, Barnes Marañón S², Molnar A², López Gutiérrez JC¹.* ¹Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital La Paz. Madrid. ²Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. La extravasación de sustancias inyectadas de forma intravenosa es un problema habitual, especialmente en las Unidades de Cuidados Intensivos. Puede ocasionar lesiones cutáneas, subcutáneas e incluso afectar a estructuras más profundas, como músculos, nervios y tendones, llegando a producir un daño mayor a veces que la propia enfermedad que se está tratando, prolongando la hospitalización y dejando secuelas a largo plazo.

Resumen del caso. Paciente de 8 meses de vida, derivada desde su hospital de referencia por haber sufrido quemadura en región dorso-lateral de pie izquierdo, producida por la extravasación de vía venosa periférica (refieren extravasación de suero, sin especificar otros agentes) 15 días antes del traslado, durante su ingreso en la unidad de cuidados intensivos pediátricos de dicho hospital, por presentar una bronquiolitis aguda. Ingresa inicialmente en planta de hospitalización, donde se realizan curas diarias con sulfadiacina argéntica, visualizando quemadura subdérmica en región dorsolateral de pie izquierdo, correspondiente a una SCQ del 1%. Es intervenida dos días después del ingreso bajo anestesia general, realizándose escarectomía y cobertura con matriz dérmica bicapa tipo Integra[®], sobre la que un mes después se realiza injerto de piel parcial, con adecuado prendimiento del mismo. En revisiones posteriores la paciente presenta muy buena evolución de las lesiones, con completa funcionalidad de la extremidad.

Conclusiones. Las heridas por extravasación deben ser valoradas por el cirujano y tratadas precozmente mediante inyección y lavado subcutáneo. En casos graves y con necrosis de todo el espesor cutáneo, la dermis artificial proporciona resultados estéticos y funcionales satisfactorios, similares a coberturas más complejas (colgajos libres), no indicadas en prematuros o pacientes oncológicos críticos.

VENA PORTA PREDUODENAL ASOCIADA A MALROTACIÓN INTESTINAL: A PROPÓSITO DE UN CASO. *Fraile García L¹, Cen-zano Ruiz S¹, Alonso Ferrero J¹, González Uribe-larrea S¹, Castro Rey M¹, Palacios Loro M², Matías Del Pozo V², Alonso Arroyo V³.* ¹Servicio de Pediatría; ²Unidad de Neonatología; ³Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. La Vena Porta preduodenal (VPPD) es una causa rara de obstrucción duodenal congénita. Existen menos de 100 casos publicados en la literatura, de los cuales menos del 50% pueden considerarse obstructivos. Entre las malformaciones congénitas asociadas destacan; malrotación intestinal (64%), situs inversus (26%), otras anomalías duodenales (26%) y anomalías pancreáticas (22%).

Caso clínico. Recién nacido mujer pretérmino 32+4 semanas ingresa en Neonatología procedente de UCIN a las 7 horas de vida con diagnósticos de taquipnea transitoria e hipoglucemia neonatal precoz asintomática para continuación de cuidados. Antecedentes: Ambos padres originarios de Bangladesh. Madre 38 años, G6A0V6, diabetes gestacional tratada con dieta. Resto de embarazo controlado y normal. Precisa completar alimentación enteral por sonda nasogástrica hasta EPM 37 semanas por reflejo de succión-deglución débil, con adecuada tolerancia digestiva y tránsito conservado durante su ingreso con heces acólicas ocasionales. En contexto de ecografía abdominal realizada por prematuridad se observa una disposición de asas intestinales fundamentalmente en hemiabdomen derecho, con probable trasposición de vasos mesentéricos asociada, sugestivo de malrotación intestinal, que se confirma con tránsito intestinal baritado. Se realiza laparoscopia exploradora por parte de Cirugía Pediátrica a los 40 días de vida (EPM 38+1 semanas), confirmándose una malrotación intestinal tipo 1-A (no rotación) y el hallazgo casual de una VPPD con obstrucción duodenal extrínseca parcial. Se lleva a cabo una intervención de Ladd (incluyendo apendicectomía), además de resección y anastomosis intestinal por delante de dicha porta preduodenal. Recibe profilaxis antibiótica con ceftriaxona y metronidazol permaneciendo a dieta absoluta con nutrición parenteral durante 6 días, completando aportes enterales por boca posteriormente con adecuada tolerancia.

Comentario. La malrotación intestinal tiene una prevalencia de 0,5-1%. Por otro lado, la vena porta preduodenal, descrita por primera vez en 1921, es una anomalía infrecuente asociada principalmente a malrotación intestinal y responsable solamente del 4% de los casos de obstrucción duodenal. En la mitad de los mismos cursa de manera asintomática, siendo un hallazgo incidental durante una laparotomía exploradora. La intervención de Ladd disminuye el riesgo de obstrucción y apendicitis aguda en los casos de malrotación intestinal, siendo asimismo la duodeno-duodenostomía anterior y la duodeno-yeyunostomía latero-lateral, los tratamientos quirúrgicos más descritos en aquellos supuestos de vena porta preduodenal asociada.

ESCROTO AGUDO EN LA URGENCIA DE PEDIATRÍA: EDEMA ESCROTAL IDIOPÁTICO. *Buendía de Guezala A, Leonardo Cabello MT, De Lamo González E, Docío Pérez P, Marlasca San Martín P, Portal Buenaga M.* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. Con el término de escroto agudo nos referimos a un cuadro de dolor de aparición brusca acompañado de tumefacción, calor y rubor a nivel escrotal. La etiología es muy variada, incluyendo alteraciones circulatorias, inflamatorias, tumores, alergias y traumatismos. Las entidades más frecuentes son la torsión testicular (45%), la torsión de hidátide (35%) y la epididimitis (15%),

además de otras como el edema escrotal idiopático (5%). El edema escrotal agudo idiopático (EEAI) es una patología autolimitada que afecta fundamentalmente a niños prepúberes, caracterizado por la presencia de edema y eritema, de aparición súbita en uno o ambos hemiescrotos, con aspecto normal de ambos testes y epidídimos. Su etiología es desconocida y, sin antecedentes traumáticos, el diagnóstico es esencialmente clínico, en la mayoría de las veces por exclusión, aunque la realización de una eco-Doppler escrotal es esencial para el diagnóstico, ya que permite determinar el engrosamiento de la piel y las cubiertas subcutáneas escrotales y la ausencia de alteraciones testiculares.

Caso clínico. Varón de 10 años sin AP de interés que acude a Urgencias por un dolor testicular bilateral de 24 horas de evolución, de inicio progresivo, sin traumatismo previo, ni clínica urinaria asociado a edema y eritema de ambos escrotos. A la exploración física destaca eritema y edema de bilateral, con reflejo cremastérico conservado y tamaño testicular normal; sin dolor a la palpación. Translucencia bilateral positiva. Se realizó ecografía doppler donde se apreciaban testes y epidídimos normales en bolsa, con una placa de engrosamiento escrotal con aumento de la vascularización. Así como, un elemento de orina que resultó normal. Con diagnóstico de EEAI se pauta tratamiento con antiinflamatorios, pautas de reposo; siendo dado de alta. Valorado por su pediatra 3 días después con buena evolución.

Conclusiones. Es importante establecer un diagnóstico precoz en los casos de escroto agudo en el niño, siendo necesario conocer también los hallazgos clínicos y ecográficos de otras etiologías menos frecuentes que pueden producir los mismos síntomas, como es el caso del edema escrotal idiopático.

ESPLENECTOMÍA PARCIAL EN QUISTE DE BAZO GIGANTE. *Galvañ Félix Y, Montero García J, Hernández Díaz C, Ortega Escudero M, Ruíz Hierro C, Muguerza Vellibre R, Gutiérrez Dueñas JM.* Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. Los quistes esplénicos constituyen una patología de muy escasa incidencia. El diagnóstico diferencial debe establecerse principalmente con quistes parasitarios y postraumáticos; secundariamente con neoplasias como el angiosarcoma o el linfoma esplénico.

Caso clínico. Niña de 8 años de edad, con antecedentes de abdominalgia ocasional y familia originaria de Marruecos, acude a Urgencias por exantema pruriginoso generalizado. A la exploración física, gran masa abdominal palpable en hipocondrio izquierdo. En las pruebas complementarias presenta una analítica de sangre normal y serología de hidatidosis negativa. La ecografía y resonancia magnética evidencian una gran masa quística de 16 cm de diámetro mayor, que depende de la cara medial del bazo. Para intentar preservación esplénica y facilitar la manipulación de la masa, se decide punción y vaciamiento eco-guiado del quiste previo a abordaje vía laparoscopia. Se realiza esplenectomía parcial, reseccándose el quiste en su totalidad y conservando la mitad superior del bazo. Buena evolución en el postoperatorio, sin complicaciones y con alta hospitalaria a la semana de la cirugía. La ecografía postoperatoria estima un volumen esplénico residual de aproximadamente el 50%. La anatomía patológica confirma el diagnóstico de quiste epitelial primario.

Conclusiones. El manejo de los quistes de bazo ha evolucionado hacia técnicas que permitan la preservación de tejido esplénico. Actualmente el tratamiento recomendado es una esplenectomía parcial con exéresis completa del quiste vía laparoscópica, conservando al menos el 25% del órgano, para mantener su función inmunológica y evitar una sepsis postesplenectomía.

VARIANTES EN EL TRATAMIENTO QUIRÚRGICO DEL NEVUS MELANOCÍTICO GIGANTE. *Pontón Martino B², Delgado-Miguel C¹, Sánchez Pulido LJ², Pérez Costoya C², Muñoz-Serrano AJ¹, Barnes Marañón S², Molnar A², López Gutiérrez JC¹.* ¹Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital La Paz, Madrid. ²Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. El nevus melanocítico es una proliferación anormal pero benigna de los melanocitos de la pie. Se conocen como nevus melanocítico congénito a aquellas proliferaciones de melanocitos que se encuentran presentes al nacer y nevus melanocíticos congénitos gigantes (NMg) a los mayores de 20 cm. En los pacientes con NMg se ha determinado un bajo riesgo, pero existente, de desarrollar melanomas a largo plazo.

Resumen del caso. Presentamos tres casos clínicos de sendos pacientes que presentaban NMg y que se sometieron a cirugía para su exéresis, realizándose en cada uno de ellos un método quirúrgico diferente. En la primera paciente de 10 años de vida se procedió a la colocación de 4 expansores, para en un segundo tiempo proceder a la retirada de los mismos y a la exéresis del nevus. La segunda paciente es una niña de 6 años en la cual por la localización y características de su nevus no estaba indicado la colocación de expansores, por lo que se realizó exéresis completa del nevus y cobertura con matriz dérmica bicapa tipo Integra, requiriendo en un segundo tiempo la colocación de injertos de piel parcial sobre esta matriz dérmica. El tercer y último caso es un varón de 5 años de vida que presenta un nevus gigante abdominal al cual se le realizó exéresis parcial de la lesión en dos tiempos.

Conclusiones. A pesar de que la mayoría de los pacientes que presentan NMg acaban sometidos a una intervención quirúrgica para su exéresis, no en todos ellos se realiza la misma intervención sobre todo debido a la gran variedad de métodos de los que se dispone actualmente y debido a la centralización en el manejo de estas lesiones. Así mismo hacer hincapié en el hecho que extirpar la lesión no elimina el riesgo de posible aparición de neoplasia maligna.

QUISTE DE COLÉDOCO NEONATAL. UNA ENTIDAD INFRECUENTE. *Maíllo del Castillo JM, Martín Sanz AJ, Martín Bahamontes C, de Pedro del Valle S, Rupérez Peña SM, Jiménez Martín AM, Jiménez Saucedo MP, Rubio Rodríguez F.* Servicio de Pediatría. Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Ávila.

Introducción. Los quistes de colédoco son malformaciones congénitas de las vías biliares. La incidencia es de 1/100.000 pacientes, es mayor en países asiáticos y del sexo femenino. Es una entidad rara, consiste en la dilatación quística del árbol biliar tanto intra como extrahepático. La ecografía prenatal ha permitido realizar un diagnóstico temprano que permite un abordaje quirúrgico precoz con un mejor pronóstico. Se presenta el caso de un quiste neonatal abdominal con sospecha prenatal de quiste de colédoco.

Caso clínico. Es una recién nacida 36 semanas de gestación procedente de una madre gestante de 39 años de edad de raza asiática. Tiene otra hija de 13 años e historia de dos abortos con estudios normales. El embarazo hasta la semana 22 ha sido controlado en China y posteriormente en nuestro centro. En la semana 24 se aprecia una imagen ecográfica abdominal quística en línea media de "doble burbuja", se realiza ecografía de IV nivel con sospecha clínica de quiste de colédoco o duplicidad intestinal, esta imagen se mantiene hasta el nacimiento. Parto eutócico sin incidencias. La exploración neonatal es normal. Permanece en la maternidad e ingresa a las 36 horas de vida por presentar hiperbilirrubinemia y tomas irregulares con ganancia ponderal escasa, es dada de alta a los 6 días de vida con mejoría clínica y analítica. Se

realizó ecografía abdominal confirmándose el diagnóstico de: "quiste de colédoco, con afectación del cístico y al menos del tramo horizontal de la porta intrahéptica izquierda" compatible con un tipo IV de la clasificación de Todani. La niña está pendiente de valoración e intervención en centro de referencia de III nivel.

Conclusiones. El quiste del colédoco es una alteración congénita rara que afecta a los conductos biliares tanto intra como extrahepático. Existen diferentes grados de dilatación. El más frecuente es el grado I de la clasificación de Todani. El diagnóstico prenatal es posible y plantea diagnósticos diferenciales: quiste hepático, quiste de duplicación entérica, quiste mesentérico, etc. Es importante su diagnóstico precoz para un tratamiento quirúrgico lo antes posible mejorando así el pronóstico de estos pacientes. La presentación clínica es muy variable. Solo el 20% de los pacientes van a presentar la triada clásica de ictericia, dolor abdominal y masa en hipocondrio derecho. La mayoría presentan estos síntomas de forma aislada algunos casos se manifiestan con alguna complicación: colangitis, pancreatitis, hemorragias digestivas, hipertensión portal y peritonitis biliar por rotura del quiste. La colangiopancreatografía retrógrada endoscópica y /o la colangiografía resonancia son las técnicas, más esta última, de elección para el estudio preoperatorio. La cirugía generalmente por laparoscopia es segura con menores complicaciones a corto y largo plazo, en algunas series solo en el 16% de los casos, siendo la estenosis recurrente la más frecuente.

CUERPO EXTRAÑO INTESTINAL Y OBSTRUCCIÓN INTESTINAL. ¿HAY ALGO MÁS? *González Uribebarrea S, Torres Ballester I, Izquierdo Moreno E, Carranza Ferrer J, Ortega Vicente E, Villagómez Hidalgo J, Herraiz Cristóbal R, Molina Vázquez ME.* Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. La ingesta de cuerpos extraños (CE) es un motivo de consulta frecuente en Urgencias de Pediatría. Sin embargo, su asociación con cuadro de obstrucción intestinal no es tan habitual.

Caso clínico. Preescolar de 2 años y medio que acude a Urgencias por cuadro de abdominalgia periumbilical, vómitos bilioso-fecaloideos y ausencia de deposición en las últimas 72 horas con hiporexia y afebril. Como antecedentes personales, cuadro autolimitado de deposiciones hemorrágicas en la 1ª semana de vida. Dos transfusiones de hemáties con 3 meses y suplementos con hierro oral hasta el último año por anemia no especificada. Dudosa pérdida de 1.5 kg en los últimos 2 meses con episodios de distensión abdominal. Exploración física: distensión abdominal y dolor intenso difuso sin palpar masas, afectación del estado general. En radiografía simple de abdomen se objetiva CE metálico en FII con dilatación de estómago, asas y ausencia de gas distal. Persistencia de los síntomas pese a intento fallido de manejo conservador, por lo que se realiza intervención quirúrgica a las 12 horas con hallazgo incidental de masa tumoral de aspecto lipomatoso dependiente de colon descendente-sigmoide. Se realizan biopsia incisional, colostomía de descarga, se deja drenaje y se inicia antibioterapia profiláctica. Es reintervenido al 4º día postoperatorio por enfisema de pared abdominal adyacente al drenaje con salida de líquido purulento-fecaloideo y sospecha de perforación intestinal, extrayendo 2 cuerpos extraños < 1 cm y precisando aislar el segmento intestinal afecto por la tumoración abocando 2 fístulas mucosas a piel. Estudio de extensión: marcadores tumorales, metanefrinas plasmáticas, catecolaminas urinarias, serologías negativos. Ecografía, TAC y RMN abdominales para delimitar lesión. La anatomía patológica diagnóstica Lipoblastomatosis Difusa Abdominal (LDA).

Comentarios. La causa más frecuente de obstrucción intestinal en menores de 3 años es la invaginación intestinal, si bien existen otras menos frecuentes como la ingestión de CE o las masas. En nuestro caso, y pese al hallazgo casual de CE digestivo, el cuadro oclusivo intestinal

estaba motivado por una masa tumoral. La LDA, de origen adiposo embrionario, es de carácter benigno infiltrativo pudiendo llegar a ser localmente agresivo por su crecimiento. El tratamiento de elección es la exéresis completa, que en ocasiones se realiza por etapas.

TORSIÓN TESTICULAR PRENATAL: ¿PERO MI HIJO TAMBIÉN?

Lázaro Ramos J, Marrero Calvo ME, Martín Sanz A, Jiménez Martín A, Martín Bahamontes C, de Pedro del Valle S, Maíllo del Castillo Mendoza JM, Rupérez Peña S. Servicio de Pediatría. Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Ávila.

Introducción. La torsión testicular prenatal es aquella que ocurre intraútero, y suele diagnosticarse al nacimiento o en la primera exploración del neonato. Puede afectar a 6 de cada 100.000 recién nacidos. Existen antecedentes familiares en un 10% de los casos. La forma de presentación varía dependiendo de cuando se ha producido la torsión durante la gestación. La ecografía es el método diagnóstico de elección. Existe controversia respecto al momento de la cirugía.

Caso clínico. Se trata de un neonato procedente de un parto eutócico, vaginal, con presentación cefálica, a las 40 s de EG, con Test de Apgar 9/10. En la primera exploración a las 18 horas de vida, se apreció un testículo izquierdo aumentado de tamaño, de consistencia pétreo, indoloro a la palpación, con transluminación negativa. La exploración del testículo contralateral y el resto de la exploración eran normales. Ante la sospecha clínica de torsión testicular prenatal, se solicitó un estudio ecográfico urgente. El padre del niño refirió haber sufrido una torsión testicular intraútero, que precisó orquiectomía de lactante. El niño fue valorado por el servicio de Cirugía Pediátrica, descartándose la intervención quirúrgica por la nula posibilidad de salvar el testículo, decidiéndose actitud expectante inicial con controles clínicos periódicos.

Conclusiones. La exploración de los genitales en el recién nacido se debe realizar de manera rutinaria, siendo la torsión testicular prenatal uno de los diagnósticos a tener en cuenta cuando se descubre un testículo aumentado de tamaño. Los antecedentes familiares de torsión testicular aparecen en un 10% de los pacientes. Se ha publicado un caso con afectación de 3 generaciones consecutivas. En cada familia, parece existir una edad crítica en la que se producen los episodios de torsión, que varía en función de la familia afectada. No obstante, es excepcional en la literatura encontrar un paciente con torsión testicular prenatal, en el que su antecedente familiar sea también una torsión intraútero.

APENDICITIS BLANCAS: LA IMPORTANCIA DE ESTUDIAR EL LÍQUIDO PERITONEAL. *Sánchez Pulido LJ, Gómez Farpón A, Álvarez Muñoz V, Barnes Marañón S, Molnar A, Pontón Martino B, Pérez Costoya C, Enríquez Zarabozo EM. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

Objetivo. Exponer la relevancia del estudio microbiológico del líquido peritoneal en toda apendicitis blanca.

Material y método. Presentación de un caso de escarlatina diagnosticado a través del estudio del líquido peritoneal

Resultados. Mujer de 12 años con cuadro de dolor en hemiabdomen derecho de 2 días de evolución, con alguna exacerbación cólica, fiebre hasta 39°C, émesis y cefalea holocraneal que mejora con el antitérmico. Ausencia de sintomatología urinaria o respiratoria. La exploración física y la ecografía eran compatibles con adenitis, pero ante la persistencia del dolor se realizó en su centro de origen TC abdominal que mostró un apéndice de 6 mm con mínima cantidad de líquido libre. Test rápido de Estreptococo negativo. Tras permanecer en observación hospitalaria durante 48 horas a dieta absoluta, y ante la persistencia de los

picos febriles, con empeoramiento clínico, persistencia de los vómitos, focalización del dolor en fosa iliaca derecha con defensa y signos de irritación positivos así como elevación de la PCR (13,2 mg/dl), se decide laparotomía exploradora urgente. Durante la intubación, destaca una lengua aframbuesada no presente anteriormente. El apéndice se encuentra hiperémico con líquido seroso del que se toma cultivo, confirmando posteriormente la infección por *Streptococcus pyogenes*. Como tratamiento de la escarlatina, se completa el tratamiento antibiótico durante 10 días hasta la completa mejoría.

Conclusiones. El estudio microbiológico del líquido peritoneal debe realizarse sistemáticamente en toda apendicitis blanca, ya que su análisis puede llevarnos al diagnóstico causal.

MANEJO CONSERVADOR DE LA PERFORACIÓN ESOFÁGICA NEONATAL. A PROPÓSITO DE UN CASO. *Sánchez Moreno M, Cebrián Fernández R, Montejo Vicente M, Antañón Rodríguez M, Escribano García C, Marín Urueña S, Sánchez Abuín A, Caserio Carbonero S. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Unidad de Neonatología. Valladolid.*

Introducción. La perforación esofágica neonatal es una complicación rara en ausencia de atresia esofágica u otras malformaciones. La mayoría suceden en recién nacidos prematuros extremos o de bajo peso y su principal etiología es iatrogénica: colocación de sonda orogástrica (SOG) o intubación orotraqueal (IOT). Tradicionalmente su tratamiento ha sido quirúrgico, pero en la última década se postula un manejo más conservador.

Caso clínico. Recién nacido pretérmino (29+1 semanas) de peso adecuado (950 g). Apgar 6/10. Rea III. Enfermedad de membrana hialina que precisa administración de una dosis de surfactante (técnica MIST), con mejoría clínica posterior. A las 12 horas de vida (hdv) sufre un empeoramiento respiratorio secundario a neumotórax a tensión que precisa IOT y colocación de drenaje torácico, objetivándose resolución del neumotórax y SOG bien posicionada. Extubación accidental con pérdida de la SOG a las 48 hdv. Tras reintubación y recolocación de SOG de poliuretano de 6 French sin dificultad, se aprecia en control radiológico tubo endotraqueal bien posicionado y lateralización derecha de la SOG, con su punta en hipocondrio derecho, sin neumoperitoneo ni neumotórax asociado. Ante sospecha de perforación esofágica, se retira SOG y se decide manejo conservador con reposo digestivo, nutrición parenteral y antibioterapia de amplio espectro (vancomicina y amikacina). Tras 72 horas, se coloca SOG sin dificultad, confirmando radiológicamente su correcto posicionamiento. A los 7 días del diagnóstico y manteniéndose estable clínicamente, se realiza esofagograma que confirma el paso correcto de contraste a estómago, sin evidenciarse fuga esofágica, tras lo cual se retira el drenaje torácico y la antibioterapia. Se inicia alimentación enteral y se realiza extubación programada, sin incidencias. Presentó adecuada tolerancia, alcanzando la alimentación enteral exclusiva a los 22 días de vida.

Comentario. La perforación esofágica neonatal es una complicación rara debido, en la mayoría de los casos, a causas iatrogénicas. Los síntomas dependerán del tiempo transcurrido entre el daño y el inicio del tratamiento, pudiendo incluso ser asintomática o asociar escapes aéreos. Para su diagnóstico suele ser suficiente una radiografía tórax-abdomen, aunque en ocasiones se necesita un esofagograma para demostrar la fuga. Su mortalidad se estima alrededor del 29%. El tratamiento clásico es quirúrgico, aunque en los últimos años se aboga por un manejo menos agresivo (reposo digestivo, NPT y antibioterapia de amplio espectro), con buenos resultados. Ya que la mayoría son producidas por causas iatrogénicas, debemos incidir en estrategias de prevención (entrenamiento en la realización adecuada de las técnicas, uso de lubricantes, videolaringoscopia) y el reconocimiento de los signos de alarma.

GLUCOSURIA RENAL HEREDITARIA: A PROPÓSITO DE UN CASO. Fraile García L¹, González Uribebarrea S¹, Castro Rey M¹, Membrives Aparisi J¹, Garrote Molpeceres R², Urbaneja Rodríguez E¹. ¹Servicio de Pediatría; ²Unidad de Nefrología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. La presencia de glucosuria con glucemia plasmática normal debe hacer sospechar un defecto primario de la reabsorción de glucosa en el túbulo contorneado proximal. En este contexto, resulta imprescindible la realización de pruebas complementarias para despistar de otras disfunciones tubulares proximales asociadas.

Caso clínico. Mujer de 8 años es derivada a Consulta Externa de Nefrología Infantil por glucosuria objetivada en controles analíticos de orina seriados en su Centro de Salud. Antecedentes familiares de litiasis renal y glucosuria no filiada en abuela y tía en rama paterna, respectivamente. No otros antecedentes familiares nefrourológicos referidos. Ambos padres originarios de Rumanía, única hija de la serie sin antecedentes médico-quirúrgicos de interés. Presenta exploración física por aparatos dentro de la normalidad, sin ninguna sintomatología asociada. En tira reactiva de orina se objetiva la presencia de proteinuria 1-2+, hematuria 2+ así como glucosuria 3-4+, con glucemia de 97 mg/dl en control gasométrico capilar. Se solicita asimismo hemograma, control bioquímico completo (incluyendo perfil hepático, férrico y lipídico) así como sistemático y sedimento de orina por micción media, sin hallazgos patológicos. En análisis de orina de 24 horas presenta proteinuria leve en rango no nefrótico y se confirma glucosuria de 1540 mg/dl, con resto de parámetros en rango de normalidad, por lo que ante sospecha de probable glucosuria renal hereditaria se realiza estudio genético en la paciente y ambos progenitores. Se obtiene resultado positivo en heterocigosis para c.1409T>C (p.Val470Ala) en el gen SLC5A2 tanto en la paciente como en su madre. Ante dichos hallazgos se confirma el diagnóstico de sospecha de glucosuria renal hereditaria iniciándose medidas dietéticas básicas y seguimiento ambulatorio.

Comentario. La glucosuria renal hereditaria es una enfermedad benigna causada por mutaciones en el gen SCL5A2, responsable de la codificación del transportador sodio-glucosa SGLT2 de baja afinidad en el túbulo contorneado proximal. El modelo hereditario suele mostrar un rasgo codominante con penetrancia variable, ocasionando una excreción elevada de glucosa en orina en ausencia de hiperglucemia ni otras disfunciones tubulares asociadas. Constituye habitualmente un hallazgo incidental, cursando en la mayoría de los casos de manera asintomática y autolimitada, con pronóstico favorable, sin requerir tratamiento específico ni restricciones dietéticas especiales.

QUISTE EPIDIDIMARIO DE GRAN TAMAÑO. A PROPÓSITO DE UN CASO. Molnar A, Sánchez Pulido L, Pérez Costoya C, Barnes Marañón S, Pontón Martino B, Álvarez Muñoz V, Fernández García L. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Objetivos. El quiste epididimario es una entidad congénita, de origen desconocido que suele debutar en la adolescencia como hallazgo casual. La mayoría de las veces es asintomático y no requiere ningún tratamiento.

Material y métodos. Presentamos el caso de un paciente que presenta un quiste epididimario de gran tamaño con clínica de dolor testicular que requiere intervención quirúrgica.

Resultados. Varón de 14 años controlado en nuestras consultas externas por quiste epididimario. El paciente presentaba una tumoración no dolorosa en el testículo izquierdo por lo que se realizó una

ecografía escrotal en la que se objetiva un quiste en la cabeza del epidídimo izquierdo con unas dimensiones de 42 x 26 x 41 mm. Al año y medio de seguimiento presenta dos episodios consecutivos de dolor testicular izquierdo que precisan valoración urgente, descartándose en ambas ocasiones escroto agudo mediante estudios ecográficos y confirmándose la presencia del quiste que no presenta cambios respecto al estudio previo. Puesto que el dolor no mejoraba con analgesia intravenosa se decide realiza intervención quirúrgica realizándose exéresis del mismo. El estudio anatomopatológico confirma el origen epididimario de la lesión.

Conclusiones. Los quistes de epidídimo cursan de forma asintomática habitualmente por lo que no suelen precisar de corrección quirúrgica. En caso de pacientes con lesiones de gran tamaño asociadas a sintomatología es conveniente estaría indicada la extirpación quirúrgica.

UN HALLAZGO INESPERADO. Castro Rey M¹, Fraile García L¹, González Uribebarrea S¹, Garrote Molpeceres R², Urbaneja Rodríguez E¹, Vázquez Martín S¹, Pino Vázquez MA¹, González García H¹. ¹Servicio de Pediatría; ²Unidad de Nefrología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. Las tubulopatías constituyen una patología infrecuente en pediatría, formando un grupo heterogéneo de entidades que asocian alteraciones diversas de la función tubular con amplio espectro clínico. Conocer sus características particulares es fundamental para discernir aquéllas que precisan de un seguimiento estrecho y asocian empeoramiento progresivo de la función renal con desarrollo de enfermedad renal crónica.

Caso clínico. Varón escolar de 10 años, etnia gitana. Padres consanguíneos de 2º grado, sanos. En seguimiento en consulta de Neuropediatría por cefaleas recurrentes y tics faciales. En control analítico de sangre se objetiva de forma incidental una uricemia de 1,5 mg/dl, siendo remitido a consulta de Nefrología Pediátrica para estudio. Rehistoriando a la familia refieren que el abuelo paterno tenía el antecedente de un ingreso por cólico renal con hematuria a los 40 años de edad. Paciente asintomático desde el punto de vista nefrourológico. *Exploración física:* Peso y talla en Pc 75. Completa por aparatos normal. *Pruebas complementarias:* Análisis sanguíneo con estudio de orina de primera orina de la mañana y orina de 24 h. Hallazgos analíticos relevantes: ácido úrico de 1,2 mg/dl, excreción fraccionada de ácido úrico del 31%, resto normal. Equilibrio ácido-base y Ecografía nefrourológica normales. *Evolución:* Ante sospecha de hipouricemia tubular y previo consentimiento informado, se solicitó estudio genético encontrando una mutación del gen SLC22A12 que codifica el transportador URAT1 localizado en la membrana apical del túbulo proximal (TP), de herencia recesiva. Tras explicar la patología a los padres e indicar necesidad de seguimiento a pesar de estar asintomático por el riesgo de complicaciones a largo plazo, se solicitó permiso a los padres para efectuar estudio genético familiar, pero la familia rechazó la propuesta.

Conclusiones. La hipouricemia renal hereditaria es un trastorno genético infrecuente que ocasiona un defecto aislado en la reabsorción de ácido úrico tubular. Esta entidad está catalogada como *enfermedad rara* (ORPHA 94088). Los pacientes presentan uricemias inferiores a 2 mg/dl con excreción fraccional de ácido úrico mayor del 10%. Suelen ser asintomáticos y diagnosticarse incidentalmente en contexto de otras patologías, como en nuestro caso. Sin embargo, estos pacientes pueden presentar complicaciones en forma de nefrolitiasis, hematuria, daño renal agudo inducido por ejercicio físico o tras deshidrataciones de diversa etiología, como los procesos gastrointestinales o el síndrome de encefalopatía posterior reversible.

MASA INTERLABIAL EN NEONATOS. ¿ES GRAVE? *Alonso Ferrero J, Gómez Beltrán O², Sánchez Abuín A², Garrote Molpeceres R¹, Sáez García ML¹, Gutiérrez Zamorano M¹, Cenzano Ruiz S¹, Romero Espinoza MD¹.* ¹Servicio de Pediatría; ²Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. Las masas interlabiales representan una causa poco frecuente de consulta en Pediatría (< 0.5% de las malformaciones congénitas urinarias). Es fundamental realizar un correcto diagnóstico diferencial (himen imperforado, rhabdomyosarcoma, divertículo o quiste ureteral ectópico) por su potencial malignidad.

Caso clínico. Recién nacido a término sexo femenino que con 13 días de vida es remitida desde el centro de salud por aparición de un bultoma en región genital. No presentaba otra clínica asociada. Diuresis preservada sin restos sanguinolentos o mucosos. Hábito intestinal conservado. Pérdida de peso máxima de 9,3% con recuperación ponderal posterior. En la exploración física se objetivan unos genitales externos femeninos con visualización de bultoma perimeatal de coloración amarillenta sin secreción que desplaza meato uretral externo. No se palpan adenopatías inguinales ni se visualizan otras lesiones asociadas. Vagina permeable con himen perforado. Ano ortotópico. Por sus características morfológicas (no polipoidea, sin sangrados, sin crecimiento progresivo, circunscrito a la región uretral) se diagnosticó de un quiste parauretral de Skene (glándulas secretoras mucoides) con posterior revisión con ecografía abdominal y vesical normal, resolviéndose sin tratamiento.

Comentarios: el quiste parauretral de Skene (1/2000 recién nacidas) se presenta como una masa asintomática de color blanquecino perlado que puede desplazar el meato urinario. Puede presentar secreción mucosa. Se diagnostica visualmente pero es necesario realizar pruebas de imagen para descartar malformaciones uretrales. El tratamiento es controvertido, se puede abogar por la observación o bien por técnicas más cruentas como la aspiración con aguja, excisión parcial o marsupialización del quiste, sobre todo cuando debuta como obstrucción urinaria.

“A MI HIJA NO PARA DE CRECERLE EL BULTO DEL BRAZO”. *García Lorente M, Murga Herrera V, Sanz Rueda L, Aparicio Fernández de Gatta C, Arroyo Rubio R, Benito Clap E, Moreno Morales A, Plata Izquierdo B.* Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Salamanca.

Introducción. El hemangioma infantil (HI) es el tumor benigno producido por la proliferación de células endoteliales de los vasos sanguíneos. Su incidencia es del 4-10% en niños menores de un año. Un 12% de los hemangiomas diagnosticados requiere tratamiento.

Caso clínico. Lactante de 1 mes y medio que acude a urgencias porque refiere que desde hace varios días le ha crecido súbitamente la tumoración del brazo, con ulceración central. Ha permanecido afebril y no presenta otra sintomatología. A la exploración física destaca hemangioma 4x5 cm con ulceración central en hombro derecho. Se deriva a Cardiología Infantil, donde se realiza electrocardiograma y ecocardiograma, que resultan normales. Ante tales hallazgos, se diagnostica de hemangioma ulcerado. Se instaura tratamiento con propranolol (Hemangiol solución 3,75 mg/ml): comenzar 1 mg/kg/día cada 12 horas durante 1 semana. 2ª semana subir a 2 mg/kg/día cada 12 horas. 3ª semana subir a 3 mg/kg/día cada 12 horas hasta próxima valoración por Cirugía Pediátrica.

Discusión. Los hemangiomas infantiles, especialmente los de cabeza y cuello y región lumbosacra, pueden estar asociados a alteraciones estructurales subyacentes. Se han descrito dos síndromes aso-

ciados al hemangioma infantil: el síndrome PHACES y el síndrome PELVIS/SACRAL/LUMBAR. La mayoría de ellos se diagnostican mediante el examen físico y la historia evolutiva de la lesión. El cuándo y cómo tratar un hemangioma infantil no es fácil, dependiendo de la localización, tamaño, evolución clínica e impacto psicológico en el niño. No obstante, las indicaciones absolutas de tratamiento son: HI potencialmente mortales o que ponen en peligro la capacidad funcional; HI ulcerados con dolor y/o ausencia de respuesta a las medidas básicas de cuidado de heridas, y HI con riesgo de cicatrices permanentes o desfiguración⁽²⁾.

Conclusiones. El hemangioma infantil es el tumor benigno más frecuente en la infancia. Es importante conocer su morfología y sus características clínicas, así como la indicación de tratamiento.

Bibliografía. 1) López Gutiérrez JC. Guía clínica práctica para el tratamiento de los hemangiomas en la infancia. En: *Novedades bibliográficas. Continuum* 2019 [en línea]. Disponible en: <http://continuum.aeped.es> [consultado el 19.02.2019]. 2) Baselga Torres E, Bernabéu Wittel J, van Esso Arbolave D, et al. Consenso español sobre el hemangioma infantil. *An Pediatr (Barc.)*. 2016; 85(5): 256-65.

¿ALGO MÁS ALLÁ DE UNA ATRESIA DE ESÓFAGO? *Arteta Sáenz E, Miranda Vega M, Valencia Ramos J, Aja García G, Ibañez Llorente R, Corpa Alcalde A, Mateos Benito Á, Rodríguez Miguélez M.* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. La atresia de esófago (AE) es una de las malformaciones congénitas mayores más frecuentes, con una incidencia que oscila entre 1:3.000 y 1:4.500 recién nacidos vivos. Puede presentarse como una malformación aislada o asociada a otras anomalías congénitas, formando parte o no de síndromes genéticos.

Caso clínico. Neonato a término, hijo de madre sana primípara de 40 años de edad con una gestación bien controlada, ecografías antenatales normales salvo leve polihidramnios. Trasladado a nuestro hospital por sospecha de atresia de esófago, con clínica de sialorrea, distrés respiratorio y la no progresión de la sonda nasogástrica. Confirmación radiológica posterior de probable atresia esofágica con fístula traqueo-esofágica distal (Tipo III). Se realiza corrección quirúrgica a los 3 días de vida, sin incidencias. Fenotípicamente leve retrognatia, destacando pabellones auriculares displásicos con hélix y concha desconfigurados. Sindactilia del segundo y tercer dedos de ambos pies. Criptorquidia izquierda. En estudio de extensión de otras posibles anomalías asociadas se evidencia colobomas retinianos bilaterales, variante de Dandy Walker en RMN cerebral, CIA tipo ostium secundum y arco aórtico izquierdo con origen común de 1 y 2 tronco supraaórtico en ecocardiografía, traqueomalacia distal en fibrobroncoscopia y arteria subclavia derecha aberrante en TC. No superado cribado auditivo. Ecografía abdominal y radiografía vertebral normales. La asociación de anomalías y los rasgos fenotípicos hacen sospechar síndrome genético, siendo la impresión diagnóstica principal de Síndrome de CHARGE. Con los datos objetivos hasta el momento cumple un criterio mayor (colobomas) y 4 criterios menores (alteraciones cardiológicas, atresia esofágica, traqueomalacia y alteración de los pabellones auriculares), que según clasificación de Verloes correspondería con CHARGE atípico. Pendiente estudio genético, relacionado con mutaciones en genes CHD7 (8q12.2) y SEMA3E (7q21.11).

Conclusiones. La AE es una malformación heterogénea, que puede aparecer asociada a múltiples entidades, lo que hace que la aproximación diagnóstica suponga un reto difícil. En la AE con malformaciones asociadas y/o rasgos dismórficos se debe pensar en los principales síndromes relacionados: síndrome AEG, Feingold, CHARGE o asociación VACTERL, para poder indicar estudios de genética molecular.

DOCTORA, POR UN DÍA NO PASA NADA. *Gutiérrez Zamorano M, Garrote Molpeceres R, Urbaneja Rodríguez E, Sánchez Sierra N, Villa Francisco C, López Balboa P, González Uribebarrea S, López Casillas P. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. La adolescencia es un periodo de crecimiento y desarrollo que ocurre entre los 10 y 19 años, crucial en la vida del individuo y donde tiene lugar el desarrollo de la identidad, el desarrollo del pensamiento abstracto, la maduración física y sexual y la adquisición de aptitudes para el desarrollo de relaciones adultas. Un adolescente, aun no es capaz de comprender conceptos complejos, ni de percibir el grado de control que tiene respecto a la toma de decisiones relacionadas con la salud. Según muestran algunos estudios, la adherencia al tratamiento en enfermedades agudas se encuentra alrededor del 20% mientras que en enfermedades crónicas es del 45%. A la hora de tratar con adolescentes que padezcan enfermedades crónicas, es necesario desarrollar habilidades específicas, ya que el pronóstico a largo plazo depende en gran parte de las decisiones que se tomen en el presente, empezando por la base como es la toma o no del tratamiento pautado.

Caso clínico. Paciente de quince años, de etnia gitana, diagnosticado de enfermedad de Gitelman desde los 8 años, en tratamiento actual con suplementos orales de potasio y magnesio e indometacina. Acude a Urgencias por calambres generalizados y espasmo carpopedal en contexto de fiebre de 24 horas de evolución y abandono del tratamiento de base. Se canaliza vía periférica y se extrae analítica donde se constata hipopotasemia, hipomagnesemia y alcalosis metabólica. Se realiza ECG donde se aprecia aplanamiento de ondas T y se inicia reposición endovenosa de potasio. Tras normalización de parámetros analíticos, se cambia medicación a vía oral, se instruye en la importancia de la toma de medicación diaria y se decide alta. Reinterrogando al paciente, refiere tomar la medicación de forma discontinua ya que no ve la necesidad de tomarlo a diario, es decir, "que por un día no pasa nada".

Conclusiones. La adherencia al tratamiento en enfermedades crónicas, tales como el síndrome de Gitelman, puede ser crucial en la calidad y esperanza de vida de los pacientes. En este caso, nuestro paciente ingresó por alteraciones electrolíticas debido al incumplimiento del tratamiento y, además, no era la primera vez que ocurría. Hemos de saber que en la adolescencia, la salud no suele ser una esfera importante y, por ello, se preocupan menos por ella. No son capaces de entender, que las decisiones que tomen en el presente, pueden ser decisivas en el futuro. Por ello, destacar la importancia de la entrevista clínica adaptada al adolescente e indagar las razones del abandono de la medicación e intentar solucionarlas en consenso, para evitar consecuencias graves e irreparables.

Viernes 5 de abril, 15:30 h – Sesión 2

Moderadores: Dra. Teresa Martínez (Centro de Salud Laguna de Duero Valladolid), Dr. Carlos Ochoa Sangrador (Complejo Asistencial de Zamora)

UNA "MANCHA DE NACIMIENTO" MENOS HABITUAL. *Díaz Anadón LR¹, Fernández Nieto D², Fernández Castiñeira S¹, Hernández Peláez L¹, Carnicero Ramos S¹, Quesada Colloto P¹.* ¹Área de Gestión Clínica de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. ²Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción. Los nevus epidérmicos son lesiones cutáneas que corresponden a hamartomas originados en las células de la epidermis o los anejos cutáneos. Aunque se consideran congénitos, pueden hacerse evidentes a lo largo de la infancia o incluso en la edad adulta. Se distinguen diversos tipos en función de su origen (queratinocítico,

sebáceo...). Tienden a distribuirse siguiendo las líneas de Blaschko (líneas de migración celular durante el desarrollo embrionario). Son el resultado de mosaicismos cutáneos correspondientes a mutaciones postzigóticas de diversos genes implicados en la proliferación de células epidérmicas (PIK3CA, FGFR3, NRAS, HRAS...). Si bien la mayoría aparecen de manera aislada, en raras ocasiones se asocian a manifestaciones extracutáneas (Síndromes de Nevus Epidérmicos), principalmente oculares, neurológicas y musculoesqueléticas.

Caso clínico. Presentamos el caso de un lactante varón de 2 meses sin antecedentes de interés que presentaba pápulo-placas hiperqueratóticas pardo-grisáceas con tendencia a confluir de distribución lineal característica en cara lateral de abdomen (ver imagen). La familia refiere que al nacimiento presentaba ya máculas tenues de color marrón en la misma localización y que con el paso de los días han ido elevándose e hipertrofiándose. Asintomático por lo demás.

Comentario. Se trata de un caso de nevus epidérmico queratinocítico. En estos casos es importante realizar una exploración general y completa para descartar otras lesiones asociadas, que nuestro paciente no presentaba. Para el diagnóstico suele bastar con la clínica, si bien en lesiones atípicas conviene realizar estudio histológico. El riesgo de transformación maligna está descrito pero es excepcional y suele darse en la edad adulta. Por estos motivos conviene que este tipo de lesiones sean valoradas por un Dermatólogo.

DELIRIUM DEL DESPERTAR TRAS LA SEDACIÓN CON PROPOFOL: A PROPÓSITO DE DOS CASOS. *Pérez Salas S, Menéndez Bango C, Santamaría Sanz PI, Corpa Alcalde A, Mateos Benito ÁF, Morante Martínez D, Gómez Sánchez E, García González M. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.*

Introducción. El propofol es un anestésico utilizado ampliamente en las sedaciones pediátricas cuyo uso se ha relacionado con la aparición de delirium del despertar, un estado de agitación motora con desconocimiento del entorno que aparece inmediatamente posterior a la sedación durante el proceso de despertar. Es más frecuente en niños en edad preescolar, en aquellos con un alto nivel de ansiedad y en procedimientos dolorosos. Se desconoce el mecanismo exacto por el que esto sucede aunque se piensa que tiene relación con su acción antimuscárinica sobre dichos receptores a nivel del sistema nervioso central

Casos clínicos. En 2902 sedaciones con propofol realizadas entre junio de 2007 y marzo de 2019 en nuestra unidad hemos registrado 2 casos. El primero es una niña de 12 años sedada con propofol y fentanilo para la administración de quimioterapia intratecal por una leucemia mieloide aguda. Al despertar presentó un episodio de agitación motora y pánico que se controló con la administración de clorpromacina intravenosa, con situación neurológica al alta normal. El segundo es un niño de 9 años sedado con propofol y fentanilo para la realización de una gastroscopia por disfagia. Al comienzo del despertar presentaba un contacto parcial con el medio y un cuadro de agitación grave que cedió con la administración de clorpromacina y midazolam quedándose dormido de nuevo. En el siguiente despertar reapareció el cuadro, que cedió al administrar diazepam y fentanilo recuperando su situación normal al despertar.

Conclusiones. En nuestra unidad los casos se han dado en niños prepúberes en los que quizás influyó el nivel de ansiedad previo. La aparición de delirium del despertar tras la administración de propofol ha tenido una incidencia muy baja. A pesar de su infrecuencia es importante reconocerlo para poder tratarlo lo antes posible. Aunque el tratamiento más descrito en la literatura es el haloperidol otros tratamientos sintomáticos pueden ser eficaces.

ÚLCERA VULVAR AGUDA DE LIPSCHÜTZ, A PROPÓSITO DE UN CASO. Gómez Arce A, Peñalba Citores AC, Pérez González D, Ansó Mota M, Buendía de Guezala A, Cabero Pérez MJ, Guerra Díez JL. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. La úlcera genital aguda o úlcera de Lipschütz es una enfermedad poco frecuente que generalmente aparece en mujeres jóvenes sexualmente inactivas, siendo los principales diagnósticos diferenciales aquellas enfermedades que causan ulceraciones genitales u oro-genitales de transmisión sexual o no infecciosas.

Caso clínico. Adolescente de 14 años, sin antecedentes personales ni ginecoobstétricos de interés, que acude a urgencias por lesiones vulvares dolorosas de 2 días de evolución. Afebril, aunque refiere fiebre de hasta 38,5°C en los días previos, malestar general y odinofagia. Menarquia a los 13 años. Niega relaciones sexuales, traumatismo genital o consumo de fármacos. Presenta 2 lesiones ulcerosas en ambos labios menores dispuestas en espejo sobre fondo necrótico con halo eritematoso, dolorosas a la palpación. No adenopatías inguinales. Resto de la exploración física por aparatos normal. Se realiza estudio diferencial de úlcera genital, incluyendo hemograma, bioquímica (PCR, hormonas tiroideas, función hepática, función renal, VSG), serologías (Citomegalovirus, Epstein Barr, VIH, sífilis), cultivo del exudado de las lesiones, PCR VHS, Ag *Chlamydia trachomatis* y hemocultivo, sin encontrarse alteraciones; y es valorada por Ginecología. Es dada de alta con diagnóstico de exclusión de úlceras de Lipschütz, indicándose tratamiento antiinflamatorio. Muestra una resolución por completo a los 10 días, sin cicatriz residual.

Conclusiones. Las úlceras de Lipschütz son una entidad cuya patogenia no está clara, sospechándose una reacción de hipersensibilidad secundaria a una infección con depósito de inmunocomplejos en los vasos dérmicos que provoca una microtrombosis y que eventualmente conduce a lesiones aftoides profundas, necrotizantes y dolorosas. Otra hipótesis sugiere una manifestación de primoinfección por VEB. La enfermedad generalmente comienza con síntomas gripales seguidos por la aparición de úlceras vulvares de 1 mm a 2,5 cm, únicas o múltiples, que suelen afectar a los labios menores. El diagnóstico clínico es de exclusión, descartando infecciones de transmisión sexual (VHS, *Treponema pallidum*), enfermedades autoinmunes (Behcet, enfermedad de Crohn), traumatismos, etc. El tratamiento principal es el control de dolor y los cuidados locales. La curación espontánea se completa en dos a seis semanas, generalmente sin cicatrices.

SÍNDROME DE FREY: UNA ENTIDAD POCO CONOCIDA. Sigüero de la Infanta S¹, Vega Gutiérrez ML², López Balboa P¹, Moreno Carrasco JL¹. ¹Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid. ²Centro de Salud Pilarica. Valladolid.

Introducción. El síndrome de Frey es una entidad benigna, poco conocida y por ello seguramente infradiagnosticada en pediatría. Consiste en la aparición de episodios recurrentes de eritema cutáneo hemifacial en el área inervada por el nervio auriculotemporal (NAT), en relación con estímulo gustativo. Su fisiopatología es desconocida aunque se postula que podría deberse a una regeneración aberrante de las fibras nerviosas del NAT secundaria a una lesión previa o a una conexión aberrante congénita. Dicha anomalía se produce por una fusión entre las fibras simpáticas y parasimpáticas del mismo dando lugar a un eritema hemifacial y sudoración tras estímulo gustativo. En adultos es una entidad relativamente frecuente que suele presentarse tras lesión de la glándula parótida y que puede tener origen traumático, infeccioso, tumoral o quirúrgico. Sin embargo, en la edad pediátrica la causa más frecuente es la lesión por parto instrumentado con fórceps.

Caso clínico. Presentamos el caso de un lactante de 5 meses que acude a urgencias y a consulta de pediatría de atención primaria por aparición de erupción cutánea facial tras introducción de frutas en la dieta. Se trata de un varón sin antecedentes de interés, nacido mediante parto instrumentado con fórceps y alimentado con lactancia mixta desde el nacimiento. Consulta por aparición de eritema hemifacial izquierdo, lagrimeo del ojo ipsilateral y congestión nasal de inicio súbito tras la ingesta de papilla de frutas. No presentaba otra sintomatología asociada, no impresionaba de pruriginoso y desapareció completamente tras una hora aproximadamente. Estos episodios se repitieron con las mismas características tras ingesta de frutas. Debido a las características del episodio se sospecha un síndrome de Frey.

Comentario. El síndrome de Frey es la expresión clínica de una neuropatía vegetativa que suele aparecer alrededor de los 5 meses de edad coincidiendo con la introducción de la alimentación complementaria. Su diagnóstico no requiere realización de pruebas complementarias ya que es fundamentalmente clínico. La localización de las lesiones cutáneas, la ausencia de sintomatología sistémica así como la edad de aparición nos ayudan a descartar alergias alimentarias y cuadros de intolerancia. Se trata de una entidad benigna y autolimitada que no precisa tratamiento y por lo tanto es importante su diagnóstico adecuado y la información a la familia para evitar iatrogenia y otras actividades preventivas innecesarias.

ALTERACIONES ELECTROCARDIOGRÁFICAS TRAS ELECTROCUCIÓN CON CABLE DE ALTA TENSIÓN. Llorente Pelayo S, Viadero Ubierna MT, Garde Basas J, Fernández Suárez N, Alegría Echauri J, Merayo Fernández L. Servicio de Pediatría. Hospital Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. Las lesiones eléctricas en la infancia tienen una distribución bimodal con un pico en menores de 6 años por accidentes domésticos y otro en adolescentes que sufren electrocuciones de alto voltaje en relación con postes utilitarios. Las arritmias cardíacas son la principal causa de mortalidad generalmente por asistolia o fibrilación ventricular (FV) aunque también se describen hasta en el 15% de los casos otras alteraciones del ritmo: taquicardia sinusal, arritmias auriculares, bloqueos, alteraciones en la repolarización... que suelen resolverse espontáneamente pero pueden persistir en el tiempo. Otras alteraciones como daño miocárdico, espasmo coronario, IAM o rotura cardíaca son menos frecuentes.

Caso clínico. Niño de 13 años, sin antecedentes de interés, que sufre caída accidental en un río con apoyo de la mano izquierda sobre cable de alta tensión que se hallaba desprendido. Exposición a corriente eléctrica durante 3-4 minutos hasta que su padre consigue liberarlo. Presenta pérdida de conciencia breve con recuperación completa sin maniobras de resucitación. A la llegada de los servicios médicos se monitoriza con constantes normales y ECG sin alteraciones. Presenta dolor centrotorácico, en hombro y mano izquierda y en gastrocnemios. A su llegada a Urgencias tiene buen nivel de conciencia, buen color y perfusión, auscultación cardíaca normal y quemadura de 3er grado en base palmar de 5º dedo de mano izquierda sobre la que se realiza desbridamiento y curas. En la monitorización presenta numerosas extrasístoles de QRS ancho y estrecho sin formas complejas. No cambios isquémicos. Ecocardiografía sin alteraciones. Analíticamente presenta elevación de CPK de hasta 2015 U/L sin alteración de la función renal ni elevación de troponinas. Se mantiene monitorizado durante 6 días con progresiva disminución de la densidad de las ectopias que aun persisten al alta. Seguido en consultas se realiza ergometría en la que se observan extrasístoles, bigeminismo y alguna extrasístole nodal sin datos de isquemia.; holter-24h con extrasístoles supraventriculares y

ventriculares aisladas (EV 3544, ESV 1579) que persisten al año del evento. Realizada Angio-RM cardiaca sin datos de fibrosis ni afectación miocárdica.

Comentarios. La FV y la asistolia son la principal causa de mortalidad aguda tras electrocución, sin embargo, debemos conocer que pueden existir otras múltiples alteraciones del ritmo que pueden persistir en el tiempo, como en el caso de nuestro paciente, por lo que se debe realizar seguimiento cardiológico específico.

SI NO SABES LO QUE ES, ÉCHALE “LA CREMA” QUE VALE PARA TODO. ¿O NO? Díaz Anadón LR¹, Fernández Castiñeira S¹, Carnicero Ramos S¹, Quesada Colloto P¹, Hernández Peláez L¹, Rodríguez De la Rúa Fernández V². ¹Hospital Universitario Central de Asturias. Área de Gestión Clínica de Pediatría. Oviedo. ²Centro de Salud El Cristo. Área Sanitaria IV. Oviedo.

Introducción. Las dermatitis en el área del pañal representan un motivo frecuente de consulta en pediatría y constituyen un grupo heterogéneo de lesiones con diferentes etiologías (irritativa, atópica, seborreica, bacteriana, fúngica, parasitaria...). Si bien para el diagnóstico diferencial entre estas suele bastar con la clínica, en muchas ocasiones puede ser difícil distinguirlas, motivo por el que en muchas ocasiones las combinaciones de principios activos (corticoide ± antifúngico ± antibiótico) en presentaciones tópicas resultan útiles. Sin embargo, su uso indiscriminado puede conducir a errores en el diagnóstico y tratamiento posteriores.

Caso clínico. Presentamos el caso de un niño de 2 años que acude a consulta con una lesión perianal de 14 días de evolución. No presenta prurito aparentemente, aunque sí refieren molestias con la defecación. No refieren sangre en las heces, dolor abdominal, fiebre ni otra sintomatología. No cuentan tampoco toma reciente de antibióticos sistémicos. La madre refiere que en los últimos 4 días le había estado aplicando un ungüento compuesto por neomicina + nistatina + triamcinolona, sin mejoría en las lesiones, que ahora son exudativas (ver imagen). Al profundizar en la anamnesis nos relata que antes del tratamiento las lesiones tenían un aspecto rojizo brillante y seco, sin descamación ni satélites. Se decide una determinación rápida del antígeno del estreptococo del grupo A, que es positiva, por lo que se pauta penicilina oral 10 días y se recomienda suspender la aplicación del ungüento. Buena evolución y curación completa.

Conclusiones. Se trata una enfermedad perianal estreptocócica con apariencia atípica debido al tratamiento con antibiótico, antifúngico y corticoide administrado en domicilio con la intención de cubrir todas las posibles causas de dermatitis perianal ante la duda, sin éxito. Como resultado, las lesiones han quedado enmascaradas y se ha dificultado su filiación, que solo fue posible tras hacer una anamnesis detallada y tras disponer de confirmación microbiológica. Esto nos lleva a plantearnos la importancia de insistir a los padres sobre la no utilización de estos tratamientos de forma indiscriminada sin prescripción facultativa.

ALGO MÁS QUE UN LUNAR. Maillo del Castillo JM, Jiménez Martín AM, García Serrano E, Martín Bahamontes C, de Pedro del Valle S, Lázaro Ramos J, Rupérez Peña S, Rubio Rodríguez F. Servicio de Pediatría. Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Ávila.

Introducción. Los nevus melanocíticos (lunares) son proliferaciones benignas de un tipo de melanocito conocido como “célula de nevus”. Los nevus melanocíticos congénitos (NMC) son los que están presentes al nacimiento o en los primeros meses de vida. Pueden aparecer en cualquier localización cutánea, de color entre canela y negro y con bordes geográficos e irregulares, algunos con mayor densidad de pelos

oscuros y gruesos. Se clasifican según su tamaño y según el número de lesiones satélites que presenten. Las complicaciones más importantes son el desarrollo de melanoma y la melanosis neurocutánea (proliferación de melanocitos en el SNC) en forma de melanosis leptomenígea o melanosis del SNC que pueden detectarse con RMN con gadolinio. En cuanto al manejo, sobre todo en los NMC grandes, la escisión completa es difícil de lograr y no elimina el riesgo futuro de melanoma, puede obtenerse beneficio cosmético con algunos procedimientos pero en cualquier caso dichos pacientes necesitan un seguimiento de por vida.

Caso clínico. Presentamos una recién nacida a término de peso adecuado y con gestación controlada normal. Cesárea por riesgo de pérdida de bienestar fetal con Apgar 9/10, REA tipo I. Al nacimiento se detecta lesión extensa de color marrón oscuro con márgenes bien definidos y con hipertricosis asociada que afecta a hemacara izquierda desde el tercio medio superior hasta la región temporoparietal, además se observa otra lesión en zona occipital y múltiples lesiones pigmentadas en espalda y extremidades inferiores de tamaños variables (aproximadamente 30) diagnosticándose de un nevus congénito gigante con múltiples lesiones satélites. Dado el alto riesgo de melanosis neurocutánea, al tratarse de un NMC gigante y con múltiples nevus satélites, se realiza a los 7 días de vida RMN con técnicas de analgesia no farmacológica no observando lesiones sugerentes de melanosis leptomenígea y sin detectar malformaciones evidentes. Así mismo, se realizaron ecografía abdominal y lumbosacra, dada la extensión de las lesiones satélites, que resultaron normales y fue valorada por Oftalmología no observando nevus escleral.

Conclusión. Ante el hallazgo de un NMC al nacimiento, sobre todo si es extenso y/o con lesiones satélites, es importante buscar afectación del SNC (melanosis del SNC o melanosis leptomenígea) y un seguimiento clínico de por vida, independientemente de los tratamientos utilizados, dado el alto riesgo de desarrollar melanoma.

BROTE DE DERMATITIS ATÓPICA GRAVE, A PROPÓSITO DE UN CASO. Santamaría Sanz PI, Bernués López EM, Corpa Alcalde A, Menéndez Bango C, Pérez Salas S, Aguerrevere Machado MP, Portugal Rodríguez R, Merino Arribas JM. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. La dermatitis atópica (DA) es una enfermedad inflamatoria y pruriginosa crónica de la piel que cursa en brotes recurrentes siendo más frecuente en niños que en adultos. Es consecuencia de una disregulación en la respuesta inmunitaria, así como una alteración en las proteínas epiteliales epidérmicas que origina una disfunción de la barrera cutánea. El síntoma principal de la DA es el prurito y el que mayor morbilidad ocasiona. El tratamiento de elección son los cuidados continuos de la piel mediante el uso de emolientes y cremas hidratantes y los corticoides tópicos.

Caso clínico. Niño de 12 años ya diagnosticado de dermatitis atópica con historia previa de varios ingresos por impétigo ampolloso estafilocócico y celulitis estafilocócica, que ingresa en planta de hospitalización por un brote de dermatitis atópica grave: presenta lesiones cutáneas generalizadas con placas liquenificadas extensas y con signos de impetiginización y descamación sobre todo a nivel facial y en extremidades inferiores, junto con prurito muy intenso y afectación del estado general, sin fiebre y con el resto de la exploración física normal. Se inicia tratamiento antibiótico con amoxicilina-clavulánico, corticoide con metilprednisolona, antihistamínico y analgésico intravenosos así como curas tópicas con mometasona y vaselina e hidratación cutánea abundante durante 10 días. Se solicitan varias pruebas complementarias: en la analítica se objetiva aumento de eosinófilos y de IgE (9970 UI/ml) y en los cultivos del exudado de las lesiones y en el cultivo nasal se aísla

S.aureus resistente a ácido fusídico. Ante la evolución poco favorable se decide inicio de tratamiento con metotrexato, objetivándose mejoría de las lesiones, con desaparición de los signos de impetiginización y descamación, sobre todo a nivel facial y en la parte anterior del tórax. Está pendiente de realización de estudio genético para diagnosticar o descartar un posible síndrome de Job. Actualmente continúa tratamiento con seguimiento periódico con evolución favorable.

Conclusiones. En la mayor parte de los pacientes con DA el control de la enfermedad se consigue con emolientes y medidas de hidratación cutánea y con corticoides tópicos. Un escaso porcentaje de pacientes precisa del uso de tratamientos de segunda línea, como inmunosupresores (los más utilizados son ciclosporina, azatioprina y metotrexato) y fototerapia en niños mayores y adolescentes.

¿SON TODAS LAS LESIONES ANULARES ERITEMA MULTIFORME? López Balboa P, Gutiérrez Zamorano M, López Casillas P, Justo Vaquero P, Carranza Ferrer J, Villagómez Hidalgo FJ, Nieto Sánchez R, Izquierdo Herrero E. Servicio de Urgencias Pediátricas. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. La urticaria multiforme o urticaria aguda anular, es una reacción cutánea benigna por hipersensibilidad propia de niños pequeños, caracterizada por la aparición de lesiones urticariales policíclicas, anulares, con centro violáceo, que puede asociar edema acral.

Proceso. Se recogieron datos de las historias clínicas de 6 pacientes (5 varones; edad media 32 meses) diagnosticados de urticaria multiforme en el Servicio de Urgencias a lo largo de los meses febrero a junio de 2018. Consultaban por lesiones múltiples, habonosas, policíclicas, de base eritematosa anular con centro equimótico y prurito asociado. Tres de ellos ya habían sido diagnosticados de urticaria aguda. Dos de ellos asociaban edema no doloroso localizado en extremidades inferiores (rodillas, maléolos, dorso de pies) y uno de estos, angioedema palpebral. Cinco de los casos referían antecedente de cuadro catarral, dos de ellos con fiebre, habiéndose iniciado previamente tratamiento con amoxicilina por su pediatra. Ante sospecha de urticaria multiforme se pautó tratamiento con cetirizina. A los casos que presentaban edema articular se asoció prednisona (1 mg/kg/día) durante 3 días. Se recogieron muestras microbiológicas faríngeas para determinación de virus respiratorios con detección: enterorinovirus (2 casos) gripeAH3 (dos casos) metapneumovirus y coronavirus como coinfección (2 casos). Todos los pacientes tuvieron una resolución progresiva de las lesiones en los siguientes días.

Conclusión. El diagnóstico de urticaria multiforme es clínico. Sus lesiones son inicialmente pápulas que progresan a forma anular en habón, pudiendo asociar zona central clara o equimótica; pueden presentar angioedema sin artralgias ni artritis. La mayoría concurre con cuadros virales a los que se les asocia un antibiótico, típicamente amoxicilina. En el diagnóstico diferencial tendremos en cuenta: eritema multiforme, enfermedad del suero, vasculitis urticarial y edema hemorrágico del lactante. El tratamiento se realiza con antihistamínicos de 2ª generación hasta la desaparición de las lesiones pudiendo realizar pauta corta de corticoides en casos de angioedema en las articulaciones.

BEBÉ COLODIÓN AUTORRESOLUTIVO. Quesada Colloto P, Fernández Castiñeira S, Díaz Anadón LR, Carnicero Ramos S, Hernández Peláez L, Fidalgo Alonso A, Mantecón Fernández L. AGC Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Caso clínico. Recién nacido mujer de 40+2 semanas de vida que nace mediante un parto instrumental con ventosa con un Apgar 9/8 e inicia signos de distrés respiratorio en los primeros minutos de vida.

Fue un embarazo controlado sin incidencias con ecografías prenatales normales. No antecedentes familiares de interés. En la exploración física, a parte de los signos de distrés ya mencionados, destacaban áreas extensas de descamación cutánea sobre una base de piel eritematosa tanto a nivel de pliegues y abdomen como de extremidades; así como edema en manos y pies. Se decidió ingreso en Neonatología ante la sospecha diagnóstica de bebé colodión. Se realizó análisis de sangre en el que no se detectaron alteraciones iónicas ni de otros parámetros. Durante su ingreso fue valorada por Dermatología, confirmando la sospecha diagnóstica inicial; y por Oftalmología, descartándose ectropión u otro tipo de afectación ocular. Presentó evolución favorable, con regresión progresiva de las lesiones cutáneas. No precisó en ningún momento sueroterapia ni aportes suplementarios de iones. El distrés respiratorio se resolvió en las primeras horas de vida. En el control ambulatorio por Dermatología a los dos meses de edad, presentaba regresión total de las lesiones, siendo etiquetada de bebé colodión autorresolutivo.

Conclusión. La denominación de bebé colodión no es una enfermedad en sí misma sino una presentación inicial de varias enfermedades con una gravedad y pronóstico variables. En un porcentaje de los casos, esta manifestación solo está presente en el periodo neonatal, con resolución completa posterior.

FOSFATASA ALCALINA BAJA: ¿TENDRÁ VALOR? Sánchez Moreno MG¹, Mulero Collantes P, Escribano García C¹, Palacio Tomás L¹, Cebrián Fernández R¹, Heath K², Cancho Candela R¹, Centeno Malfaz F¹. ¹Servicio de Pediatría. Hospital Río Hortega. Valladolid. ²Hospital Universitario La Paz. INGEMM. Madrid.

Introducción. La hipofosfatasa es una enfermedad genética causada por un déficit de fosfatasa alcalina (FA) no específica de tejido, con una clínica muy variable y potencialmente fatal.

Casos clínicos. Caso 1. Varón de 6 años y 4 meses que acude derivado a la consulta de endocrinología por hiperglucemia. *Antecedentes familiares:* Rama paterna, hiperglucemia y autoinmunidad. Madre, esclerosis múltiple, tiroiditis crónica autoinmune y fibromialgia. Talla diana: 182 (+0,71DE). *Antecedentes personales:* Embarazo controlado, cesárea a las 35 semanas por rotura prematura de membranas. Peso de recién nacido 2.150 g (p3-10). Talla 45 cm (p10). *Antecedentes patológicos:* Fractura de muñeca izquierda en 2016. Tras estudio de hiperglucemia es diagnosticado de Diabetes Mody-2. En sucesivas analíticas se objetivan valores bajos de FA entre 75-80 U/L. Calcio 9,75 mg/dl, fósforo 5,83 mg/dl, vitamina D 56 µg/L. A la exploración, dientes de coloración grisácea, talla baja para el patrón parental (-0,91 DE), por lo que tras descartar otras causas de hipofosfatemia, se solicita genética molecular para estudio de hipofosfatasa que detecta variante patogénica en heterocigosis del gen ALPL. Pendiente densitometría ósea e inicio de tratamiento enzimático. Madre diagnosticada de fibromialgia y múltiples fracturas en la infancia, aporta densitometría ósea: osteopenia en fémur. Se objetiva en consulta valores de FA entre 15-20 U/L por lo que se solicita estudio del gen ALPL (pendiente de resultado). **Caso 2.** Paciente de 17 meses, derivado a la consulta de endocrinología por alteraciones óseas. *Antecedentes familiares:* Abuela materna fallecida por enfermedad de Creutzfeldt-Jacob. Talla diana (-0,33DE). *Antecedentes personales:* Embarazo controlado, a término. Peso al nacimiento 3.260 g (p25-50), talla 50,5 cm (p50-75). Exploración a los 17 meses: talla (-1,91 DE) y alteraciones óseas importantes. Presenta FA baja 63 U/L, calcio 9,14 mg/dl, fósforo 6,6 mg/dl, vitamina D 56 µg/L. Ante sospecha de displasia ósea se realiza una serie ósea: alteraciones a nivel metafisario. La talla a los 5 años es de (-4,31DE) y finalmente se solicita un panel genético de displasias, siendo diagnosticado de pseudocondrodisplasia, presentando además un cambio en heterocigosis en el gen ALPL. Se estudia a ambos progenitores y el padre presenta la misma

mutación en el gen ALPL, no antecedentes de fracturas ni deformidades con FA baja 33 U/L, calcio y fósforo normales. Densitometría normal.

Conclusiones. El diagnóstico de hipofosfatasa constituye un reto debido a su baja prevalencia, siendo imprescindible una detallada historia clínica. El espectro clínico es variable y puede ser potencialmente letal. Es fácil infradiagnosticarla, al dar con frecuencia más valor a cifras de FA elevadas, así como la presencia de falsos negativos por hiperfosfatemia. Su diagnóstico es importante al ser una enfermedad tratable (asfotasa alfa) que afecta de forma importante a la calidad de vida.

DIABETES TIPO MODY, EPIDEMIOLOGÍA AL DIAGNÓSTICO.

Alonso Rubio P¹, Rodríguez Delhi C², García García R¹, Mayoral González B¹, Huidobro González B¹, Riaño Galán I¹. ¹Unidad Diabetes Infantil. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. ²Unidad Diabetes Infantil. Hospital Universitario San Agustín. Avilés.

Introducción. La diabetes tipo MODY (*Maturity-Onset Diabetes of the Young*) es la causa más común de diabetes monogénica, afectando entre el 1-2% de pacientes diabéticos. Se caracteriza por desarrollo precoz de hiperglucemia no cetósica, en pacientes generalmente no obesos, con autoanticuerpos negativos y herencia autosómica dominante.

Objetivo. Describir el número de pacientes en edad pediátrica al diagnóstico de diabetes tipo MODY, subtipo y características epidemiológicas en el momento de la confirmación genética.

Material y métodos. Estudio descriptivo retrospectivo de todos los pacientes con diagnóstico de diabetes tipo MODY en 2 unidades de Diabetes Infantil.

Resultados. La muestra la conformaban 5 pacientes (3 de ellos varones). La edad media al diagnóstico de 8 años (4,47 DE). Todos presentaban mutaciones en heterocigosis, 4 en el gen GCK (MODY 2) y 1 en HNF1B (MODY 5). En 4 paciente el diagnóstico se originó por hallazgo casual de hiperglucemia y en 1 paciente mediante estudio dirigido por padre con MODY 2. Todos los pacientes con MODY 2 tenían antecedentes familiares de 1º grado de diabetes. El paciente con MODY 5 tenía enfermedad quística renal y la mutación se desarrolló de novo. Únicamente 1 paciente presentaba sintomatología cardinal. La autoinmunidad era negativa en todos ellos y ningún paciente presentaba obesidad al diagnóstico (DE IMC media de -0,52) ni resistencia a la insulina. Todos recibieron indicaciones de estilos de vida saludable. Ningún paciente recibió de forma inicial tratamiento farmacológico.

Conclusiones:

- Nuestros pacientes presentaban los hallazgos característicos típicos de la diabetes tipo MODY.
- El subtipo de MODY más común fue la 2, que es el subtipo de MODY más frecuentemente diagnosticado en los países donde se realiza de forma habitual controles glucémicos capilares.
- Es importante realizar el diagnóstico adecuado en esta patología, para realizar un seguimiento clínico adecuado y evitar la administración de tratamientos no beneficiosos.

¿ES QUE NADIE VA A PENSAR EN LOS ADOLESCENTES? Pérez A¹, Megido A¹, Alonso P¹, González C¹, García R², Mayoral B¹, Luengo M³, Riaño I¹. ¹Área de Gestión Clínica de Pediatría. ²Educadora Diabetes Infantil. ³Salud Mental. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. La atención sanitaria al adolescente en España es deficitaria, con falta de cuidado a la salud integral durante esta etapa e insuficiente formación por parte de pediatras y médicos de familia.

Casos clínicos. Caso 1: Varón de 13 años, diagnosticado de fibrosis quística a los 3 años. Al día, recibe un total de 14 medicaciones, man-

teniendo aceptable función pulmonar. En el último año comienza con diabetes en el contexto de su enfermedad, necesitando tratamiento con insulina subcutánea en múltiples dosis (MDI). Mantiene talla y peso inferiores a -1.5 DS, con velocidad de crecimiento muy patológica. Por el momento, mantiene estabilidad anímica sin datos de alarma. **Caso 2:** Mujer de 14 años, con Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1) desde los 12. Recibe tratamiento con MDI, manteniendo un buen control durante el primer año. Posteriormente se observa un empeoramiento, con múltiples descompensaciones, (ingreso en UCI Pediátrica en una ocasión por cetoacidosis diabética). Se programa ingreso, donde se constata buen control glucémico con las pautas de insulina habituales, aunque se descubren errores de cálculo y comprensión técnica. Valorada por Salud Mental, no detecta trastorno mental. Existe una ligera dificultad cognitiva para la comprensión matemática que afecta al cálculo de dosis y una necesidad de mayor autonomía en un contexto de sobreprotección familiar. **Caso 3:** Mujer de 12 años, con DM1 desde los 9, actualmente con insulino terapia subcutánea en infusión continua. Mantiene muy buen control inicial hasta que, coincidiendo con separación de sus padres, empeora el control metabólico de la enfermedad, precisando tres ingresos hospitalarios en menos de 2 meses, dos de ellos en UCI Pediátrica por cetoacidosis diabética. Es valorada por Salud Mental que relaciona los episodios de descompensación con estados afectivos de elevada tristeza relacionados con conflictividad familiar.

Conclusiones. Los casos expuestos reflejan la dificultad del manejo de la diabetes en la adolescencia, pero también la necesidad de individualizar. Es importante conocer cuáles son los recursos personales, familiares, sociales y sanitarios que contribuyen a controlar su enfermedad. Los adolescentes con patología crónica son más vulnerables a los cambios sufridos durante esta etapa, por lo que requieren un seguimiento y apoyo por parte de un equipo multidisciplinar.

ENFERMEDAD QUÍSTICA RENAL E HIPERGLUCEMIA DE ORIGEN GÉNÉTICO COMÚN. Alonso Rubio P, Blázquez Gómez CJ, Ordóñez Álvarez FÁ, Huidobro Fernández B. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. La diabetes MODY (*Maturity-Onset Diabetes of the Young*) tipo 5 es un tipo de diabetes de origen monogénico debida a mutaciones en heterocigosis en el gen HNF1B. Se caracteriza por presentar enfermedad renal (fundamentalmente enfermedad quística renal) y desarrollo de hiperglucemia no cetósica a edad temprana, en ausencia de obesidad. Puede transmitirse de forma autosómica dominante o aparecer por mutaciones de novo.

Caso clínico. Paciente varón de 10 años, con enfermedad quística renal de detección ecográfica prenatal. Intervenido de criptorquidia derecha a los 5 años. Seguimiento periódico en consulta de Nefrología Infantil, presenta múltiples quistes corticales bilaterales que no han progresado en controles ecográficos periódicos. Se ha objetivado hipomagnesemia leve en los últimos controles analíticos sin otras alteraciones de la función renal. Se deriva para valoración a consulta de Endocrinología Infantil por objetivarse glucemia alterada en ayunas en 2 analíticas 109 y 122 mg/dl. No refiere sintomatología cardinal. No antecedentes de diabetes mellitus en sus progenitores. Antropometría: Peso: 36 kg (p35, -0,4 DE). Talla: 140,4 cm (p29, -0,58 DE). IMC: 18,26% (p42, -0,22 DE). Exploración física: normal. Pruebas complementarias: Hemograma: normal. Bioquímica: glucosa: 106 mg/dl, péptido C: 1,73 ng/ml (1,10-4,40), insulina: 11,4 µU/ml (2,6-24,9), HbA1c: 5,6%, HOMA-IR: 2,98, magnesio: 1,5 mg/dl, resto normal. Registro de glucemias capilares en ayunas y postprandiales, la mayor parte de ellas, normales. Ante sospecha diagnóstica de alteración del gen HNF1B, responsable de la diabetes Mody tipo 5, se solicita estudio genético en el que se objetiva

deleción en heterocigosis de 9 exones de HNF1B. El paciente ha presentado evolución favorable hasta el momento, con normalización de glucemia en ayunas mediante incremento de ejercicio físico diario y una nutrición saludable, exenta de hidratos de carbono de absorción rápida.

Comentarios. La sospecha diagnóstica se fundamentó por la presencia conjunta de enfermedad renal e hiperglucemia en ayunas. El paciente desarrolló la enfermedad debido a una mutación de novo, dado que el estudio de la mutación detectada el paciente, fue negativo en los padres y en un hermano menor.

SÍNDROME DE OKIHIRO; A PROPÓSITO DE UN CASO. *Menéndez Bango C, Cuervas-Mons Tejedor M, Ferragut Ferretjans F, Blanco Barrio A, de la Mata Franco G, Arnáez Solís J, Merino Arribas JM, Pérez Gordón J. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.*

Introducción. El síndrome de Okihiro, también conocido como Duane anomalía-radial o síndrome acro-reno-ocular se caracteriza por alteraciones radiales, del pulgar, anomalías oculares (colobomas o síndrome de retracción de Duane) y renales (como ectopia renal). Asimismo en algunos casos puede asociar defectos en la audición, a nivel cardíaco, o talla baja patológica por alteraciones en la hipófisis. Este síndrome está ligado a trastornos en el gen SALL4 con patrón de herencia autosómico dominante aunque también están descritos casos con mutaciones "de novo".

Resumen del caso. Niño de 3 años con diagnóstico antenatal de crecimiento intrauterino retardado, ectopia renal derecha de localización pélvica (objetivado en periodo neonatal) y huesos largos cortos. Al nacimiento destaca fístula lumbosacra, hipoplasia de pulgares y dolicocefalia con frente prominente. Ante el retraso ponderoestatural, sin datos objetivos de rizomelia, y la sospecha de displasia ósea se deriva a Genética clínica. Se solicita serie ósea donde se objetiva dolicocefalia, clavículas distales en gancho, epífisis de las falanges proximales de las manos, pequeñas, irregulares y pegadas a las metáfisis con ligero acortamiento de 1º metacarpiano y un panel de displasias esqueléticas donde se identifica una variante en heterocigosis c.2593 C> T (p.Arg865*) en el gen SALL4, no detectada en los progenitores, vinculada al Sd. Okihiro. Tras la llegada de los resultados se completa estudio de extensión de malformaciones asociadas con: ecografía cardíaca sin detectar anomalías, potenciales auditivos con sospecha de hipoacusia moderada izquierda y severa derecha y Resonancia Magnética cerebral detectándose atrofia de la adenohipofisis con neurohipofisis ectópica. Igualmente continúa en seguimiento en Endocrinología Infantil por baja talla patológica (-3,96 DE) con perfil hormonal normal salvo IGF-1 < p1 aunque con mejoría progresiva del crecimiento. Para completar el estudio está pendiente en la actualidad, de valoración oftalmológica, si bien no impresiona de padecer el Síndrome de retracción de Duane, asociación clásica del Sd de Okihiro.

Comentario. El síndrome de Okihiro es una entidad muy infrecuente pero con múltiples comorbilidades asociadas siendo de gran importancia su detección precoz para instaurar un tratamiento que asegure la mejor calidad de vida posible con las menores secuelas a largo plazo. Asimismo el estudio genético debe ser completo tanto del paciente como de los progenitores para poder ofrecer un buen consejo genético.

CARACTERÍSTICAS DEL GRUPO DE DIABÉTICOS TIPO 1 DEL ÁREA DE SALUD DE ÁVILA. *Lázaro Ramos J, Rupérez Peña SM, Benito Pastor H, Jiménez Martín AM, Rubio Rodríguez F, Jiménez Saucedo M, Martín Sanz A, Marrero Calvo M. Servicio de Pediatría. Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Ávila.*

Objetivos. Describir las características al debut de los diabéticos de tipo 1 que debutan en Ávila y su provincia. Seguimiento del grupo atendiendo a sus complicaciones, en especial la afectación del crecimiento, el control metabólico y las complicaciones autoinmunes.

Material y métodos. Estudio retrospectivo a través de historias clínicas de todos los pacientes menores de 14 años que debutaron con diabetes mellitus tipo 1 entre los años 2006 y 2016. Análisis de datos mediante Stata Corp 13.1.

Resultados. Entre 2006 y 2016 han debutado 40 niños, 1 niño de nuestra área ha debutado fuera. Se han trasladado 5 pacientes a UCIP, que se recuperan posteriormente. Se siguen 38 pacientes, 50% niños y 50% niñas. La incidencia ha sido de 18,36 casos por 100.000 habitantes-año. La edad media al debut fue 7,7 años y el tiempo medio de seguimiento 4 años. El 28,4% presentó acidosis moderada o grave al debut, la HbA1c media fue 11,7% y el péptido C medio al debut 0,32. Los autoanticuerpos más determinados son ICA e IAA. Los más frecuentemente positivos son los antiGAD y los IA2. Al debut 18,4% se tratan con NPL+AAR y el 81,6% reciben pauta basal-bolos. A lo largo del tiempo todos irán a pauta basal-bolos y un 7,9% recibirán terapia con bomba de insulina. La recuperación del IMC y la velocidad de crecimiento se producen a partir de los primeros de 6 meses del debut. Los pacientes que acuden regularmente a consulta tienen HbA1c 2% más baja de media. El perfil lipídico mejora con la evolución de la enfermedad. Se detectan un 2,6% de hipotiroides y un 13,2% de celíacos. No se encuentra ningún caso de microalbumiuria ni retinopatía.

Conclusiones. son necesarios protocolos de actuación dentro de un mismo servicio para evitar diferencias en el manejo de los pacientes. Los pacientes que acuden regularmente a la consulta tienen mejor control metabólico. Se detectan mayor número de celíacos y menor de pacientes con inmunidad positiva frente a tiroideos que en otras series. Ninguna complicación de las denominadas crónicas aparece en los primeros 11 años de seguimiento.

PUBARQUIA PRECOZ EN ATENCIÓN PRIMARIA: NO SIEMPRE DE CAUSA FISIOLÓGICA. *López Balboa P, Moreno Carrasco JL, Siguero de la Infanta S, Vega Gutiérrez M, Bartolomé Albistegui MJ, Bachiller Luque R, González-Lamuño C, Membrives Aparisi J. Unidad de Endocrinología Infantil. Centro de Salud Pilarica. Valladolid. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. La pubarquia precoz aislada se define como la aparición de vello sexual púbico, sin otros signos de pubertad, antes de los 8 años en niñas y de los 9 años en niños. La causa más frecuente es la adrenarquia prematura, debido a una maduración fisiológica precoz de la zona reticular adrenal. En un bajo porcentaje de casos, podemos encontrar alguna patología subyacente, siendo importante el diagnóstico y tratamiento precoces para evitar repercusiones en el desarrollo puberal y en el pronóstico de talla final.

Caso clínico. Mujer 7 años en seguimiento en Atención Primaria por pubarquia precoz, sin axilarquia ni telarquia. Antecedentes familiares y perinatales sin interés. Menarquia madre a los 11 años. Somatometría al nacimiento y pruebas metabólicas normales. Exploración física normal sin otros signos de virilización ni de desarrollo puberal; talla en Pc 88 (talla diana 161 ± 5 cm; Pc 31). Exploraciones complementarias: analítica básica con ionograma normal; radiografía carpo: edad ósea de 10 años y 6 meses para edad cronológica de 8 años y 1 mes. Se deriva a Endocrinología Infantil: determinación de eje hipófiso-gonadal y hormonas sexuales (LH, FSH, estradiol, DHEA-S y androstendiona) con valores normales. Se realiza test de ACTH: aumento de cortisol y 17-alfa-hidroxiprogesterona (17-OH-P) por encima de valores de referencia con respecto al momento inicial pre-estimulación (post-estimulo

> 30 ng/ml). Ante la sospecha de HSC forma no clásica o tardía, se inicia tratamiento con Hidrocortisona y se solicita estudio genético: alteración en homocigosis de la variante patogénica Val282Leu en el gen CYP21A2 (enzima 21-hidroxilasa); correlación fenotípica con pérdida parcial de su actividad (actividad enzimática residual: 25-75%). Se amplía estudio genético a familiares: misma mutación genética en ambos padres y hermanos, sin repercusión clínica o analítica en ninguno de ellos.

Conclusiones. 1) Es importante realizar una exhaustiva valoración de los pacientes con pubarquia precoz debido a la presencia de causas patológicas infrecuentes que, en ocasiones, intervienen en su desarrollo. 2) Recordar la existencia de formas clínicas de HSC tardía o no clásica, que pueden pasar desapercibidas hasta el desarrollo puberal debido a una actividad enzimática parcial o residual que enmascara su presentación precoz. 3) Destacar la importancia del estudio genético para en determinar de manera adecuada la correlación genotipo-fenotipo existente y para el diagnóstico precoz en los familiares de los casos índice en aquellas alteraciones de herencia familiar.

HIPOTIROIDISMO TRANSITORIO SECUNDARIO A ASPARRAGINASA EN PACIENTE CON LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA EN FASE DE MANTENIMIENTO. *Moreno Carrasco JL, López Casillas P, Sánchez Sierra N, Bahillo Curieses P, Herraiz Cristóbal R, González García H. Unidad de Oncohematología Infantil. Unidad de Endocrinología Infantil. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. El hipotiroidismo secundario a fármacos quimioterápicos en pacientes con leucemia linfoblástica aguda (LLA) es una complicación rara, aunque descrita en la literatura, (sobre todo con Asparraginasa, Vincristina, Prednisona y Daunorrubicina). En el caso de la Asparraginasa, el mecanismo fisiopatológico no está bien definido. Se asocia con disminución en la concentración de proteínas plasmáticas (albúmina, insulina, fibrinógeno, etc.), por lo que dicha alteración tiroidea puede deberse a una reducción transitoria de la proteína transportadora de las hormonas tiroideas (TBG). A continuación presentamos un caso clínico sobre este tema.

Caso clínico. Mujer 7 años con LLA tipo B Común Riesgo Intermedio en tratamiento según protocolo LAL SEHOP PETHEMA 2013, en fase de mantenimiento con Metotrexate, 6-Mercaptopurina, triple intratecal y Asparraginasa-Pegilada. Tras administración de 6 dosis de Asparraginasa-Pegilada i.m. inicia clínica de cansancio generalizado, náuseas, hiporexia de varias semanas de evolución, con hipoproteïnemia e hipoalbuminemia asociados. En estudio ampliado no se objetivan pérdidas proteicas a nivel intestinal o renal. Se solicita perfil tiroideo: T4-total 0,88 ng/dl (valor referencia 0,93-1,71 ng/dl) con TSH 4,71 mcUI/ml (valor referencia 0,60-4,84 mcUI/ml), niveles de Tiroglobulina 55,6 ng/ml (valor referencia 3,5-77 ng/ml) y anticuerpos antitiroideos negativos. Estudio funcional del eje H-H-tiroideo mediante administración de TRH exógena con determinación posterior de TSH y de hormonas tiroideas dentro de la normalidad. Ante la sospecha de hipotiroxinemia secundaria a la administración de Asparraginasa, se inicia tratamiento hormonal sustitutivo con L-tiroxina a dosis inicial de 1 µg/kg/día. Desaparición progresiva de la clínica con normalización del perfil tiroideo; descenso gradual de levotiroxina hasta su retirada completa a los 5 meses, con controles analíticos posteriores normales.

Comentario. 1. La hipotiroxinemia transitoria secundaria al tratamiento quimioterápico con Asparraginasa en pacientes con LLA es un efecto adverso infrecuente, encontrándose pocos casos descritos en la literatura. 2. El control analítico periódico del perfil tiroideo en estos pacientes ayuda a la detección de dicho efecto adverso en fases subclínicas, permitiendo iniciar de manera precoz un tratamiento hormonal sustitutivo adecuado para su manejo.

Moderadores: Dr. Carlos Alcalde Martín (Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid), Dr. José María Maíllo (Hospital de Ávila)

LUXACIÓN CONGÉNITA DE RODILLA, A PROPÓSITO DE UN CASO. *Castro Rey M, Villagómez Hidalgo FJ, Barea Peinador JF, Villar Villanueva A, Alfaro González M, Blanco Rodríguez I, Izquierdo Herrero E, González Uribebarrea S. Servicio de Pediatría. Hospital Comarcal de Medina del Campo. Medina del Campo, Valladolid.*

Introducción. La luxación congénita de rodilla es una patología muy poco frecuente, de etiología desconocida, que debe sospechase en todo recién nacido que en la exploración física inicial se aprecie hiperextensión de la rodilla $\geq 180^\circ$ (recurvatum). Existen 3 grados según la clasificación de Curtis y Fisher y el tratamiento precoz, generalmente ortopédico, es crucial en su evolución.

Resumen del caso. Recién nacida a término producto de embarazo controlado y normal. Parto a las 37+5 semanas de edad gestacional, vía vaginal, presentación cefálica cefálica ayudado con ventosa. Apgar 9/10. Tras el nacimiento, en la exploración física inicial en paritorio, se aprecia la rodilla derecha en recurvatum, con un pliegue transversal en la cara anterosuperior de la rodilla. Al intentar flexionar la rodilla esta está laxa e inestable con flexión forzada limitada. Se realiza una radiografía de miembro inferior derecho apreciándose una desviación anterior de la tibia. Con estos hallazgos se interconsulta a traumatología diagnosticándose de una luxación congénita de rodilla grado II. Se realiza tratamiento ortopédico con yeso corrector flexionando la rodilla, de forma inicial, a 80° y durante su estancia en el hospital se obtiene ecografía de cadera descartando una displasia asociada a este nivel. Tras el alta mantuvo seguimiento en traumatología y ortopedia infantil en hospital de 3º nivel.

Conclusiones/comentarios: La paciente fue valorada en conjunto por traumatología y pediatría. Tras descartarse patología asociada se optó por un tratamiento conservador mediante el intercambio de yesos cada 2-3 semanas forzando de forma progresiva la flexión de la rodilla hasta los 90° . Al finalizar el tratamiento ortopédico la paciente ha conseguido la deambulación acorde a las etapas normales del desarrollo y ha sido dada de alta del servicio de traumatología.

NO ES URATO TODO LO QUE PARECE. TROMBOSIS NEONATAL A RAÍZ UN CASO. *Corpa Alcalde A, Arteta Sáenz E, Ibáñez Llorente R, Santamaría Sanz P, Morante Martínez D, Esteban Sanz R, Cuervas Mons M, Suárez Fernández J. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.*

Introducción. En el primer mes de vida el riesgo de trombosis es 40 veces superior debido a factores como: la disminución fisiológica de factores de la coagulación y anticoagulantes, factores adquiridos (sepsis, distrés, diabetes gestacional), cateterismos y factores genéticos. La trombosis venosa renal (10% trombosis venosas), presenta componente genético (53% casos) y cursa clásicamente: hematuria (56%), trombopenia (47%) y nefromegalia (45%).

Caso clínico. Recién nacido varón de 39 SEG, Apgar 9/10, sin antecedentes familiares de trombofilia, que comienza con hematuria macroscópica en sus primeras diuresis en la maternidad. A las 24 horas de vida ingresa en la UCI neonatal donde se analiza la orina confirmando la hematuria macroscópica y extracción de analítica completa: trombopenia (79.000 plaquetas), elevación de D-dímeros y coagulación normal. Se realiza ecografía-Doppler abdominal informándose de trombo en la vena cava inferior de 22 mm, con permeabilización

posterior y extensión a ambas venas renales de predominio derecho; con morfología y tamaño renal normal. No se observa alteración de la función renal. Se inicia tratamiento con enoxaparina, titulada con factor antiXa hasta dosis máxima de 2,25 mg/kg/dosis. En controles analíticos seriados de función renal, hemograma y ecografía abdominal; se confirma buena evolución con disminución ecogénica de la trombosidad y analítico de la trombopenia (de consumo) así como desaparición de la hematuria. Ante la no existencia de factores de riesgo adquiridos (no diabetes-preeclampsia gestacional, no datos de sepsis vertical, no deshidratación ni poliglobulia, ni portador de catéteres vasculares) se inicia estudio etiológico para descartar trombofilia primaria: único hallazgo hasta el momento mutación 677 C-T en heterocigosis del gen MTHFR que no justifica la trombosidad. Pendiente de gammagrafía renal para control de secuelas, con último control ecográfico Doppler sin trombos.

Conclusiones. La hematuria macroscópica es signo guía para sospechar trombosidad venosa neonatal, cuyo diagnóstico radica en la ecografía Doppler renal. El tratamiento de elección son las HBPM: fácil monitorización (niveles antiXa), buena biodisponibilidad y disposición de antídoto.

PATOLOGÍA TIROIDEA EN HIJO DE MADRE CON ENFERMEDAD DE GRAVES-BASEDOW. *Alonso Ferrero J¹, Bahillo Curieses P², Matías del Pozo V¹, Palacios Loro ML¹, Usín Suárez Y¹, Sáez García L¹, Cenozo Ruiz S¹.* ¹Servicio de Neonatología; ²Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. La disfunción tiroidea durante el embarazo es un problema frecuente. Los hijos de madres con enfermedad de Graves pueden desarrollar trastornos variados (hipertiroidismo, hipotiroidismo central, bocio), siendo fundamental su seguimiento.

Casos clínicos. *Caso 1:* Recién nacido varón hijo de madre con enfermedad de Graves diagnosticada en el segundo trimestre de la gestación (Ac AntiTSHR positivos) en tratamiento con metimazol. Asintomático. Valores analíticos a la semana de vida compatibles con hipertiroidismo bioquímico (TSH 0.01 uIU/ml; T4 6.33 ng/dl; Ac AntiTSHR 11.60 mUI/ml). Control analítico a las dos semanas con disminución de las cifras de T4 y anticuerpos. Al mes de vida, presenta valores compatibles con un hipotiroidismo central (TSH 0.91 uIU/ml; T4 0.68 ng/dl, negativización de Ac AntiTSHR) comenzando tratamiento con levotiroxina. *Caso 2:* Recién nacido varón hijo de madre con enfermedad de Graves diagnosticada 13 años previos a la gestación, en tratamiento con radioyodo y actualmente hipotiroidismo secundario en tratamiento sustitutivo con levotiroxina. Asintomático. Valores analíticos iniciales compatibles con hipertiroidismo bioquímico (TSH 0.01 uIU/ml, T4 libre 6.70 ng/dl, Ac anti-tiroglobulina 833.80 U/ml, Ac antiTPO 147.70 U/ml, Ac antiTSHR 14.60 mUI/ml) que fueron normalizándose sin medicación.

Comentarios. 1) Es necesario clasificar al hijo de madre hipertiroides en alto o bajo riesgo según la positividad o no de los anticuerpos anti-TSHR (IgG) en la semana 20-24 de la gestación. 2) Se deben medir los niveles de TSH y T4L entre 3^{er}-5^o día de vida y repetir al 10-14^o. Si no hay anomalías, será suficiente un control clínico hasta el tercer mes de vida, pero si las hubiera, es necesario valorar e instaurar tratamiento.

CIERRE PREMATURO DEL DUCTUS ARTERIOSO INTRAUTERO SECUNDARIO A INGESTA MATERNA DE PARACETAMOL. *Morante Martínez D, Menéndez Bango C, Bernués López E, Vega del Val C, Pérez Santaolalla E, Suárez Fernández J, Miranda Vega M, Martínez Díaz S.* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. El cierre prematuro del ductus arterioso es una entidad poco frecuente que conlleva una alteración de la hemodinámica fetal y neonatal, consistente en dilatación e hipertrofia ventricular derecha pudiendo desarrollar posteriormente un cuadro de hipertensión pulmonar neonatal persistente. Como principal agente etiológico se ha relacionado el consumo de AINES debido a su inhibición de la síntesis de prostaglandinas necesarias para mantener la permeabilidad del mismo. Sin embargo también se ha relacionado con consumo de paracetamol, esteroides y dietas ricas en flavonoides.

Caso clínico. Neonato a término 37+5 SG hijo de madre primípara de 20 años de edad con embarazo poco controlado, sin controles desde la semana 32 y ecografías previas normales. La madre ingresa en la 33 SG por sospecha de TEP recibiendo paracetamol y metimazol intravenoso continuando la ingesta pautada del mismo hasta el parto. Nace por cesarea presentando hipoxemia y distres respiratorio mantenido desde el nacimiento precisando soporte respiratorio desde las primeras horas de vida. Se objetiva al nacimiento un cierre del ductus arterioso en la ecocardiografía, siendo el resto del corazón estructuralmente normal. A las 20 horas de vida asocia clínica de hipertensión pulmonar y empeoramiento de función respiratoria por lo que precisa intubación endotraqueal. Se evidencia en la ecocardiografía datos de HTP moderada-severa (PAPS 70% de sistémica) asociando hipertrofia del VD y shunt D-I. Ante los datos objetivados se inicia soporte inotrópico y tratamiento con vasodilatador (Sildenafil), presentando mejoría progresiva del cuadro pudiendo retirar soporte respiratorio a los 7 días de vida. Controles ecocardiográficos posteriores sin datos de HTP.

FRACTURA CRANEAL EN RECIÉN NACIDO SIN ANTECEDENTE TRAUMÁTICO. *Hernández Peláez L, Fernández Castiñeira Sara, Carnicero Ramos Sa, Díaz Anadón LR, Quesada Colloto P, Solís Sánchez G.* Área de Gestión Clínica de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. La fractura por hundimiento temporo-parietal congénito es una fractura de etiología difícil de filiar. Puede estar asociada a las fuerzas mecánicas presentes durante el período neonatal o el parto, pero también a factores intrínsecos del feto (prematuridad, bajo peso, malformaciones fetales) y maternos (talla baja, anomalías pélvicas). Sin embargo, en ocasiones este tipo de lesión aparece en ausencia de factores predisponentes claros.

Resumen del caso. Se presenta el caso de un neonato mujer que consulta en su centro de salud a los 7 días de vida porque sus padres han percibido una deformidad craneal derecha. Como antecedentes personales, nacida mediante parto eutócico a las 35+6 semanas (prematuridad tardía) y procedente de una gestación controlada y sin incidencias. No relatan antecedentes familiares de interés. A la exploración física se constata un hundimiento temporo-parietal derecho, en ping-pong, sin estigmas cutáneos de traumatismo asociados. El resto de la exploración física y neurológica para la edad son normales. Ante estos hallazgos se decide derivación al servicio de Neonatología de un Hospital de Tercer Nivel. Se solicitan pruebas de imagen (RX y TC) donde se observa fractura hundimiento temporo-parietal derecha con acabalgamiento de la sutura craneal del mismo lado, sin identificarse otras lesiones. Es valorada por Neurocirugía, quienes ante los hallazgos radiológicos y la ausencia de sintomatología, proponen actitud inicialmente conservadora y control evolutivo en consultas externas. Es dada de alta a domicilio sin haber presentado incidencias durante el ingreso. A las 5 semanas de vida reingresa de nuevo en Neonatología por una infección respiratoria, y en la exploración física en ese momento se

observa una evolución favorable de la fractura, con disminución del hundimiento de la misma.

Conclusiones y comentarios. Las fracturas congénitas por hundimiento son una patología poco frecuente, cuya incidencia según algunas series está en torno a 0,5-2 por cada 10.000 recién nacidos vivos. A pesar de que en ocasiones se ha asociado a factores traumáticos prenatales y perinatales, en la mayoría de ocasiones la etiología no es clara, como en nuestro niño, en la que el único antecedente de interés era su prematuridad tardía. En niños asintomáticos con hundimientos menores de 2cm y sin antecedente traumático la resolución espontánea es probable, por lo que estaría indicado el manejo conservador.

DIAGNÓSTICO FETAL DE HIPOPLASIA DE CAVIDADES IZQUIERDAS EN EMBARAZO GEMELAR. *Fernández Suárez N¹, Viadero Ubierna MT¹, Garde Basas J¹, Llorente Pelayo S¹, Montero Fanjul JJ², Álvarez Martín T³, Vilanova Fernández S⁴, Alegría Echaurre E⁴.* ¹Cardiología Infantil, Pediatría; ²Imagen obstétrica, Obstetricia y Ginecología; ³Neonatología, Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. ⁴Cardiología Infantil. Hospital Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. El síndrome de hipoplasia de cavidades izquierdas (SHCI) es una cardiopatía congénita compleja (0,02% RN) definida por atresia/estenosis mitro-aórtica, hipoplasia de aorta ascendente y ventrículo izquierdo poco o nada desarrollado. La mortalidad intrauterina es escasa (5%), pero tras el nacimiento, esta alcanza el 100% en días o semanas, sin el tratamiento oportuno. Excepcionalmente algunos casos son subsidiarios de intervencionismo fetal. Otras opciones son la interrupción voluntaria del embarazo y el tratamiento compasivo. Entre las opciones quirúrgicas existe opción de trasplante cardíaco (mortalidad elevada en espera por escasos donantes neonatales) y cirugía paliativa en estadíos (Norwood, Glenn, Fontan), con supervivencia del 70% tras 5 años.

Caso clínico. Gestante de 38 años, embarazo gemelar bicorial biamniótico (FIV) en la que en semana 21 se detecta alteración en las 4 cámaras en una de las gemelas. En la ecocardiografía se observa atresia mitroaórtica con VI con fibroelastosis endocárdica y disfunción severa, compatible con SHCI. Informados los padres de las posibles opciones, deciden continuar el embarazo en favor de la gemela sana y tratamiento compasivo de la gemela cardiópata tras el nacimiento. Nacen sin incidencias mediante cesárea en la semana 34 por preeclampsia materna. Ingresan en Neonatología, donde se confirman hallazgos prenatales mediante ecocardiografía. La gemela cardiópata recibe cuidados de confort (oxigenoterapia, alimentación enteral), falleciendo a los 7 días de vida.

Conclusiones. El SHCI es una cardiopatía de pronóstico infausto si no recibe el tratamiento oportuno. Aunque existen diferentes opciones de tratamiento quirúrgico, en la actualidad es legal el acogimiento a la IVE o tratamiento compasivo tras el nacimiento. A la dificultad inicial en la toma de decisiones de padres con fetos con esta cardiopatía, hay que sumarle el hecho de que se trate de un embarazo gemelar con un feto sano. Es indispensable la atención multidisciplinar desde el período fetal (obstetras, cardiólogos infantiles, neonatólogos).

FIEBRE COMO FACTOR DESENCADENANTE DE PATRÓN DE BRUGADA EN EL ELECTROCARDIOGRAMA. *Sánchez Moreno MG, Salamanca Zarzuela B, Fernández Arribas J, Cebrían Fernández R, Palacio Tomás L, Alcalde Martín C, Centeno Malfaz F.* Servicio de Pediatría. Hospital Río Hortega. Valladolid.

Introducción. El síndrome de Brugada se considera la causa de un 4-12% de todas las muertes súbitas. Los pacientes con síndrome de Brugada permanecen en su mayoría asintomáticos. Para llegar a su diagnóstico, es necesario visualizar en el trazado electrocardiográfico el definido como patrón de Brugada tipo I que consiste en elevación descendente del segmento ST > 2 mm en más de una derivación precordial derecha (V1-V3) seguida de onda T negativa.

Caso clínico. Paciente mujer de 5 años de edad, derivada a consulta de cardiología pediátrica por antecedente paterno de síndrome de Brugada, diagnosticado en electrocardiograma (ECG) rutinario, sin antecedentes de eventos cardiovasculares. Estudio genético paterno negativo para las mutaciones propias de este síndrome, por lo que no se solicita genética a la paciente. Durante el seguimiento presenta ECG en estado basal normal. Se aconseja realizar ECG con procesos febriles. Se descarta inicialmente test de provocación farmacológica por edad de la edad de la paciente y la ausencia de agresividad del patrón fenotípico familiar. En uno de los ECG realizados con fiebre, se encuentra patrón electrocardiográfico de Brugada tipo I, lo que permite el diagnóstico de la paciente. Posteriormente, se realiza estudio electrofisiológico que confirma la dificultad para reproducir arritmias, y por tanto la baja agresividad del síndrome en nuestra paciente. Hasta su realización, además de la evitación de fármacos que desencadenan el patrón, se procedió a ingreso de la paciente con cada proceso febril, para su monitorización.

Conclusiones. Como en otras canalopatías, en los pacientes con síndrome de Brugada, la fiebre se comporta como factor modulador por la inactivación de los canales de sodio y puede desenmascarar el patrón electrocardiográfico típico. Esto permite estimar el riesgo de estos pacientes de presentar eventos cardiovasculares durante los procesos febriles y evitar la realización de pruebas de provocación farmacológica, por lo que resulta fundamental la realización de ECG en el seguimiento de estos pacientes.

DOLOR TORÁCICO EN PEDIATRÍA, ¿ES SIEMPRE ALGO BANAL? *Pérez A, Fernández S, Mangas C, González C, Carreras L, Quesada P, Vivanco A, Ibáñez A.* Área de Gestión Clínica de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. El dolor torácico es motivo de consulta frecuente en Urgencias Pediátricas. La mayoría de los casos son cuadros benignos, pero son esenciales una adecuada anamnesis y exploración física para detectar aquellos que asocien patologías más graves.

Caso clínico. Paciente de 8 años, que consulta por dolor torácico en contexto de neumonía. Asocia astenia en los últimos meses, con disnea al realizar ejercicio físico, tos nocturna y ortopnea. Exploración física: pálida, tiraje intercostal y supraesternal que se acentúa en decúbito. Se ausculta soplo V/VI en focos mitral y tricuspideo y crepitantes bibasales. Mínima hepatomegalia. Resto de la exploración sin alteraciones. Se realiza radiografía de tórax en la que se observa clara cardiomegalia y un electrocardiograma con signos de crecimiento auricular izquierdo. En analítica sanguínea destacan Troponina T 7 ng/L y NTproBNP 2535. En ecocardiograma se observa una aurícula izquierda muy dilatada asociada a una insuficiencia mitral grave. El ventrículo izquierdo se encuentra aumentado de tamaño con función sistólica conservada pero con signos de disfunción diastólica. Dada la inestabilidad hemodinámica ingresa en UCI Pediátrica, conectándose a Ventilación no invasiva durante las primeras 8 horas. Se instaura tratamiento con diuréticos, IECAS y betabloqueantes con los cuales se consigue estabilidad hemodinámica aunque con tensiones en el límite bajo de la normalidad. Durante su ingreso se realiza estudio etiológico de la insuficiencia

mitral, sospechando fiebre reumática como primera posibilidad, que posteriormente se descarta. Es valorada en Hospital Universitario de La Paz, donde se realizan ecografía transesofágica y resonancia magnética que confirman insuficiencia mitral grave. Dos meses después vuelve a ingresar en UCI Pediátrica por nueva descompensación. Se traslada al Hospital de La Paz donde es intervenida para plasta mitral reconvertida a prótesis mitral biológica.

Conclusión. La patología de la válvula mitral es poco frecuente en niños, sin embargo puede tener consecuencias importantes. Por ello es importante tenerla en cuenta en el diagnóstico diferencial en pacientes con soplo cardíaco y dolor torácico y/o disnea asociados.

TAQUICARDIA VENTRICULAR IDIOPÁTICA DE CÚSPIDE AÓRTICA. A PROPÓSITO DE UN CASO. López Fernández C, Llorente Pelayo S, Güemes Veguillas E, Bercedo Sanz A, Hernando García JP, Fernández Valls M, Sarquella-Brugada G, Viadero Ubierna MT. *Cardiología infantil. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

Introducción. La taquicardia ventricular (TV) de las cúspides aórticas es una taquicardia idiopática e infrecuente con origen en el tracto de salida izquierdo. La forma clínica más común es la monomórfica repetitiva, con extrasístoles ventriculares (EV) frecuentes en dobletes, tripletes y salvos de TV no sostenida (TVNS) alternas con breves periodos de ritmo sinusal. Menos común son los episodios de TV sostenida inducidos por ejercicio o estrés separados por largos intervalos de ritmo sinusal. Predomina en jóvenes y su curso es generalmente benigno. El síntoma más común (50%) son las palpitaciones, pudiendo permanecer asintomáticos. Síncope y/o muerte súbita son infrecuentes. Diagnóstico de exclusión descartando enfermedad estructural cardíaca, miocardiopatías y canalopatías. En pacientes sintomáticos y/o con disfunción ventricular se recomienda tratamiento betabloqueante. La ablación (ABL) con radiofrecuencia se reserva ante el fracaso del tratamiento médico, con un éxito del 90%.

Caso clínico. Niño de 11 años remitido por su pediatra tras objetivar arritmia cardíaca en la revisión de salud. Asintomático. Sin antecedentes familiares ni personales de interés, practica deporte federado (reconocimientos médicos bianuales sin alteraciones). ECG: bigeminismo ventricular con EV monomorfas con morfología BRI y eje inferior. Ecocardiografía normal. Ergometría: EV monomorfas que desaparecen a FC de 136 lpm y reaparecen post-esfuerzo, episodios de TVNS (hasta 8 complejos) a 160 lpm. Holter-24 hs: EV frecuentes y episodios de TVNS (hasta 20 s), con disminución de los episodios durante el sueño. AngioRMN normal. Inicia tratamiento bloqueante con ausencia de EV en ECGs de revisión. Ergometría de control con persistencia de EV que no desaparecen con esfuerzo y TVNS de hasta 10 seg y Holter-24h similar al previo por lo que se deriva a centro de referencia (HSJD) para EEF donde se realiza ABL efectiva de TV de cúspide coronaria izquierda. Al mes del procedimiento no muestra EV.

Conclusiones. Las TV idiopáticas son relativamente frecuentes en pediatría. La más frecuente es la de TSVD pero debemos saber reconocer otros orígenes más inhabituales. Ante un caso de TV siempre debemos descartar cardiopatía estructural, miocardiopatía y/o canalopatía. En nuestro paciente, la ablación con radiofrecuencia fue segura y eficaz nos hace sospechar un cierre prematuro secundario al consumo de paracetamol, apoyada por la respuesta y la evolución del paciente. El consumo de manera frecuente de paracetamol en el tercer trimestre obliga a tener un control ecográfico estrecho de la permeabilidad del ductus para evitar la presencia de patología secundaria a su cierre y sus posibles complicaciones.

Moderadores: Dra. Rosario Bachiller (Centro de Salud Pilarica, Valladolid), Dr. Santiago Lapeña (Hospital de León)

LEISHMANIASIS VISCERAL: ORIENTACIÓN DIAGNÓSTICA CON SOLO ANAMNESIS, CLÍNICA Y ANALÍTICA BÁSICA.

Lázaro Ramos J, Jiménez Saucedo MP, Rupérez Peña S, Jiménez Martín AM, Rubio Rodríguez F, Maíllo del Castillo JM, Martín Sanz AJ, Marrero Clavo MF. *Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial de Ávila. Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Ávila.*

Introducción. La Leishmaniasis visceral es una enfermedad potencialmente grave y endémica en España. La transmisión al hombre se produce a través de la picadura del mosquito del género *Phlebotomus*. En nuestro país el principal reservorio y a la vez el huésped más susceptible es el perro. La presentación clínica consiste en fiebre de varios días, hepato-esplenomegalia y astenia, con alteraciones analíticas frecuentes de pancitopenia, hipergammaglobulinemia e hipoalbuminemia. El diagnóstico es la detección del parásito, mediante visualización del mismo en Aspirado de Médula ósea (AMO), bazo, ganglio o mediante PCR en sangre periférica o en AMO. El tratamiento con anfotericina B liposomal en pauta corta se ha mostrado seguro y eficaz.

Caso clínico. Niño de 16 meses ingresado por fiebre de 4 días de evolución, anorexia e irritabilidad. En analítica destaca anemia de 6,8g/dl leucopenia (3.200) con neutropenia (800) y plaquetopenia (70.000) PCR 3.45mg/dl PCT 0.9 ng/ml. Al 2º día de ingreso: descenso de leucocitos (1.300), neutrófilos (200) y plaquetas (30.000). IgG en límite alto (1.631 mg/dl). Albúmina en límite bajo (3.3 g/dl) Ferritina alta (351 ng/ml). Hepatoesplenomegalia que se confirma mediante ecografía abdominal. Revisando antecedentes y entorno, destaca ambiente rural, convivencia habitual con ganado y perros y picaduras presentes en otros miembros de la familia. Se considera leishmaniasis visceral como primera impresión diagnóstica, se realiza PCR en sangre siendo positiva para *Leishmania*. No se realizó AMO por negativa familiar. Buena respuesta al tratamiento con Anfotericina B (al 2º día del inicio afebril).

Conclusiones. La Leishmaniasis visceral sigue siendo una enfermedad a tener en cuenta en nuestro medio. Es importante la anamnesis y datos epidemiológicos en fiebres de origen desconocido que nos orienten hacia una etiología determinada.

TRICOMONIASIS VAGINAL. ¿VÍCTIMA DE UNA AGRESIÓN SEXUAL? Gutiérrez Zamorano M, Romero Espinoza MD, Carranza Ferrer J, Justo Vaquero P, Nieto Sánchez R, Izquierdo Herrero E, Ortega Vicente E, Sáez García LM. *Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. Si bien el maltrato infantil, más aún en una de sus variantes más grave, el abuso sexual infantil (ASI), suponen un bajo porcentaje de consultas en los servicios de urgencia pediátricas (SUP), son causa de gran preocupación sanitaria debido a las graves secuelas físicas y psíquicas que presentan los menores afectados. Ante su sospecha, el personal sanitario deberá proporcionar protección inmediata a la víctima e iniciar un manejo urgente. La presencia de enfermedades de transmisión sexual en un niño nos obliga a descartar un ASI como primera causa de transmisión. La trichomoniasis es una infección genitourinaria causada por el protozoo *Trichomonas vaginalis*, casi siempre transmitida por contacto sexual, aunque existen reportes de transmisión a través de fómites. Esta parasitosis debe considerarse como un indicador biológico de sospecha de ASI.

Caso clínico. Niña de 9 años valorada en el SUP por prurito vaginal. Ante presencia de vulvovaginitis inespecífica, se recogieron muestras

microbiológicas y fue dada de alta con baños de asiento. Tras positividad para PCR de *Trichomonas* en el frotis vaginal, la paciente fue nuevamente valorada, previo contacto telefónico. Se activó el protocolo de maltrato infantil elaborado por la Junta de Castilla y León, incluyendo notificación del caso al Juez de Guardia, Médico forense y Policía Judicial. Se atendió a la menor en presencia de sus padres, con la colaboración del Servicio de Ginecología, descartándose la presencia de indicadores de maltrato. En la anamnesis se tuvieron en cuenta factores ambientales, familiares y conductuales, recabando información sobre las conductas sexuales de los progenitores y recogiendo muestras genitales para su estudio, previo consentimiento. Se obtuvo positividad para PCR de *Trichomonas* en el frotis vaginal de la madre. Pudo documentarse de este modo la transmisión por fómites madre-hija mediante el uso común de una toalla de aseo. Se completó el estudio de otras ETS en la menor con resultados negativos.

Conclusiones. Ante el aislamiento de gérmenes causantes de ETS en un niño se deben poner en marcha los protocolos de sospecha de maltrato activos en cada Comunidad Autónoma. La tricomoniasis se engloba dentro de las ETS, sin embargo, están descritos casos de transmisión sin contacto sexual a través de uso compartido de objetos que actúan como fómites.

HEMOGLOBINOPATÍA Y OBSTRUCCIÓN BILIAR, ¿INTERMITENTE? Lázaro Ramos J, de Pedro del Valle S, Jiménez Saucedo M, Marrero Calvo ME, Martín Bahamontes C, Maillo del Castillo Mendoza JM, García Serrano E, Rubio Rodríguez F. Servicio de Pediatría. Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Ávila.

Introducción. La litiasis biliar se define como la presencia de cálculos en cualquier lugar de la vía biliar pudiendo ocasionar clínica obstructiva. Aunque es poco frecuente en edad pediátrica debemos incidir en su diagnóstico en pacientes con patologías que causen hemólisis.

Caso clínico. Escolar 10 años. Diagnóstico de Beta-Talasemia intermedia a los 4 años. No ha precisado transfusiones hasta el momento. Consulta por cuadro de dolor abdominal, vómitos aislados y coloración icterica de piel y mucosas de 48 horas de evolución. En analítica, hipertransaminasemia y parámetros de colestasis. Amilasa normal. Reactantes de fase aguda negativos. Mantiene hemoglobina en cifras habituales. La ecografía muestra litiasis milimétricas en vesícula biliar sin signos de colecistitis. Vía biliar discretamente engrosada pero sin elementos que sugieran obstrucción aguda. Se baraja como primera posibilidad la hepatitis viral y es dada de alta con mejora clínico-analítica. Sin embargo, reaparece clínica similar hasta en 3 ocasiones a lo largo de un mes que se resuelven de manera espontánea con dieta y sueroterapia. Las imágenes ecográficas y la colangiografía RMN no evidencian en ningún momento una clara obstrucción aguda a nivel de vía biliar.

Conclusión. Los diferentes fenotipos de talasemia se basan principalmente en la clínica. En la talasemia intermedia existe un desequilibrio en la producción de cadenas alfa y beta pero menos acusado que en una talasemia mayor. La litiasis biliar es una complicación habitual, incluso más prevalente en la talasemia intermedia, por tener una hemólisis más acusada. Aunque las pruebas de imagen no sean concluyentes, una patología de base que genere hemólisis sumado a episodios sucesivos sospechosos de obstrucción biliar justifica una colecistectomía en estos pacientes.

EMPIEMA SUBDURAL SECUNDARIO A SINUSITIS DE ORIGEN ODONTÓGENO. Palacio Tomás L, Bolívar Ruiz P, Hedrera Fernández A, Velasco Zúñiga R, Sánchez Moreno MG, Fernández García A, Jiménez Arribas P, Montes Tomé AA. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

Introducción. Los empiemas subdurales son colecciones purulentas intracraneales localizadas entre la duramadre y la aracnoides, poco frecuentes en la edad pediátrica, generalmente secundarias a sinusitis, aunque también pueden producirse por invasión directa tras un traumatismo craneoencefálico o neurocirugía.

Casos clínicos. Paciente mujer de 13 años que inicia fiebre 48 horas después de haberse sometido a un procedimiento odontológico y, a su vez, haber sufrido un traumatismo craneoencefálico accidental. Asocia cefalea frontal opresiva que no cede a pesar de analgesia oral. En tratamiento con amoxicilina-clavulánico por sospecha de flemón dentario, sin mejoría. Tras 5 días de fiebre consulta en urgencias, presentando somnolencia y disminución de la producción del lenguaje, con bradilalia, por lo que se realiza TC craneal en el que se objetiva mínima hipersignal en región subaracnoidea frontal izquierda, ocupación de senos maxilar, etmoidal y frontal izquierdos, con dudosa fractura de paredes medial y lateral de seno maxilar. Ante estos hallazgos, ingresa en planta de hospitalización para observación y antibioterapia intravenosa empírica con amoxicilina-clavulánico. Tras 48 horas presenta un episodio de desconexión del medio de 20 segundos de duración, con revulsión ocular, sialorrea, hipertonia e hiperextensión cervical, que cede espontáneamente. Se realiza TC y RM de cráneo urgentes, observándose colección subdural fronto-parieto-temporal derecha, sugestiva de empiema, por lo que es derivada al servicio de Neurocirugía del hospital de referencia para craniectomía descompresiva urgente, que se realiza sin incidencias. En el cultivo del empiema se aisló *Streptococcus anginosus* por lo que recibe tratamiento antibiótico intravenoso con vancomicina, cefotaxima y metronidazol. Presenta crisis convulsivas en primeras horas tras cirugía, con recuperación completa posterior. Buena evolución, siendo dada de alta a los 30 días de ingreso.

Comentarios. Se trata de un empiema subdural secundario a sinusitis de origen odontógeno, debido a una fístula oroantral entre la cavidad oral y el seno maxilar. No es posible determinar el papel causal directo del traumatismo craneoencefálico, aunque probablemente haya sido el responsable de la migración de la infección. Debe destacarse la importancia de una anamnesis detallada y una alta sospecha clínica, para un diagnóstico y tratamiento precoces, evitando su elevada morbimortalidad.

UNA IMAGEN VALE MÁS QUE 276 PALABRAS. Fernández Rodríguez H, Pérez Alba M, Rodríguez Fernández S, Álvarez Álvarez A, Valverde Pérez N, González Acero A, Higuelmo Gómez H, González García J. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón.

Introducción. El eritema crónico migratorio (ECM) es la manifestación más temprana de la Enfermedad de Lyme. Aparece unos 7-15 días después de la picadura de la garrapata infectada y tiende a la resolución espontánea entre 3 días y 8 semanas. Suele localizarse en el tronco o la raíz de las extremidades. Se inicia como una mácula o pápula eritematosa en el punto de inoculación. Posteriormente se expande de forma rápida para formar una placa eritematosa uniforme o anular con aclaramiento central. Generalmente es asintomático.

Caso clínico. Presentamos el caso de un niño de 23 meses que acudió a urgencias por una lesión cutánea en flanco izquierdo de 4 días de evolución. Asociaba fiebre desde 24 horas antes. A tratamiento con amoxicilina-clavulánico oral y mupirocina tópica (llevaba 2 dosis) por sospecha de picadura de insecto impetiginizada. En la exploración se objetivó una lesión de aproximadamente 3,5 x 3 centímetros, de bordes bien definidos, eritematosa, dolorosa y caliente al tacto, con exudado purulento, justo por encima de la cresta iliaca izquierda. En esos momentos, la lesión impresionaba de una sobreinfección bacteriana, por lo que se recomendó continuar con el tratamiento pautado en su

Centro de Salud. Al reinterrogar al padre sobre el inicio y la evolución de la lesión, mostró una foto en la que se observaba una lesión anular eritematosa, con centro claro y punto central de inoculación, compatible con un eritema crónico migratorio (ECM). Dada la sospecha de Enfermedad de Lyme, se pautó amoxicilina oral durante 14 días, con buena evolución clínica posterior.

Comentario. Como pediatras, debemos conocer las características típicas del ECM, para poder tratarlo de forma precoz, puesto que es la manifestación cutánea inicial de una enfermedad sistémica.

EXOFTALMOS UNILATERAL EN NIÑA DE 7 AÑOS ASINTOMÁTICA. *Valdés Montejo I, De Castro Vecino M, Muñiz Fontán M, Sigüenza GM. Servicio de Pediatría y Otorrinolaringología. Hospital Universitario de León.*

Introducción. La presencia de exoftalmos puede ser el resultado de diversas patologías, tanto enfermedades sistémicas como patologías primarias de la órbita. Sin embargo, ante un exoftalmos unilateral de cualquier grado, debe siempre investigarse la presencia de procesos expansivos orbitarios.

Caso clínico. Niña de 7 años de edad sana, con antecedentes de amigdalectomía. Consulta por proptosis derecha de un mes de evolución, sin cefalea ni afectación visual. En la exploración se aprecia leve exoftalmos derecho, con retracción del párpado superior y movimientos oculares intrínsecos y extrínsecos simétricos y normales. Se realiza examen oftalmológico, con fondo de ojo normal y presión intraocular bilateral dentro de la normalidad. Se decide realizar RNM de cráneo en la que se evidencia una lesión polilobulada de 45 x 34 x 38 mm, en fosa nasal derecha, con comportamiento agresivo y extensión hacia fosa nasal contralateral, celdillas etmoidales, seno maxilar derecho y órbita derecha. Se completa el estudio con una TAC, observando una tumoración con destrucción ósea e invasión local. Es intervenida mediante cirugía endoscopia nasosinusal, extirpándose una masa de 7 x 6 cm de tamaño. La anatomía patológica confirmó el diagnóstico de hamartoma condromesenquimal nasal. Actualmente asintomática, en seguimiento por Oftalmología y Otorrinolaringología con buena evolución clínica pendiente de neuroimagen de control.

Discusión y conclusiones. Ante la presencia de un exoftalmos, especialmente unilateral, de lenta evolución, debemos investigar la presencia de un proceso expansivo orbitario o de fosas y senos nasales. En nuestro caso se confirmó la presencia de un hamartoma condromesenquimal, tumor benigno aunque de crecimiento local agresivo, requiriendo exéresis quirúrgica por la falta de regresión espontánea. Es un tumor infrecuente en la edad pediátrica y recientemente se ha relacionado con el síndrome DICER1.

NEUROBLASTOMA METASTÁSICO: FORMA DE PRESENTACIÓN ATÍPICA. *Maíllo-del Castillo Mendoza JM, Rubio Rodríguez F, Jiménez Saucedo MP, Martín Sanz AJ, Marrero Calvo MF, Martín Bahamontes C, de Pedro Del Valle S, Rupérez Peña S. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial de Ávila. Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Ávila.*

Introducción. El neuroblastoma es el tumor sólido extra-craneal más frecuente en la infancia. Clínica diversa, varía en función de edad, localización y metástasis. Masa asintomática (más frecuente) o clínica compresiva. Localización típica: suprarrenal, seguido de pelvis, torácica y cervical. Otros: óseo, articular y paravertebral. Diagnóstico: anamnesis, exploración, análisis de sangre con iones, coagulación, LDH, ferritina (valor pronóstico), enolasa neuroespecífica y catecolaminas (orina, 85% positivas). Ecografía orienta y precisa TAC para mejorar

definición y extensión. RMN valora invasión del canal medular. Biopsia tumoral y de médula ósea (extensión). Tratamiento: curativo solo con cirugía en casos localizados, precisando quimioterapia, radioterapia y trasplante de médula ósea además de la cirugía (si metástasis o tumores irreseccables). Pronóstico variable en función de distintos grupos de riesgo establecidos según: estadiaje, edad (mejor a menor edad), histología, N-myc, cromosoma 11q y ploidía.

Caso clínico. Niño de 3 años con fiebre intermitente de 3 semanas de evolución diagnosticado inicialmente de otitis y faringitis tratadas en 2 ocasiones con beta-lactámicos. A los 10 días asocia rigidez de nuca y cojera (transitorias y leves). Exploración con rigidez de nuca difícilmente valorable y leve palidez. Hemograma con leve anemia, PCR 9 mg/dl y PCT 0,8 ng/ml. Serologías, cultivos, Rx de tórax, Eco abdomen, punción lumbar y estudio inmunológico normales. Ante recurrencia de fiebre, rigidez de nuca y cojera se realiza TAC de cráneo y cuello objetivándose lesión epidural extraaxial y epidural en convexidad parietal derecha con afectación ósea (probable metástasis). Se amplía estudio objetivando lesión paravertebral izquierda D9-D11 con invasión del agujero de conjunción. Diagnosticado de Neuroblastoma metastásico mediante histología, se cataloga de alto riesgo. Recibe actualmente quimioterapia.

Conclusiones. El neuroblastoma (y gran parte de los tumores malignos infantiles) producen cuadros clínicos muy diversos. Es importante pensar en ellos y realizar pruebas analíticas y/o de imagen ante síndromes febriles de inesperada evolución o clínica neurológica con signos de alarma.

HALLAZGO DE MUTACIÓN EN GEN RUNX1 EN PACIENTE CON TROMBOCITOPENIA Y NEUTROPENIA PERSISTENTES. *Sánchez Sierra N, Castro Rey M, Moreno Carrasco JL, Herraiz Cristóbal R, González García H. Servicio de Oncohematología Infantil. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. El factor 1 de transcripción relacionado con RUNT (*RUNX1*) es una proteína reguladora de la hematopoyesis cuyo gen se transmite mediante herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta y expresividad variable. Mutaciones en el gen *RUNX1* se han asociado con el desarrollo de trastornos plaquetarios familiares produciendo trombocitopenia y alteración en la funcionalidad plaquetaria. Mutaciones germinales de dicho gen se han relacionado con una mayor predisposición al desarrollo de ciertas enfermedades medulares malignas, como la leucemia mieloide aguda (LMA), leucemia linfoblástica aguda tipo T (LLA-T) y síndromes mielodisplásicos (SMD), cuya incidencia aún no es bien conocida.

Caso clínico. Mujer de 12 años derivada desde su Hospital de referencia por neutropenia y trombopenia persistentes de 8 años de evolución. Bicitopenia inicial como hallazgo casual en contexto de faringoamigdalitis aguda, que persiste tras la resolución del cuadro infeccioso, con recuento de neutrófilos oscilante entre 320-1.000/ μ l y plaquetas 82.000-130.000/ μ l. Antecedente de déficit congénito de GH y déficit de 21-hidroxilasa en homocigosis con hiperplasia suprarrenal secundaria asintomática, sin precisar tratamiento. No antecedentes familiares hematológicos de interés. No infecciones graves de repetición (solo faringoamigdalitis recurrentes en la infancia) ni clínica hemorrágica cutáneo-mucosa. En Hospital de origen se realiza perfil inmunológico, extensión en sangre periférica y biopsia de médula ósea, normales. Se descarta ciclicidad de la neutropenia. A su llegada a nuestro servicio la paciente se encuentra asintomática y con exploración física normal aunque persiste la bicitopenia. Durante la reevaluación del caso se detecta positividad de anticuerpos antineutrófilos y ANA positivos a título 1/160 con estudio del gen *ELANE*, fragilidad cromosómica y médula

ósea normales. Ante dichos hallazgos se decide ampliar estudio con panel de trombopatías encontrando mutación RUNX1 en heterocigosis variante “nonsense”, probablemente patogénica con estudio genético en familiares normal (ambos padres y dos hermanos). Ante alta predisposición a enfermedad hematológica maligna se decide seguimiento periódico clínico y con biopsia de médula ósea.

Comentario. Los trastornos plaquetarios familiares asociados a mutaciones del gen *RUNX1* son una entidad poco conocida en la actualidad y, probablemente, infradiagnosticada. Por ello, la introducción reciente de paneles de secuenciación genética de trombopatías ha supuesto un gran avance en su diagnóstico en pacientes con alta sospecha clínica y analítica. Por otro lado, es importante tener en cuenta la gran predisposición a enfermedades malignas medulares, sobre todo de estirpe mielóide, que pueden asociar, siendo conveniente un seguimiento y estudio medular periódico para su diagnóstico y tratamiento precoz.

ATROFODERMIA DE PASINI-PIERINI COMO EXPRESIÓN DE EICH CUTÁNEO CRÓNICO: A PROPÓSITO DE UN CASO. *Marco Sánchez JM, García Castro R, González Prieto A, Mendoza Sánchez MC, Riesco Riesco S, Romero García C, Martínez Pereira A, Román Curto C. Servicio de Pediatría. Servicio de Dermatología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.*

Introducción. El trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH) alogénico consiste en la sustitución de un sistema hematopoyético ineficaz por otro sano de un donante (familiar o no). Las indicaciones del TPH alogénico en pediatría son variadas, como hemopatías malignas, inmunodeficiencias, aplasias o algunas enfermedades genéticas. La enfermedad injerto contra huésped (EICH), aguda o crónica, constituye la complicación más frecuente y aparece como consecuencia de la interacción de los linfocitos T alorreactivos del donante frente a los tejidos del receptor. Es la principal causa de morbimortalidad de estos pacientes. A nivel cutáneo, la clínica es variada afectando tanto a piel como a mucosas, de forma aguda y/o crónica. Entre las formas crónicas, la esclerodermiforme y la liquenoide son las más frecuentes, resultando infrecuente encontrar lesiones de tipo atrofodermia de Pasini-Pierini.

Caso clínico. Presentamos a un escolar de 7 años diagnosticado en enero de 2015 de leucemia linfoblástica aguda tipo T (LLA-T) de muy alto riesgo (MAR), al que se le realiza trasplante alogénico mieloablativo con acondicionamiento previo, de donante emparentado HLA idéntico, en julio de 2015. Como consecuencia, el día +305 post-TPH el paciente inicia lesiones de tipo placa eritematosa con pseudovesiculación en ambas manos, flancos, axilas, plantas y dorso de pies. Se realiza biopsia, compatible con EICH cutáneo agudo grado 2, con resolución de la clínica al aplicar corticoide tópico. Dos años más tarde, tras la suspensión de la inmunosupresión sistémica, aparecen placas eritematosas en flancos, axilas y dorso de manos; lesiones hipopigmentadas tipo liquen escleroso en región cervical posterior y flexura de rodillas; y placas escleróticas morfeiformes en dorso de pies. A pesar del tratamiento corticoideo e inmunosupresor tópico y sistémico, progresa a un cuadro de tipo atrofodermia de Pasini y Pierini en tronco. A las placas morfeiformes en dorso de ambos pies se añade posteriormente induración edematosa desde rodillas hasta región distal de miembros inferiores, iniciándose corticoide oral a dosis de 0,5mg/kg, con estabilización de las lesiones. Actualmente, está pendiente de iniciar fotoaféresis que permita reducir la necesidad de corticoide oral e inmunosupresión sistémica.

Conclusión. En el seguimiento de los pacientes sometidos a TPH alogénico siempre debemos buscar la presencia de signos o síntomas sugestivos de EICH. La piel es el órgano más frecuentemente afecto, y la atrofodermia de Pasini y Pierini constituye una manifestación excepcional dentro del espectro del EICH cutáneo crónico esclerodermiforme.

FIEBRE DE ORIGEN DESCONOCIDO Y MICROABSCESOS ESPLÉNICOS COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE ENFERMEDAD POR ARAÑAZO DE GATO SISTÉMICA. *Pérez Alba M, Fernández Rodríguez H, Álvarez Álvarez A, Rodríguez Fernández S, González Acero A, Valverde Pérez A, Míguez Martín L, Pérez Méndez C. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón.*

Introducción. La enfermedad por arañazo de gato se produce por la inoculación de *Bartonella hensellae*. Es, por lo general, una enfermedad autolimitada, que se presenta con una adenopatía regional subaguda. Sin embargo, en algunos casos puede dar lugar a manifestaciones sistémicas. Se presentan dos casos que se presentaron como fiebre prolongada de origen desconocido:

Casos clínicos. Caso 1. Niña de 9 años que consulta por fiebre de 12 días de evolución, dolor abdominal, astenia y pérdida de 4 kilos de peso. En la exploración física presentaba eritema nodoso en región pretibial y adenopatía laterocervical izquierda. Antecedente de contacto con gatos jóvenes. En la ecografía abdominal se visualizaron varias lesiones redondeadas hipoecoicas en parénquimas esplénico y hepático, compatibles con microabscesos. El estudio serológico confirmó el diagnóstico de infección por *B. hensellae* (Ac IgM positivos). Evolución favorable con azitromicina oral.

Caso 2. Niño de 6 años que consulta por fiebre de 16 días de evolución, cefalea y dolor en hipocondrio izquierdo. Antecedente de contacto con un perro y un gato de 3 meses, con arañazos superficiales. En la exploración física se palpaba polo de bazo. En la ecografía abdominal se observaron pequeñas lesiones hipoecoicas compatibles con microabscesos esplénicos. La IgM para *B. hensellae* fue positiva y, posteriormente, se confirmó la seroconversión. Evaluación favorable con azitromicina oral.

Comentario. En todo niño con fiebre de origen desconocido es importante realizar una minuciosa anamnesis que incluya antecedentes de contacto con gatos. En estos casos, el hallazgo de microabscesos hepáticos o esplénicos en la ecografía abdominal es muy sugestivo de infección diseminada por *B. hensellae*. Aunque no hay acuerdo sobre el tratamiento de elección, en pacientes inmunocompetentes, la azitromicina oral es una buena opción terapéutica.

Sábado 6 de abril, 10:00 h – Sesión 3

Moderadores: *Dra. Ana Fierro (Centro de Salud Pisuegra, Valladolid), Dr. Carlos Santana (Hospital de Segovia)*

TUMOR DE PLEXOS COROIDEOS EN LA INFANCIA. *Bernués López E, Aguerrevere Machado M, Arteta Sáenz E, Gabaldón Pastor D, Portugal Rodríguez R, Valencia Ramos J, Elizondo Alzola A, Ibañez Llorente R. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.*

Introducción. El tumor de plexos coroideos es una entidad infrecuente en niños, representando menos del 0.5% de los tumores del SNC. Derivan del epitelio del plexo coroideo (neuroectodermo) siendo la mayoría papilomas benignos. El 25% pueden malignizar y producir una diseminación leptomeníngea. Son tumores productores de LCR, por lo que la clínica principal es secundaria a la hidrocefalia que producen.

Caso clínico. Presentamos el caso de un varón de 4 meses de edad nacido en nuestro hospital, con padre francés y madre natural de El Salvador, que es derivado por su pediatra de Atención Primaria por aumento del perímetro cefálico (10.5 cm desde el nacimiento) con regresión de los hitos del desarrollo (pérdida de la fijación de la mirada, sostén cefálico, sonrisa social y sedestación pasiva). A su llegada, las constantes eran normales para su edad (T: 36.4°C FC: 127 lpm SatO₂: 98%, TA: 81/33 (40) FR 35rpm). En la exploración destacaba una fonta-

nela anterior amplia y abombada, con ojos en sol poniente. El estudio del fondo de ojo reveló un edema papilar bilateral. El estudio de LCR fue normal. La RM cráneo-espinal mostró una masa sólida intraventricular izquierda muy vascularizada con hidrocefalia secundaria sin datos de diseminación leptomenígea. Se realizó resección completa de la lesión y el estudio anatomopatológico confirmó el diagnóstico de papiloma atípico de plexos coroideos (Grado II de la OMS). La RM postcirugía mostró una desaparición completa de la lesión sin datos de hidrocefalia. Se decidió realizar seguimiento del paciente con controles radiológicos periódicos, sin necesidad hasta el momento de haber administrado otros tratamientos complementarios.

Conclusiones. El pronóstico de los tumores de plexos coroideos depende de la histología, extensión y grado de resección. La supervivencia libre de enfermedad a los 10 años del papiloma se estima en el 77% mientras que en los carcinomas es del 35%. El tratamiento más importante en estos tumores es la cirugía con el objetivo de realizar una resección completa. En casos de carcinomas, papilomas atípicos con resección incompleta o en caso de tumores diseminados se requiere tratamiento complementario con radioterapia y/o quimioterapia. En nuestro caso, la evolución fue favorable. El paciente actualmente se encuentra vivo y en remisión de su enfermedad.

IMPORTANCIA DE LA GENÉTICA CLÍNICA EN EL DIAGNÓSTICO DE PATOLOGÍA POCO FRECUENTE: SÍNDROME DE SCHAAF-YANG. *Hontoria E, Fernández AN, González C, Hevia A, Rodríguez A, Terroba S, Castañón L, Rodríguez S. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León.*

Introducción. Actualmente se sabe que prácticamente todas las patologías humanas tienen un componente genético y es por esto que la genética es una ciencia básica para entender la patogenia de las enfermedades. Los avances en la comprensión del genoma humano han permitido no solo una mejora del abordaje clínico y diagnóstico sino, en ocasiones, ofrecer nuevos tratamientos y medidas preventivas frente a un amplio abanico de entidades clínicas.

Caso clínico. Neonato varón que ingresa en la unidad de cuidados intensivos de neonatología por depresión perinatal. En el periodo neonatal inmediato precisa ventilación con presión positiva durante 10 minutos iniciando llanto y mejoría progresiva del tono y del color. Apgar: 4/6. A la exploración física llama la atención su fenotipo: facies peculiar con puente nasal ancho, ojos hundidos, filtrum largo, microretrognatía, tórax estrecho, segmentos proximales de las cuatro extremidades cortos, tercer y cuarto metacarpianos cortos y quinto dedo acabalgado sobre cuarto en ambas manos, así como discreta artrogriposis de muñecas y codos. A la exploración neurológica presenta escasos movimientos espontáneos, pobre interacción con el entorno, hipotonía axial moderada, hipertonia de predominio en extremidades inferiores; movimientos disarmónicos y succión débil. Durante su ingreso se realiza estudio genético y se traslada a hospital de referencia para seguimiento y estudio, donde precisa realización de traqueostomía y gastrostomía por episodios de apneas frecuentes e imposibilidad deglutoria. En el estudio genético se objetiva una mutación puntual en el gen MAGEL2, diagnosticándose de síndrome de Schaaf-Yang.

Conclusión. El síndrome de Schaaf-Yang fue descrito por primera vez en el año 2013. Hasta la fecha se han diagnosticado 118 pacientes. Se debe a una mutación puntual en el gen MAGEL2 situado en el cromosoma 15. Se manifiesta principalmente por un retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual e hipotonía, pudiendo asociar otras alteraciones como dificultad para la alimentación, apneas, convulsiones así como trastorno del espectro autista y contracturas articulares. El diagnóstico se establece mediante la secuenciación de todo el exoma

o del gen MAGEL2. El tratamiento se basa en una intervención temprana dirigida al manejo de las complicaciones, así como terapia física y rehabilitadora.

COMBINACIÓN DE MANCHAS HIPOMELANÓNICAS Y ESPASMOS EPILÉPTICOS COMO SÍNTOMAS INICIALES DE ESCLEROSIS TUBEROSA: APORTACIÓN DE DOS CASOS. *Librán Peña A, Andrés de Álvaro M, Cancho Candela R, Mulero Collantes I, Morales Luengo F, Fernández Arribas J, Urbano Martín M, Centeno Malfaz F. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.*

Introducción. La esclerosis tuberosa (ET) es una enfermedad multisistémica con clínica neurocutánea, de base genética, debida a mutaciones en los genes TSC1 o TSC2. Dado que muestra expresividad variable, el diagnóstico se basa en el cumplimiento de criterios clínicos.

Caso clínico. Caso 1: Niña de 5 meses de edad con debut de espasmos asimétricos izquierdos en flexión, con electroencefalograma en el que se objetiva actividad paroxística focal rolándica derecha. La paciente mostraba varias manchas hipopigmentadas y nevus verrucoso en antebrazo. Se inicia vigabatrina con buen control de crisis, con resonancia magnética con nódulos subependimarios múltiples; resto de estudios de extensión sin hallazgos. Pendiente resultado de genética. **Caso 2:** Niña de 7 meses de edad con espasmos en flexión e impresión de regresión en desarrollo en mes previo, con electroencefalograma en el que se objetiva hipsarritmia (Síndrome de West). La paciente mostraba varias manchas hipopigmentadas. Se inicia vigabatrina con buen control de crisis, con resonancia magnética con nódulos subependimarios y tuberos corticales múltiples. Mutación patogénica en TSC2 (c.2407C> 52T) de tipo non-sense. Desarrollo posterior de angiomiolipomas.

Conclusiones. Existen algunas combinaciones de síntomas especialmente sugerentes de ET. La aparición en un lactante con manchas hipomelanóticas de epilepsia tipo espasmos (con o sin hipsarritmia) es altamente sospechosa de ET. En estos casos, la orientación diagnóstica directa debe ser la de RMN cerebral de manera preferente sobre otros estudios genéticos, metabólicos, etc. La vigabatrina resulta especialmente efectiva en los espasmos epilépticos por ET, en comparación con los secundarios a otras causas.

IMPORTANCIA DEL EXOMA TRÍO EN PACIENTES SELECCIONADOS. *Pérez González D, Sariego Jamardo A, González-Lamuño Leguina D, Justel Rodríguez M, Ansó Mota M, Pérez Poyato MS, Gómez Arce A, Fontalba Romero AM. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

Introducción. El exoma es una potente técnica de biología molecular que nos ayuda al diagnóstico de pacientes con enfermedades de etiología no filiada e incluso a la caracterización de nuevos fenotipos asociados a mutaciones ya conocidas.

Caso clínico. Presentamos los casos de dos hermanos (varón y mujer) con discapacidad intelectual, historia de retraso psicomotor global, síndrome hipotónico sin datos de miopatía claros y hallazgos en RM compatibles con leucoencefalopatía. La paciente mujer presenta asimismo epilepsia con buena respuesta a levetiracetam. Capaces de sedestación y deambulación (de mayor edad). Ninguno muestra rasgos dismórficos ni estigmas cutáneos. La paciente mujer tiene antecedentes de sufrimiento perinatal, pero no así el paciente varón. Son hijos de padres no consanguíneos y tienen una hermana mujer sana con RM cerebral normal. Se realiza panel genético de miopatías, estudio metabólico en sangre, orina y LCR, estudio genético de Prader-Willi y síndrome

de Steinert y biopsia muscular que resultan normales. Posteriormente, dado que se sospecha de una herencia autosómica recesiva se solicita exoma trío, hallándose mutaciones en heterocigosis c.1111G> A missense en exón 11 patogénica y c.248G> A en exón 3 de significado incierto en gen UBA5 en ambos pacientes afectados y la primera de las mutaciones en su madre y la segunda en su padre y hermana sana.

Conclusiones. Estos casos muestran la utilidad del exoma trío, principalmente en aquellos casos bien caracterizados clínicamente y en los que por la historia familiar tengamos claro un tipo de herencia o segregación familiar del rasgo. El empleo del exoma nos ha permitido filiar el diagnóstico de estos pacientes, con un fenotipo no descrito en la literatura médica hasta la fecha para mutaciones en UBA5.

INFECCIONES OSTEOARTICULARES EN EDAD PEDIÁTRICA EN EL PERÍODO 2013-2019 EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE BURGOS. *Mateos Benito AF, Bolea Muguruza G, Elizondo Alzola A, Esteban Sanz R, Arteta Sáenz E, Santamaría Sanz P, Ferragut Ferretjans F, Gabaldón Pastor D. Servicio de Pediatría y Áreas específicas. Hospital Universitario de Burgos.*

Introducción. Las infecciones osteoarticulares (IOA) en pediatría son una entidad poco frecuente pero altamente invalidante si el cuadro clínico no evoluciona favorablemente. La dificultad en su identificación por un cuadro tórpido y concomitante con otro tipo de infecciones (infección respiratoria de vías altas o cuadros gastrointestinales) las hace difícilmente reconocibles en sus fases precoces de enfermedad pudiendo producir un retraso diagnóstico.

Métodos y objetivos. El objetivo de este estudio es analizar las características de los pacientes ingresados a consecuencia de una IOA en el Servicio de Pediatría desde el año 2013 hasta el año 2019 a través de un análisis descriptivo y retrospectivo de los siguientes datos: sexo, edad, tiempo de evolución, clínica osteomuscular presentada, procedimientos diagnóstico-terapéuticos realizados y el tratamiento antibiótico aplicado. Dichas IOA fueron clasificadas en: osteomielitis, artritis séptica y osteoartritis.

Conclusiones. En nuestra serie el cuadro clínico más frecuente fue la artritis séptica (77%), seguido de la osteomielitis (16%) y de la osteoartritis (6%). La clínica se basa principalmente en la presencia de fiebre y dolor más impotencia funcional, aunque dicha asociación en nuestra muestra solo ocurre en un 25% de los casos, por lo que su ausencia no es excluyente de enfermedad. A pesar de que en nuestro estudio solo presentan complicaciones un 10% de los pacientes, continúa siendo primordial el abordaje urgente. Sin un tratamiento antimicrobiano y/o quirúrgico adecuado, aumenta el número de complicaciones a largo plazo y disminuye la calidad de vida.

UNA FORMA DIFERENTE DE DEBUT EPILÉPTICO. *Fernández Castiñeira S, Díaz Anadón LR, Quesada Colloto P, Hernández Peláez L, Carnicero Ramos S, Alonso Álvarez MA. Área de Gestión Clínica de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

Introducción. La epilepsia generalizada idiopática es frecuente en niños y adolescentes. Las crisis se inician en ambos hemisferios cerebrales y presentan variada semiología, por lo que el diagnóstico es dificultoso y va a requerir una anamnesis completa, exploración física adecuada y pruebas complementarias correctamente dirigidas.

Caso clínico. Niña de 9 años traída a Urgencias por alteración del comportamiento en el ámbito escolar. Uno de sus profesores alerta a la familia al objetivar durante un examen respuestas incongruentes (aporta fotografía del mismo) y bradipsiquia. La exploración inicial

muestra facies extraña, lentitud y, a veces, incoherencia en las respuestas, aunque permanece conectada con el medio y no presenta otra clínica neurológica, siendo el resto de la exploración estrictamente normal. Las pruebas complementarias realizadas inicialmente (hemograma, bioquímica, gasometría, tóxicos en orina, PCR múltiple de virus en exudado faríngeo) fueron normales, y la paciente es ingresada para observación, realizándose un videoelectroencefalograma (vEEG) en el que se observa "ocasional actividad epileptiforme generalizada en forma de brotes de escasa duración sobre un trazado de base dentro de los límites fisiológicos para la edad de la paciente". Ante la sospecha de epilepsia generalizada idiopática se inicia tratamiento con ácido valproico, presentando nuevo episodio similar al que motivó el ingreso y de mayor duración, por lo que se realiza 2º vEEG, informado como "ocasional actividad epileptiforme generalizada y continua, sin claro correlato clínico, compatible con estado epiléptico eléctrico". Ante esta eventualidad se administra bolo de midazolam y levetiracetam, con resolución de la sintomatología y normalización posterior del vEEG. Durante el ingreso se realizó estudio de líquido cefalorraquídeo (bioquímica, microbiología, serología, perfil de aminoácidos, anti-receptor NMDA, anti-neuropilo y neurotransmisores) así como estudio genético con array CGH, cariotipo y resonancia magnética craneal, con resultado normal. La paciente sigue tratamiento desde el diagnóstico con ácido valproico y permanece asintomática.

Conclusiones. El caso que se presenta documenta una forma poco común de debut epiléptico. A veces es necesario un alto índice de sospecha para dirigir correctamente los estudios complementarios e iniciar precozmente el tratamiento en ciertas formas de epilepsia.

NO TODO LO QUE PARECE UNA FRACTURA DE CLAVÍCULA OBSTÉTRICA LO ES. *Elizondo Alzola A, Portugal Rodríguez R, Menéndez Bango C, Ibáñez Llorente R, Cuervas-Mons Tejedor M, Bolea Muguruza G, Arteta Sáenz E, Aguerrevere Machado M. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.*

Introducción. La pseudoartrosis congénita de clavícula es una entidad infrecuente que se caracteriza por la existencia de una clavícula constituida intraútero por dos segmentos independientes entre sí, generalmente de afectación unilateral y más frecuentemente derecha. La existencia de varios casos de afectación familiar sugiere una base genética, pero se desconoce el modelo de transmisión y se han propuesto diferentes teorías para explicar su etiología. Es raro que produzca dolor o afectación a la movilidad del miembro. La clínica y la radiología son suficientes para realizar el diagnóstico. Es importante realizar diagnóstico diferencial con la fractura obstétrica, siendo el estudio radiológico el que permite confirmar la ausencia de callo de fractura. Otras entidades con las que debemos realizar diagnóstico diferencial son la disostosis cleidocraneana, la pseudoartrosis traumática y la pseudoartrosis relacionada a neurofibromatosis tipo 1. Respecto al tratamiento, al cursar de forma asintomática en la mayoría de los casos no suele precisar corrección quirúrgica. Si existe deformidad importante o progresiva, dolor funcional o deseo familiar se realiza cirugía a la edad de 3-5 años.

Caso clínico. Paciente varón de 2 años y 3 meses derivado a consulta de Pediatría general por su Pediatra de Atención Primaria para valoración de tumefacción en tercio medio de clavícula derecha detectada al nacimiento (diagnóstico previo de fractura de clavícula derecha) con aumento progresivo de tamaño. Asintomático, con movilidad de extremidad superior derecha conservada y sin dolor. En la exploración física no se detectan otras anomalías asociadas. Se solicita estudio radiológico donde se observa falta de fusión en ambos extremos, sin callo de fractura. Ante estos hallazgos, se diagnostica pseudoartrosis congénita

de clavícula. Se realiza seguimiento del paciente con consulta anual, continua asintomático por lo que no ha precisado hasta el momento tratamiento quirúrgico.

Conclusión. A pesar de ser una enfermedad rara, su importancia radica en que debemos realizar diagnóstico diferencial con una entidad tan frecuente en la práctica clínica como la fractura de clavícula obstétrica. Respecto al tratamiento es una entidad que presenta buenos resultados funcionales con tratamiento conservador por lo que el tratamiento quirúrgico se reserva para pacientes sintomáticos, con gran deformidad o en lo que existe deseo familiar.

ESTANCAMIENTO EN TALLA CLAVE PARA EL DIAGNÓSTICO.

González-Lamuño Sanchís C, López Casillas P, Palomares Cardador M, González Uribealra S, Fraile García L, Alonso López P, Alonso Vicente C, Marugán de Miguelsanz JM. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. El seguimiento del niño en una consulta pediátrica debe ser estrecho, registrando en todas las visitas la antropometría realizada, ya que una alteración en las gráficas de crecimiento puede orientar el diagnóstico de una patología crónica. Presentamos un caso clínico en el que se describe una afectación en la gráfica de talla como manifestación principal al debut de una enfermedad crónica.

Caso clínico. Varón en seguimiento en consultas de Digestivo infantil desde los 8 años por cuadro de dolor abdominal de carácter funcional inicialmente sin síntomas de alarma. Antecedentes familiares: sin interés. Antecedentes personales: seguimiento en Nefrología infantil por reflujo vesicoureteral bilateral grado II-III, resto sin interés. A los 9 años presenta empeoramiento del dolor abdominal, llegando a ser diario con episodios de cambio en la consistencia de las heces, 3 al día pastosas, sin sangre ni moco. Se realizan controles analíticos seriados, incluyendo hormonas tiroideas, IGF1 y serología de celiaca, sin alteraciones salvo discreta elevación oscilante de reactantes de fase aguda y elevación de calprotectina fecal. En los meses posteriores se encuentra clínicamente asintomático pero se observa un estancamiento en talla con un paso de percentil 3-10 a percentil 3 (velocidad de crecimiento (VC): 1,5 cm/año, $p < 1$, -3,56 DE), con peso conservado, ante lo que se realiza una colonoscopia y gastroscopia. Se describe una gastritis antral crónica con crecimiento de *Helicobacter pylori* y en colon se objetiva actividad inflamatoria crónica intensa en toda su extensión, más acentuada en ciego e ileon terminal compatible con enfermedad de Crohn por la presencia de úlceras superficiales y granulomas. Se amplía estudio mediante enterorresonancia sin alteraciones. Se indica terapia de inducción mediante nutrición enteral exclusiva con fórmula polimérica durante 8 semanas mientras se actualiza calendario vacunal, iniciándose Azatioprina posteriormente. Presenta un incremento en talla de 3,7 cm en 6 meses (VC: 7.2 cm/año, $p 99$, +2,99 DE).

Conclusiones. El retraso diagnóstico en la enfermedad inflamatoria intestinal es frecuente en las formas poco sintomáticas. Es fundamental mantener una alta sospecha clínica y no demorar los estudios endoscópicos para confirmar o descartar el diagnóstico. En nuestro caso el retraso de talla solo fue significativo tras completar un período de seguimiento prolongado ya que desde el punto de vista digestivo se encontraba asintomático.

TRASTORNO DE CONDUCTA, NO SIEMPRE ES LO QUE PARECE.

Castro Rey M, González Uribealra S, Fraile García L, López Casillas P, López Balboa P, Vázquez Martín S, Melero González A. Servicio de Pediatría y Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. La aparición aguda o subaguda de síntomas psiquiátricos en pacientes previamente asintomáticos debe hacernos descartar una posible etiología orgánica del cuadro. Inicialmente son necesarias una adecuada anamnesis y exploración física, el cribado del consumo de fármacos o tóxicos que justifiquen dichos cambios en el comportamiento y secundariamente otras exploraciones específicas dependiendo de la sospecha diagnóstica (neuroimagen, despistaje infeccioso y de patología sistémica, EEG, estudios metabólicos o neuroinmunológicos).

Caso clínico. Varón 10 años, cuadro de seis meses de evolución de cambios en su conducta consistentes en marcada irritabilidad y agresividad en contexto familiar y escolar, disminución del rendimiento académico, ingesta compulsiva con ganancia ponderal de 19 kilos y dificultades para conciliar y mantener el sueño. Ausencia de desencadenante claro. Ingresó en unidad de psiquiatría infanto-juvenil para valoración clínica y tratamiento. Durante su ingreso cuadro de diarrea y vómitos presentando en este contexto síntomas vegetativos y desconexión parcial del medio. En anamnesis dirigida describen episodios nocturnos de despertar brusco, mirada perdida, midriasis, comportamiento hipermotor y confusión de breve duración. Se amplían pruebas complementarias: video-EEG crisis electro-clínicas en sueño, actividad punta-onda 4-6 Hz bilateral de inicio en región temporal derecha. RMN cerebral normal. Estudio infeccioso y neuroinmunológico sin alteraciones. Inicia tratamiento con Lacosamida 400 mg/día sin recurrencia de crisis y mejoría de la conducta.

Conclusión. La epilepsia focal del lóbulo temporal presenta manifestaciones clínicas heterogéneas en la edad pediátrica incluyendo trastornos de la conducta y alteraciones sensorio-perceptivas que pueden ser interpretados como patología psiquiátrica. Para su diagnóstico es relevante la información aportada por la anamnesis, el trazado EEG en vigilia y sueño y la neuroimagen. El tratamiento antiepiléptico puede, además de inhibir las crisis, mejorar los síntomas de la esfera psiquiátrica en algunos casos.

TROMBOSIS VENOSA CEREBRAL, TRAS UN TRAUMATISMO CRANEOENCEFÁLICO BANAL.

Aguerreverre Machado M, Bernués López E, Elizondo Alzola A, Esteban Sanz R, Gabaldón Pastor D, Portugal Rodríguez R, García González M, Del Blanco Gómez I. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. Las trombosis venosas cerebrales (TVC) son una reconocida causa de ictus en la infancia, con una incidencia anual de 0,67 casos por cada 100.000 habitantes. Durante el primer año de vida la prevalencia es 40 veces superior. En más del 97% de los casos, son necesarios la presencia de 1 o más factores de riesgos protrombóticos, hematológicos, infecciosos, o traumatismos craneoencefálicos (TCE) en un 4% de los casos. La presentación clínica más frecuente son las crisis convulsivas o los síntomas de hipertensión intracraneal (HTIC). La técnica de elección para su diagnóstico es la RMN craneal con fase venosa. Su tratamiento ha sido durante años controvertido, recomendándose actualmente la anticoagulación.

Caso clínico. Niño de 4 años de edad, sin antecedentes de interés, que ingresa en el servicio de Pediatría 72 horas posteriores a sufrir TCE en región occipital tras caída desde su propia altura. Asocia a las 20 horas del episodio, vómitos frecuentes, cefalea y decaimiento. Exploración neurológica normal. Al inicio de los síntomas se realiza TAC craneal con resultado normal. Por persistencia de los síntomas a los 5 días se realiza RMN craneal con datos que sugieren edema en circunvoluciones supra orbitarias izquierdas, punción lumbar con aumento de la presión de salida del LCR y fondo de ojo con papiledema bilateral. Se diagnostica de HTIC post-traumática, y se inicia tratamiento con Dexametasona y Acetazolamida. A los 11 días del traumatismo precisa nueva RMN craneal por empeoramiento de los síntomas, visua-

lizándose trombosis venosas a nivel de la vena yugular derecha, seno transverso y longitudinal superior en su totalidad. Se ingresa en UCIP y se inicia tratamiento anticoagulante con Heparina de bajo peso molecular (HBPM). A los 17 días del TCE se resuelve la clínica. Seguimiento radiológico con normalización a los 4 meses, momento en el que se suspende la HBPM. Estudio de trombofilia normal. Actualmente se encuentra asintomático, sin nuevos episodios de trombosis.

Conclusión. Las TVC son una causa de ictus infra diagnosticada en la infancia, cuyo diagnóstico y pronóstico ha aumentado en los últimos años debido a los avances de la Neuroimagen, permitiendo un diagnóstico y tratamiento precoz. Su presencia tras un TCE es una rara complicación que implican un peor pronóstico, progresando en un 50% de los casos a infartos venosos, con una mortalidad que puede alcanzar el 10% de los casos.