

Posters

Sábado 11 de noviembre - Sesión 1

Moderadores: Víctor Álvarez Muñoz y
Carmen Alonso Vicente

1. APLASIA CUTIS CONGÉNITA. REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA A PROPÓSITO DE UN CASO. *Higuelmo Gómez H¹, Míguez Martín L¹, Valverde Pérez N¹, González Acero A¹, Rodríguez Fernández S¹, Gómez González B¹, González Martínez MT¹, Vázquez Osorio I².* ¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Cabueñes, Gijón.

Introducción. La aplasia cutis congénita es una patología poco frecuente que puede aparecer de forma aislada o asociada a múltiples síndromes. Se caracteriza por la ausencia de todas las capas de la piel, incluyendo tejido celular subcutáneo, en una zona bien delimitada. La localización craneal es la más habitual y en un 15-20% de los casos asocia un defecto óseo subyacente. Se desconoce la etiología exacta de esta entidad. Las principales complicaciones asociadas son las hemorragias, infecciones y trombosis del seno sagital. Existe aún controversia entre realizar un manejo conservador o quirúrgico de las lesiones.

Caso clínico. Una recién nacida a término procedente de un parto eutócico fue atendida en nuestro hospital. Al nacimiento se detectó en zona medial occipital una lesión ovalada de piel adelgazada y translúcida de unos 3 x 1,5 centímetros de diámetro, con varias lesiones satélite y ausencia del hueso subyacente de 4 x 5 centímetros de diámetro. Como único antecedente de interés, la madre presentaba tres miomas uterinos de entre 18 y 52 milímetros. La paciente ingresó en la unidad de neonatología con oclusión de las lesiones con gases estériles y estancia en incubadora hasta el inicio de la cicatrización. Se realizó una ecografía que no evidenció alteraciones de las estructuras encefálicas y una radiografía de cráneo que confirmó el defecto óseo. Recibió el alta a los 10 días de vida, con las lesiones en fase de costra y sin presentar ninguna complicación. A los 17 días de vida consultó por supuración de las lesiones, pautándose tratamiento tópico con mupirocina. A los dos meses de vida las lesiones estaban completamente cicatrizadas quedando en su lugar unas placas eritematosas, sobreelevadas y alopecicas. El defecto óseo aún persistía a los 6 meses con un diámetro de 3,5 x 4 centímetros.

Comentario. Estamos ante un caso de aplasia cutis congénita tipo 1 según las clasificaciones de Frieden y de Sybert, de localización craneal, aparición esporádica y sin cuadro sindrómico acompañante. Al tener una extensión pequeña se optó por un tratamiento conservador, produciéndose la reepitelización progresiva de las lesiones sin compli-

caciones. El potencial regenerativo del hueso aún está por determinar, si bien se ha producido una disminución del tamaño del defecto óseo.

2. LACTANTE CON VÓMITOS. *Polo de Dios M, Pavón López T, Expósito H, Ramajo Polo A, Arévalo Martín N, Sánchez Magdaleno M, Vegas Carrón M, Domínguez Cendal G.* Hospital Universitario de Salamanca.

Introducción. Algunas de las anomalías congénitas que causan un cuadro de obstrucción incompleta son la estenosis, membranas y malrotaciones. Pueden cursar con una clínica inespecífica, por lo que se suelen diagnosticar tardíamente. La membrana duodenal causa menos de un 5% de los casos de atresia intestinal.

Caso clínico. Lactante de 7 meses de edad, con vómitos desde hace dos meses con 2-3 vómitos al día, sin diarrea, en las últimas horas febril. Pérdida de peso 11% en últimos meses. En la exploración física destaca regular estado de hidratación, presentando en la gasometría alcalosis metabólica hipoclorémica e hipopotasémica, con analítica de orina normal, por lo que se descartó pérdidas renales. Reexplorando llama la atención estructura redondeada en epigastrio compatible con burbuja gástrica que desaparece espontáneamente. En la ecografía se objetiva píloro elongado sin criterios de estenosis. En el tránsito intestinal se constata una estenosis duodenal incompleta, confirmándose en la endoscopia una membrana duodenal. El tratamiento es quirúrgico, se realizó bypass tipo duodenoyeyunostomía transmesocólica.

Conclusión. La estenosis duodenal de tipo membrana es una patología infrecuente, caracterizada por obstrucción incompleta de la luz intestinal. El síntoma principal son los vómitos intermitentes, asociados a ingestas abundantes. Los pilares del diagnóstico son la anamnesis, exploración física, analítica de sangre y las pruebas de imagen. El tratamiento es quirúrgico.

3. ESTENOSIS URETRAL ANTERIOR EN PACIENTE CON BALANITIS XEROSA OBLITERANTE. *Pérez Costoya C, Fernández García L, Pontón Martino B, Molnar A, Barnes Marañón S, Lara Cárdenas C, Gómez Farpón A, Álvarez Muñoz V.* Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. La balanitis xerosa obliterante (BXO) es la variante masculina del liquen escleroatrófico. Es una enfermedad crónica inflamatoria de causa desconocida que afecta a los genitales externos masculinos.

La complicación más frecuente secundaria a esta patología es la estenosis meatal y/o uretral anterior, con una incidencia que oscila entre el 4 y 47%.

Caso clínico. Paciente varón de 10 años circuncidado a los 8 años por fimosis asociada a BXO (con confirmación diagnóstica anatomopatológica), que recibió terapia corticoidea tópica posterior y que, ante su excelente evolución clínica, es dado de alta a los 3 meses de la intervención. Tras dos años de la intervención comienza con episodios de retención urinaria e infecciones del tracto urinario de repetición, objetivándose a la exploración meatoestenosis. Se intenta manejo conservador inicial mediante dilatación meatal con sondas (hasta 10 Fr) y tratamiento tópico con ácido fusídico sin éxito. Se realiza una flujometría en la que se objetiva un patrón obstructivo con curva aplanada y una CUMS en la que se observan signos de trabeculación vesical y RVU bilateral de bajo grado, así como una imagen sospechosa de estenosis uretral posterior, por lo que se decide programación para estudio uretrocistoscópico. Se introduce cistoscopia pediátrica de 9,5 Fr, y se explora toda la uretra y vejiga. Se descarta estenosis uretral posterior y se constata anilloestenótico a nivel de uretra anterior a unos 5mm del meato de 6 mm de longitud aproximada, realizándose dilatación con balón de 4 cm x 7 mm hasta conseguir una presión de 6 Atm y un calibre del meato uretral de 10 Fr. Se realiza sondaje con Foley de 10 Fr durante 5 días. El postoperatorio cursa sin incidencias y hasta el momento actual se mantiene asintomático y realizando micciones normales.

Conclusiones. La BXO es una entidad que requiere un estrecho seguimiento clínico ya que la realización de tratamiento adecuado (circuncisión) no exime de la aparición de importantes complicaciones como son la meatoestenosis o estenosis de uretra anterior. Es importante el diagnóstico precoz de la estenosis uretral secundaria a BXO para prevenir repercusiones sobre el tracto urinario superior que pueden derivar en daño renal irreversible.

4. ENMASCARAMIENTO DE UNA TORSIÓN TESTICULAR. *Pérez Costoya C, Gómez Farpón A, Molnar A, Pontón Martino B, Barnes Marañón S, Lara Cárdenas C, Álvarez Muñoz V. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

Introducción. La torsión testicular intravaginal presenta mayor incidencia al inicio de la adolescencia, pudiendo ser desencadenada por un reflejo cremastérico brusco. Otras patologías pueden simular una clínica similar como la orquiepididimitis o la torsión de hidátide. Debido a que el tiempo de isquemia será determinante en la viabilidad del testículo, es importante ante un cuadro de escroto agudo descartar una torsión. La ecografía doppler es un instrumento clave en el diagnóstico diferencial, aunque será la cirugía la que ofrezca un diagnóstico de certeza.

Caso clínico. Paciente varón de 10 años sin antecedentes clínicos de interés con historia de dolor testicular agudo e intenso de 3 días de evolución que relaciona con un traumatismo a ese nivel al subirse a una tirolina. La ecografía testicular realizada a las 24 horas del evento describe un teste derecho sin alteraciones aparentes con hematocele asociado. Presenta dolor importante que impide la deambulación asociado a un vómito al inicio del cuadro, refiriendo el paciente que la intensidad del dolor ha ido en descenso. A la exploración destaca una bolsa escrotal derecha aumentada de tamaño, con edema y eritema evidente, muy dolorosa a la manipulación y con reflejo cremastérico ausente. La ecografía doppler confirma la ausencia de flujo testicular derecho. Se interviene de carácter urgente, hallándose una torsión testicular derecha intravaginal con una vuelta (360°) de cordón en sentido antihorario, sin observarse indicios de traumatismo testicular. Se irriga intraoperatoriamente el teste en suero salino fisiológico caliente y se realiza una pequeña incisión en la albugínea, observándose una recu-

peración parcial del mismo, motivo por el cual se decide no extirparlo. El postoperatorio cursa sin incidencias, recibiendo profilaxis antibiótica. Actualmente se encuentra pendiente de un control ecográfico testicular transcurridos 6 meses de la intervención.

Conclusiones. La aparición de un dolor testicular súbito e intenso debe hacernos descartar la presencia de una torsión testicular, aunque el mecanismo lesionar sugiera un traumatismo, ya que este podría ser un desencadenante para la propia torsión. Para su diagnóstico es fundamental verificar la presencia de flujo testicular mediante una ecografía doppler, resultando insuficiente la ecografía testicular. Si persisten las dudas, se deberá realizar una cirugía exploratoria.

5. TORSIÓN TESTICULAR PERINATAL: ¿CUÁNDO DEBEMOS ACTUAR DE MODO URGENTE? *Molnar A, Pontón Martino B, Pérez Costoya C, Barnes Marañón S, Lara Cárdenas DC, Fernández García L, Álvarez Muñoz V, Vega Mata N. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

Objetivos. La torsión testicular perinatal (TTP) se define como la torsión del testículo en el período prenatal o durante los primeros 30 días de vida. Es una entidad poco frecuente pero no excepcional, que tiene un importante impacto sobre la función espermatogénica y endocrina del testículo.

Material y métodos. Exponemos un caso de TTP y proponemos su manejo.

Resultados. Recién nacido asintomático de 5 horas de vida derivado a nuestro centro por sospecha de TTP. Aporta una ecografía en la que se objetiva un testículo izquierdo heterogéneo con áreas de hipocogenicidad y sin evidencia de flujo y un hidrocele en el testículo contralateral. A la exploración física muestra enrojecimiento del hemiescroto izquierdo, con un testículo izquierdo aumentado de tamaño y horizontalizado con una transluminación negativa y que no impresiona de doloroso a la palpación. Ante estos hallazgos, se realiza una exploración quirúrgica urgente en la que se constata una torsión testicular extravaginal con dos vueltas en sentido antihorario. Se realiza una desrotación del cordón espermático pero al no recuperarse la vascularización testicular, se lleva a cabo una orquiectomía izquierda y orquidopexia derecha sin complicaciones.

Conclusiones. El manejo de la TTP es aún controvertido. La asociación de torsión testicular unilateral e hidrocele contralateral podría ser para algunos autores una respuesta del testículo sano a los factores humorales liberados por el testículo torsionado. La presencia de cambios inflamatorios agudos y la presencia de un hidrocele contralateral apoyan su tratamiento quirúrgico urgente.

6. MICROCALCIFICACIONES TESTICULARES. *Burgueño Rico RA, Boderó Rodríguez S, Jiménez Jiménez AP, González-Lamuño C, Siguero de la Infanta S, Palomares Cardador M, Garrote Molpeceres R, Urbaneja Rodríguez E. Unidad de Nefrología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. La microlitiasis testicular (MT) es una entidad rara en pediatría, con una incidencia del 2%. Suele ser asintomática y bilateral. La mayoría de los casos se diagnostican de forma casual al realizar una ecografía testicular. Se caracteriza por la presencia de múltiples focos ecogénicos de 1 a 3 mm en el parénquima testicular, la mayoría atribuibles a calcificaciones en los túbulos seminíferos. Se ha asociado con diferentes patologías, entre las que se encuentran la criptorquidia, la torsión testicular, el varicocele, la disgenesia gonadal o trastornos cromosómicos tales como el síndrome de Klinefelter y el síndrome de Down.

Caso clínico. Varón de 3 años de edad de origen ecuatoriano, que acude por priapismo doloroso asociado a molestias testiculares de 3 meses de evolución, en ausencia de traumatismos. El dolor cede con analgésicos. No toma medicaciones habituales. Como antecedentes familiares destaca que la abuela materna padece anemia importante que precisó varias transfusiones sanguíneas y tratamiento con hierro iv. *Exploración física:* Destaca un priapismo leve autolimitado que asocia tumefacción dolorosa de cuerpos cavernosos sin signos de isquemia. *Pruebas complementarias:* Analítica de sangre con perfil férrico y electroforesis de hemoglobinas normales. Eco-doppler peneano-testicular con flujo arterial normal. Presencia de varias imágenes hiperecogénicas milimétricas en ambos testículos, sin alteraciones morfológicas o de volumen aparentes, compatible con microcalcificaciones o microlitiasis testiculares. *Evolución clínica:* Mejoría espontánea de los episodios de priapismo, optando por un manejo conservador. Se descartan patologías asociadas a priapismo y la posibilidad de asociación de un tumor testicular asociado a la presencia de microcalcificaciones testiculares. Se decide seguimiento clínico-ecográfico de dichas alteraciones testiculares tras descartar su asociación con otras patologías.

Conclusiones. Debido al desconocimiento de la historia natural de las MT y a su posible diagnóstico en el seno de patología genital y/o sindrómica es importante descartar su asociación. Asimismo, algunos autores relacionan las MT con infertilidad y tumores testiculares en hasta un 40% de los casos, siendo fundamental realizar un seguimiento activo de estos pacientes, tanto clínico como ecográfico, para detectar precozmente la posible aparición de tumores testiculares, lo que mejoraría notablemente su pronóstico.

7. PRIAPISMO INFANTIL: CAUSA INFRECUENTE DE CONSULTA PEDIÁTRICA. Castro Rey M, Rodríguez Boderó S, Burgueño Rico RA, Fraile García L, González Uribelarrea S, Garrote Molpeceres R, Urbaneja Rodríguez E, González García H. Unidad de Nefrología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. El priapismo, erección involuntaria prolongada dolorosa, es un motivo excepcional de consulta pediátrica. Se necesita distinguir entre sus dos tipos básicos, de alto y bajo flujo, por su diferente tratamiento y pronóstico. La mayoría de casos son secundarios a anemia falciforme, leucemia, traumatismo pélvico o psicotropos. Las formas idiopáticas son raras, debiendo distinguirse de la "erección espontánea recurrente" que algunos autores consideran como una forma de intumescencia fisiológica.

Caso clínico. Varón de 2 años, sin antecedentes relevantes. Consulta por erecciones dolorosas recurrentes de varios minutos de duración, con resolución espontánea, siendo tratado con paracetamol. *Exploración física:* Erección media con tumefacción dolorosa de cuerpos cavernosos sin signos de isquemia, resto normal. *Pruebas complementarias:* Hemograma con electroforesis de hemoglobinas normales. Realizado eco-Doppler peneano-testicular, demostrando flujo arterial normal, descartando alteraciones del flujo de los cuerpos cavernosos (priapismos de alto y bajo flujo). *Evolución:* La forma de presentación con ausencia de patología asociada y resolución espontánea con tratamiento sintomático nos llevó al diagnóstico de "erección espontánea recurrente", optando por un manejo conservador. El paciente evolucionó favorablemente en los meses siguientes, con reducción de la intensidad, duración, número y dolor de los episodios, con resolución espontánea de los mismos.

Conclusiones. En pediatría existe una forma de erección persistente, dolorosa con detumescencia espontánea llamada "Erección prolongada recurrente", pudiendo aparecer en neonatos. Algunos autores la consideran fisiológica y otros un subtipo de priapismo idiopático, diferenciándose del de alto y bajo flujo por su evolución espontánea favorable que

permite un manejo conservador. Debe ser valorado como antecedente pues puede predisponer a priapismo verdadero ante toma de medicación.

8. QUISTES EPIDIDIMARIOS, NO SIEMPRE SE RECOMIENDA ACTITUD EXPECTANTE. Pontón Martino B, Enríquez Zarabozo E, Lara Cárdenas DC, Barnes Marañón S, Molnar A, Pérez Costoya C, Gómez Farpón Á, Álvarez Muñoz V. Cirugía pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. Los quistes simples de epidídimo son una patología frecuente en niños prepúberes. Su etiología sigue sin estar confirmada. En la mayoría de las ocasiones son lesiones únicas y localizadas en el lado derecho, denominándose enfermedad poliquistica en caso de quistes pequeños y múltiples.

Caso clínico. Niño de 11 años que acude a nuestras consultas derivado por su pediatra para valoración por asimetría testicular. Intervenido a los 7 años por quiste de cordón e hidrocele derechos. A la exploración presenta testes de tamaño similar, palpándose dos quistes de consistencia gomosa a nivel de cabeza y cola de epidídimo derecho. Se realiza ecografía escrotal donde se identifican gran cantidad de lesiones quísticas aparentemente localizadas en epidídimo derecho, la mayor de ellas de unos 19 mm. Se solicitaron marcadores tumorales (alfafetoproteína y bHCG) presentando estos unos valores dentro de la normalidad. Se realiza quistectomía de todas las lesiones objetivándose ausencia de estructura epididimaria y sustitución completa por quistes, con inserción directa de conducto deferente al testículo. En el estudio anatomopatológico posterior, se descarta malignidad de las lesiones, con diagnóstico de quistes epididimarios simples. Buena evolución en controles postoperatorios.

Conclusiones. A pesar de ser los quistes simples de epidídimo una entidad benigna, que en la mayoría de los casos requiere actitud expectante, en caso de dudas diagnósticas se deberán solicitar marcadores tumorales, así como realización de exéresis quirúrgica de las lesiones. El seguimiento de los pacientes, para objetivar el correcto desarrollo de caracteres sexuales secundarios, así como los controles analíticos serán necesarios en caso de patología tumoral, con necesidad de extirpación completa del epidídimo o incluso del teste.

9. ANOMALÍAS VASCULARES, DIFÍCIL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO ADECUADOS. Pontón Martino B, Vega Mata N, Lara Cárdenas DC, Barnes Marañón S, Molnar A, Pérez Costoya C, Gómez Farpón Á, Álvarez Muñoz V. Cirugía pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. Las malformaciones vasculares son anomalías presentes siempre en el nacimiento que, al contrario que los hemangiomas, no desaparecen espontáneamente y pueden crecer durante toda la vida. Su presentación clínica es extremadamente variable y va desde manchas asintomáticas con repercusión meramente estética, hasta lesiones de alto flujo o localizaciones peculiares que pueden incluso poner en peligro la vida del enfermo.

Caso clínico. Niña de 6 años que presenta una tumoración en la cara anterior distal de la pierna izquierda, de unos 2 años de evolución, que le produce molestias con el calzado alto. A la exploración es una lesión de consistencia gomosa de unos 2 cm de diámetro que se encuentra adherida a planos profundos, sin producir cambios de coloración a nivel cutáneo ni presentar thrill. Se realiza una ecografía de la lesión siendo esta predominantemente hipoecogénica, con unas medidas de unos 21x4,8x23 mm y abundante registro doppler en su interior. Se completa estudio con RMN en la que se objetiva imagen compatible con

angioma como primera posibilidad. Se realiza exéresis quirúrgica de la lesión con diagnóstico anatomopatológico de malformación venosa. La paciente presenta buena evolución postoperatoria.

Conclusión. El diagnóstico y sobretodo la clasificación de las anomalías vasculares es meramente complicado. Es importante definir la patología ante la que nos encontramos con el objetivo de realizar el tratamiento más adecuado posible.

10. ABSCESO PÉLVICO SIN ORIGEN APARENTE, OTRA APENDICITIS ATÍPICA. *García Salamanca YA¹, Ayuso Velasco R², Marco Sánchez JM³, Romero García C⁴, Martínez Pereira A⁵.* ¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Cirugía pediátrica. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Introducción. La apendicitis aguda es la urgencia quirúrgica pediátrica más frecuente. Su diagnóstico puede ser sencillo y precoz cuando se presenta con sus síntomas habituales o muy complejo y tardío si la clínica es más inespecífica. Se presenta un caso más atípico de lo habitual.

Caso clínico. Niña de 13 años que acude al Servicio de Urgencias por dolor en el hemiabdomen izquierdo, diarrea y febrícula de unas 48 h de evolución, sin signos de peritonismo en la palpación, con leucocitosis, neutrofilia y PCR elevada. Tras 2 días de observación desaparecen los síntomas y es dada de alta. El coprocultivo es negativo. Una semana después acude de nuevo por fiebre (hasta 39,4°C) de 24 h sin objetivarse ningún foco en la exploración. Dos días después, persiste la fiebre y aparece dolor abdominal difuso y diarrea. La palpación es dolorosa pero sin peritonismo, presenta leucocitosis, neutrofilia y PCR elevada. En la ecografía solo se encuentra un absceso en Douglas de 42x35 mm y una lesión anexial derecha que Ginecología etiqueta de quiste funcional. Ingresa para tratamiento antibiótico con ceftriaxona y metronidazol, el cual, ante la falta de respuesta, se sustituye por piperacilina-tazobactam, con buena evolución clínica, analítica y radiológica, por lo que es dada de alta. Al día siguiente regresa nuevamente por febrícula. Presenta signos de flebitis en la zona de la vía venosa previa, leucocitosis, neutrofilia y PCR elevada. En la ecografía no se objetivan hallazgos patológicos, persistiendo el quiste anexial pero de mayor tamaño. Cuatro días después reaparece por febrícula y dolor abdominal. Ante esta evolución se decide una laparoscopia exploradora, extirpándose un apéndice inflamado no perforado dentro de un plastrón pero sin encontrar acúmulo de pus. La evolución es buena con ceftriaxona y metronidazol, aunque presentando epigastralgia leve-moderada. Al sexto día postoperatorio aparece un pico febril (38°C) y en la ecografía se encuentran 2 colecciones, subhepática y pélvica, que se drenan percutáneamente ecoguiadas, saliendo líquido turbio pero no purulento. Se sustituye el antibiótico por piperacilina-tazobactam (7 días). La evolución es satisfactoria, siendo dada de alta.

Conclusiones. El diagnóstico de la apendicitis es fundamentalmente clínico, ayudado en caso de duda por la ecografía, sin embargo encontramos casos como el presentado, en el que la paciente nunca presenta dolor selectivo en la FID, signos de peritonismo ni hallazgos ecográficos de un apéndice patológico. Solo la mala evolución clínica justificó el tratamiento quirúrgico. Por tanto, se recomienda que, ante un dolor abdominal con fiebre persistente no hay que dejar de sospechar una apendicitis.

11. OBSTRUCCIÓN INTESTINAL DE PRESENTACIÓN TARDÍA EN LACTANTES. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL Y PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO. *Hernández-Díaz C, Montero-García J, Ayuso González L, Ortega Escudero M, Ruiz-Hierro C, Gutiérrez-Dueñas JM.* Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. La obstrucción intestinal es una patología infrecuente en lactantes. En cuanto a su etiología, son causas frecuentes: malrotación intestinal, invaginación intestinal, patología del conducto onfalomesentérico, vólvulo intestinal, ileo paralítico y atresia-estenosis intestinal. Su diagnóstico se basa en la anamnesis, exploración física y pruebas de imagen. El manejo médico es el tratamiento inicial. En pacientes con sospecha de obstrucción mecánica o clínica persistente, esta indicado el tratamiento quirúrgico.

Caso clínico. Lactante de 15 meses remitida a nuestro hospital por cuadro de 48 horas de evolución de vómitos alimentarios, distensión abdominal y ausencia de deposición. Como antecedente destaca la presencia, desde las primeras semanas de vida, de clínica digestiva con 3-4 vómitos diarios, problemas para tolerancia oral y curvas de ganancia ponderal en percentiles bajos. A la exploración física presenta abdomen distendido y timpánico con dolor difuso a la palpación y sin datos de irritación peritoneal. Se ingresa a dieta absoluta, se coloca sonda nasogástrica y se inicia sueroterapia. Se realiza placa de abdomen, observando asas intestinales dilatadas con niveles hidroaéreos y ausencia de gas distal; ecografía abdominal y tránsito intestinal con el que se descarta malrotación intestinal. Debido a la falta de hallazgos concluyentes en las pruebas de imagen y a la persistencia de la clínica tras 72 horas de ingreso, se decide intervención quirúrgica.

Resultados. Se realizó laparotomía exploradora, con hallazgo de estenosis intestinal congénita a 140 cm del ángulo de Treitz y dilatación del asa proximal y en menor medida de la distal a la zona estenótica. Se practicó resección del segmento estenótico (5 cm) y anastomosis termino-terminal. No hubo complicaciones intra ni postoperatorias. Se mantuvo nutrición parenteral total durante 5 días y posteriormente se inicio nutrición enteral con buena tolerancia.

Conclusiones. La estenosis intestinal es una causa poco frecuente de obstrucción intestinal. Su diagnóstico es difícil y se debe sospechar en pacientes con obstrucción intestinal de presentación tardía y sin antecedentes quirúrgicos. El tratamiento quirúrgico es de elección.

12. QUISTE DE DUPLICACIÓN GÁSTRICA, UNA MALFORMACIÓN INTESTINAL POCO FRECUENTE: A PROPÓSITO DE DOS CASOS. *Moreno Carrasco JL, Di Tata Francia C, De la Huerza López A, Miñambres Rodríguez M, Carranza Ferrer J, Molina Vazquez ME, Sánchez Abuín A, Cortejoso Hernández FJ.* Unidad de Urgencias Pediátricas. Unidad de Neonatología. Servicio de Pediatría. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. Las duplicaciones digestivas son malformaciones congénitas infrecuentes que se manifiestan generalmente en los primeros años de vida. Su localización habitual es a nivel yeyuno-ileal y colon mientras que las duplicaciones gástricas y duodenales representan menos del 8% de los casos. El origen embriológico es controvertido. Mientras que algunos autores abogan por una alteración durante la embriogénesis temprana que implica el ectodermo, la notocorda y el endodermo, otras teorías lo relacionan con el desarrollo del esbozo laringotraqueal en aquellos casos que presentan un revestimiento de epitelio respiratorio. Se presentan como dolor o masa abdominal, o bien, con clínica derivada de sus complicaciones (obstrucción intestinal, infección, sangrado o perforación). La ecografía abdominal y la tomografía axial computada (TAC) son los pilares diagnósticos y su tratamiento definitivo es quirúrgico.

Casos clínicos. **Caso clínico 1:** Neonata con diagnóstica ecográfico prenatal de atresia duodenal. La RMN fetal a las 31SG, describe imagen quística, sugestiva de quiste de duplicación gástrica no comunicante adyacente al fundus gástrico. La TAC realizada a los 7 días de vida confirma la sospecha diagnóstica, siendo intervenida a los 14 días de

vida por laparoscopia, confirmándose quiste de duplicación gástrica y realizándose exeresis completa de la malformación. Asintomática en todo momento sin clínica de obstrucción intestinal. La anatomía patológica (AP) correspondió a una estructura quística de paredes con capa muscular propia y revestida por un epitelio pseudoestratificado ciliado (tipo respiratorio). No se evidencian elementos de mucosa gástrica. **Caso clínico 2:** Paciente mujer de 2 años de edad que inicia cuadro de fiebre alta y abdominalgia difusa con signos de peritonismo. El hemograma destaca importante leucocitosis con neutrofilia y elevación de reactantes. La ecografía y TAC abdominal no presentaron alteraciones realizándose laparotomía exploradora ante la persistencia de la clínica. Se visualiza quiste de duplicación gástrica sin comunicación con la cavidad del estómago que se reseca en su totalidad. La AP describe mucosa gástrica ectópica con fibrosis, áreas de inflamación aguda y crónica, con abscesificación y calcificaciones focales.

Conclusiones. Aunque infrecuentes, las duplicaciones intestinales deben formar parte del diagnóstico diferencial ante todo abdomen agudo con apéndice normal. Presentamos dos casos clínicos que apoyan las diferentes teorías embriológicas propuestas.

13. AGENESIA VESICULAR: HALLAZGO CASUAL PREOPERATORIO EN UN NIÑO ASINTOMÁTICO. *Sánchez Moreno MG¹, Vega Santa-Cruz B¹, Vegas Álvarez AM¹, Crespo Valderrábano L¹, De Ponga López P¹, Sales Fernández C², Centeno Malfaz F¹.* ¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Radiología. Hospital Río Hortega. Valladolid.

Introducción. La agenesia vesicular es una anomalía congénita rara, siendo la malformación de vías biliares menos frecuente. Se estima una incidencia menor del 0,5% –con predominio en mujeres 3:1– y se describen aproximadamente 400 casos en la literatura revisada, siendo excepcional el diagnóstico en niños. Puede presentarse de forma aislada o asociada, bien a otras anomalías biliares o a otras malformaciones gastrointestinales, genitourinarias, cardíacas o esqueléticas. Un 20-50% de los pacientes presentan sintomatología (clínica de cólico biliar, dolor en hipocondrio derecho, náuseas y vómitos) y, a pesar de la realización de ecografía abdominal en algunos de los casos (que resulta no concluyente), habitualmente el diagnóstico se realiza de forma incidental en el curso de una exploración quirúrgica ante un cuadro sugestivo de litiasis biliar, siendo poco frecuente el diagnóstico preoperatorio.

Caso clínico. Presentamos el caso de un varón de 6 años, sin antecedentes de interés, remitido a Gastroenterología Infantil tras hallazgo casual de sospecha de hipoplasia/agenesia vesicular en ecografía abdominal, solicitada por estudio de astenia. No se observaron otros hallazgos ecográficos de interés a nivel abdominal. Análisis previas realizadas con función hepática y bilirrubina normales en todo momento. Se solicita colangiorresonancia magnética, que confirma diagnóstico de agenesia de vesícula biliar y conducto cístico, sin apreciarse otras anomalías de la vía biliar ni cálculos. Se realiza nuevo control de bioquímica en sangre y es valorado por Cardiología Infantil para despistaje de malformaciones cardíacas asociadas, objetivándose como único hallazgo insuficiencia aórtica leve.

Comentarios. La mayoría de los casos de agenesia vesicular son diagnosticados cuando, tras presentar cuadro clínico compatible con cólico biliar o colangitis, son intervenidos quirúrgicamente y se detecta la anomalía. Son pocos los casos diagnosticados a través de prueba de imagen –siendo la colangiorresonancia el *gold standard*– sin llegar a realizarse cirugía. La peculiaridad de nuestro caso reside en que, además de ser una malformación infrecuente, no hemos encontrado casos publicados en la literatura diagnosticados como hallazgo casual preoperatorio en un paciente asintomático en edad pediátrica.

14. COLEDOLITIASIS EN LA INFANCIA: A PROPÓSITO DE UN CASO. *Aguerevere Machado MP, Fernández Valderrama A, Bernués López EM, Mateos Benito AF, Morante Martínez D, Ibáñez Llorente R, Pérez Rodríguez M, Esteban Sanz R.* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. La litiasis biliar es una entidad infrecuente en niños, se estima una prevalencia de un 0,15-1,9%. Sin embargo debido al marcado aumento en la práctica clínica de la realización de ecografías abdominales, se ha visto incrementado la probabilidad de encontrarla como un hallazgo casual. Existen situaciones que predisponen su formación como son las enfermedades hemolíticas, nutrición parenteral prolongada, fibrosis quística, hipercolesterolemia, entre otras... Sin embargo en muchas ocasiones no consigue evidenciarse una etiología clara. En la edad pediátrica la clínica suele ser muy poco específica, manifestándose como dolor abdominal o síntomas dispépticos. Cuando el cálculo migra hacia el conducto cístico pueden presentarse síntomas como dolor tipo cólico en hipocondrio derecho, vómitos, ictericia, coluria, acolia y fiebre asociado con cuadros infecciosos graves si llega a ocurrir la sobreinfección bacteriana. El tratamiento en la actualidad es conservador para los casos asintomáticos, reservando la cirugía solo si existen síntomas. En caso de que el cálculo se encuentre en el conducto colédoco ha de extraerse mediante colangiopancreatografía retrógrada endoscópica (CPRE).

Caso clínico. A continuación se presenta el caso de un niño de 3 años de edad que presentó durante un período de 8 semanas abdominalgia inespecífica, astenia, vómitos, hiporexia y deposiciones acólicas ocasionales. Se detectó hipertransaminasemia y marcadores de colestásis elevados. Ecografía abdominal con dilatación del colédoco de hasta 9 mm, dilatación de las vías biliares intrahepáticas y colelitiasis. El paciente fue sometido a una CPRE con esfinterotomía y esfinteroplastia logrando la expulsión del cálculo. Pendiente filiar la etiología del mismo. Como factor de riesgo se evidenció hipercolesterolemia (colesterol total 224 mg/dl HDL 47 mg/dl LDL 118,2 mg/dl Triglicéridos 294 mg/dl) en analíticas seriadas. Actualmente se encuentra en tratamiento con ácido ursodexosólico.

Comentario. A pesar de la baja frecuencia de esta enfermedad se debe descartar su existencia en casos probables, identificar sus factores de riesgos y realizar, si está indicado, un tratamiento quirúrgico o endoscópico que puedan prevenir complicaciones graves.

15. ABSCESO CATROTIDEO DE PRESENTACIÓN ATÍPICA. *Lara Cárdenas DC, Pontón Marino B, Pérez Costoya C, Molnar A, Barnes Marañón S, Granell Suárez C, Álvarez Muñoz V, Gómez Farpón A.* Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. Los abscesos de la vaina carotídea son una patología poco frecuente, pueden presentarse a cualquier edad pero su evolución suele ser más rápida y tórpida en la edad pediátrica por lo que requieren un tratamiento urgente. Las principales manifestaciones clínicas de estos abscesos son fiebre, disfagia, palpación de masa a este nivel. El origen infeccioso frecuentemente es en orofaringe aunque se han descrito por quistes braquiales, broncogénicos, tímicos o tiroglosos o traumáticos.

Caso clínico. Presentamos el caso de una paciente de 6 años con absceso carotideo derecho de presentación atípica. Paciente de 6 años con fiebre de 5 días de evolución asociado a torticolis que no cede con AINES ni diazepam oral y desde el día anterior con odinofagia. En la exploración orofaringe hiperémica, torticolis con inclinación de la cabeza al lado derecho y dolor a la palpación laterocervical derecha. Análisis con aumento de reactantes de fase aguda; TC cervicotorácico con colección en espacio carotideo derecho que comprime la vena

yugular interna y desplaza el paquete vascular así como la vía aérea y mínima extensión al mediastino superior. Ante estos hallazgos se ingresa con antibioterapia de amplio espectro y se interviene de forma urgente realizando drenaje y lavado de absceso carotideo, colocación de drenaje y toma de muestras para anatomía patológica (negativas) y cultivo de secreción (positivo para *Streptococcus pyogenes* Grupo A), adecuada evolución se completa tratamiento antibiotico y rehabilitación cervical.

Comentario. Los abscesos carotideos son infrecuentes y pueden presentarse de forma atípica pero ante la sospecha debe hacerse un diagnóstico y tratamiento precoz.

16. FRACTURA DE TODDLER. *Fernández Suárez N. Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

Introducción. La fractura de los primeros pasos o fractura de Toddler es una entidad propia de niños menores de 3 años. Tras un traumatismo banal, el niño comienza a rechazar la deambulación o a cojear. La exploración física generalmente es anodina, salvo en ocasiones, punto doloroso en la zona implicada. Radiológicamente es una fractura espiroidea de la tibia, no desplazada, que suele afectar al tercio distal de tibia. El tratamiento requiere inmovilización y reposo relativo.

Caso clínico. Niño de 2 años que tras una caída accidental, andando, en las 48 horas previas, se niega a apoyar el pie derecho y llora cuando se le moviliza esa extremidad. Había consultado en las 24 horas anteriores, sospechándose un posible esguince de tobillo, pero reacudía por empeoramiento de los síntomas. No se observan hematomas, deformidad, ni datos de inflamación en la pierna, sí se queja de dolor a la palpación en tercio distal de tibia. Se realiza una radiografía de pierna, en la que se observa una fractura espiroidea de tibia, no desplazada, en tercio distal. Se inmoviliza mediante una férula de yeso y se pauta reposo, relativo e ibuprofeno oral, con buena evolución.

Conclusiones. Dado que se trata de una patología traumática que afecta a lactantes y niños pequeños, difíciles de explorar y que incluso la imagen radiológica, en ocasiones, puede ser difícil de interpretar, es importante conocer mantener una alta sospecha de este tipo de fractura para poder diagnosticarla.

Sábado 11 de noviembre - Sesión 2

Moderadores: Carlos Alcalde Martín y
Santiago Lapeña López de Armentia

17. ENFERMEDAD DE SANFILIPPO, UN RETO TERAPÉUTICO. *Esteban Sanz R, Ferragut Ferretjans F, Hortigüela Saeta MM, Gabaldón Pastor D, Garrido Barbero M, Cuervas-Mons Tejedor M, Rodríguez Miguélez M, Conejo Moreno D. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.*

Introducción. Las mucopolisacaridosis (MPS) son errores innatos del metabolismo secundarios a defectos enzimáticos que producen un acúmulo lisosomal de diversos tipos de glucosaminoglicanos (GAG), provocando síntomas progresivos en diferentes órganos. La enfermedad de Sanfilippo (MPSIII) es una enfermedad de herencia autosómica recesiva, causada por la deficiencia de varias enzimas lisosomales encargadas de la degradación del GAG heparán sulfato. Se manifiesta entre los 2 y 6 años de edad. Es una enfermedad progresiva y limitante con afectación predominante del sistema nervioso central (SNC). Ante la sospecha clínica se realiza determinación de GAG en orina y

se confirma con determinación de la actividad enzimática en sangre. Los tratamientos en el momento actual son escasos y experimentales.

Caso clínico. Niña de 2 años y 10 meses que presenta retraso psicomotor con importante retraso del lenguaje, sospecha de apnea obstructiva del sueño, contracturas múltiples, otitis y bronquitis de repetición, hepatoesplenomegalia, hernia umbilical y fenotipo toscos. Ante la sospecha de MPS se realiza estudio encontrando niveles de heparán sulfato elevados en orina y niveles del enzima N-acetil-glucosaminidasa en plasma muy disminuidos, datos compatibles con enfermedad de Sanfilippo B, que posteriormente se confirma mediante estudio genético (mutación en homocigosis en el gen NAGLU). En resonancia magnética craneal presenta hallazgos característicos de MPS. Se inicia abordaje multidisciplinar y se incluye en un ensayo de terapia enzimática sustitutiva intraventricular.

Conclusiones. La MPSIII es una enfermedad neurodegenerativa grave sin tratamiento curativo actual, sin embargo, en los últimos años han aparecido nuevas técnicas de abordaje a nivel enzimático y genético que nos hacen ser esperanzadores ante los futuros progresos en la enfermedad.

18. CASO CLÍNICO. MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO I. *González Acero A, Valverde Pérez N, Míguez Martín L, Higelmo Gómez H, Gómez González B, Barrio Traspaderne E, Álvarez Álvarez A, Álvarez Caro F. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón.*

Introducción. las mucopolisacaridosis son un grupo de enfermedades poco frecuentes que se engloban dentro de enfermedades de depósito lisosomal. Se deben un defecto enzimático en la cadena de degradación de los glicosaminglicanos (GAG). Presentamos un caso de mucopolisacaridosis tipo I o síndrome de Hurler.

Caso clínico. niño de 11 meses que ingresa por dificultad respiratoria y fiebre. Como antecedentes personales presenta episodios de broncoespasmo de repetición (entre los que se encuentran dos ingresos en UCIP), hipertensión arterial esencial a tratamiento con enalapril; y retraso psicomotor seguido en Neuropediatría. A la exploración física destacaba macrocefalia con frente prominente, rasgos faciales toscos con raíz nasal ancha y pelo áspero. También era notorio la presencia de pulgar toscos y cifoescoliosis marcada que le dificultaba la sedestación. A la palpación del abdomen se apreciaban hernias inguinales bilaterales. Asimismo a la otoscopia se apreciaban tímpanos abombados e hiperémicos. La orofaringe presenta paladar ojival sin otras alteraciones. Durante su ingreso recibió tratamiento con salbutamol y ceftriaxona y se inician estudios para descartar posible mucopolisacaridosis. Se solicitaron radiografías torácica, donde se apreció cifoescoliosis, cervical descartando luxación atloaxoidea; y de carpo sin apreciarse en ninguna de ellas disostosis ósea. Asimismo se solicitó ecografía abdominal evidenciando hidrocele bilateral sin hernias inguinales en ese momento. El estudio ecocardiográfico confirmó la presencia de insuficiencia aórtica leve, y la valoración oftalmológica mostró opacidad corneal bilateral. Para confirmar el diagnóstico se solicitó determinación de glicosaminglicanos en orina que estaban elevados (52,21 mg/mmol). Finalmente el estudio genético evidenció la presencia de mutación en homocigosis del gen IDUA (c.1205g>a, p.Trp402Ter), confirmando el diagnóstico de mucopolisacaridosis tipo I o síndrome de Hurler.

Conclusiones. Los pacientes afectados de mucopolisacaridosis son fenotípicamente normales al nacimiento, apareciendo la clínica progresivamente conforme se depositan los glicosaminglicanos en los tejidos. Es importante su diagnóstico precoz, ya que el pronóstico final depende en gran medida del momento en el que se inicia en tratamiento. Así ante la presencia de datos sugerentes se deben solicitar las pruebas complementarias pertinentes para descartar este diagnóstico con celeridad.

19. LATIDO CARDÍACO DESPLAZADO A LA DERECHA. *González Acero A¹, Fernández Martínez B¹, Valverde Pérez N¹, Higelmo Gómez H¹, Míguez Martín L¹, Reimunde Seoane E², Baizán Mejido J³, García Normiella B¹.* ¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Universitario de Cabueñes. ³Centro de Salud Natahoyo, Gijón.

Introducción. El síndrome de la cimitarra o del pulmón hipogénico es una asociación de anomalías congénitas cardiopulmonares caracterizado por drenaje venoso pulmonar derecho a la vena cava inferior, pulmón derecho hipoplásico y dextroposición cardiaca. Se presenta un caso clínico de una paciente con este síndrome.

Caso clínico. Paciente de 3 años asintomática, que en el transcurso de una revisión en su centro de salud auscultan latido cardíaco desplazado hacia la derecha. Una semana antes fue tratada con amoxicilina por una infección respiratoria. No historia de atragantamiento. Como único antecedente personal presenta un riñón ectópico derecho en fosa iliaca derecha. En el servicio de Urgencias se realiza una radiografía de tórax, que dados los antecedentes de la paciente, se interpreta como atelectasia en lóbulo superior y medio derechos con desplazamiento mediastínico homolateral. Se realiza ecocardiograma en el que se aprecia dextrocardia en probable relación con atelectasia del lóbulo superior derecho. Se realiza nueva radiografía de tórax de control dos semanas más tarde, sin cambios respecto a la previa, sin embargo, se identifica estructura tubular de densidad agua en base pulmonar derecha que podría tratarse de un vaso pulmonar anómalo. Ante la sospecha de un probable síndrome de la cimitarra, se realiza TAC de tórax con contraste; en el que se identifica una estructura tubular que finaliza en la vena cava inferior en relación con drenaje venoso pulmonar anómalo, además de la ausencia de lóbulo superior y medio derechos, lo que condiciona un desplazamiento de estructuras mediastínicas hacia la derecha. Dados estos hallazgos se confirma el diagnóstico de síndrome de la cimitarra.

Conclusiones. La mayoría de los pacientes pediátricos con síndrome de la cimitarra padecen la variante infantil. Esta forma de presentación asocia una clínica muy florida, a expensas de la hipertensión pulmonar, por lo que suelen diagnosticarse durante el primer año de vida. Los pacientes que presentan la forma adulta, suelen permanecer asintomáticos y por lo general pasan desapercibidos, siendo diagnosticados en la vida adulta de forma casual. En muchas ocasiones la dextrocardia es la primera pista para llegar al diagnóstico.

20. SÍNDROME AMELOGÉNESIS IMPERFECTA-NEFROCALCINOSIS. *Burgueño Rico R, Rodríguez Boderó S, Jiménez Jiménez AP, Garrote Molpeceres R, Urbaneja Rodríguez E, Pino Vázquez MA, González García H.* Unidad de Nefrología Infantil. Servicio de Pediatría. H. Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. La amelogenesis imperfecta (AI) es una patología caracterizada por defecto o ausencia de esmalte dentario. La mayoría de formas son hipoplásicas, pudiendo asociarse a nefrocalcinosis, conformando una entidad conocida como "Síndrome de amelogenesis imperfecta-nefrocalcinosis", de escasa prevalencia.

Caso clínico. Niña de 3 años sin antecedentes de interés que acudió a consulta por abdominalgia de tipo cólico y estreñimiento. *Exploración física:* Dolor en hipogastrio con palpación de heces y ruidos hidroaéreos aumentados sin signos de irritación peritoneal asociado a importante defecto del esmalte dentario, con varias piezas de coloración amarillenta y defectos de esmalte lineales en todas las piezas. *Pruebas complementarias:* se realizó una radiografía abdominal, objetivando abundante gas intestinal y realce de ambas siluetas renales con contorno cálcico, diagnosticándose como hallazgo casual nefrocalcinosis bilateral. *Evolutivo:* Ante la asociación de alteraciones dentarias y la imagen de

nefrocalcinosis bilateral se sospechó la posible presencia de patología metabólica asociada, por lo que la paciente fue ingresada para estudio, efectuándose ecografía renal, analítica de sangre con PTH, Vit D3, gasometría venosa y estudio de orina de 24 h. La analítica mostró un hemograma, PTH y Vit D3 normales, con urea: 48 mg/dl, creatinina: 0,6 mg/dl [FGe (Schwartz 2009): 65 ml/min/1,73 m²], ácido úrico: 8 mg/dl y Mg: 1,5 mg/dl, con osmolaridad, proteínas totales, albúmina, resto de iones y gasometría venosa normales. El estudio de orina de 24 h reveló una diuresis de 3.350 ml, osmolaridad 385 mOsm/L, hipercalcemia (14 mg/kg/día), hipocitratemia (25 mg/24 h), e hipermagnesiuria (134 mg/24 h). Rehistoriando a la paciente referían poliuria y polidipsia. Ante la sospecha de patología tubular renal se solicitó estudio genético específico, detectándose una alteración del gen PCLN1, siendo diagnosticada del síndrome de hipomagnesemia con hipercalcemia y nefrocalcinosis asociada a amelogenesis imperfecta de tipo hipoplásico, iniciando suplementación oral con citrato potásico, magnesio y tiazidas. El estudio familiar descartó la presencia de esta patología.

Conclusiones. La etiología de las alteraciones renales y orales en pacientes con nefrocalcinosis es desconocida, aunque se sabe que la hipercalcemia con hipomagnesemia y nefrocalcinosis puede deberse a mutaciones en los genes CLDN16 (Claudina 16) y CLDN19 (Claudina 19), que controlan la reabsorción paracelular de calcio y magnesio a nivel renal, lo que podría tener relación con alteraciones en la formación de la dentina, requiriendo estudios que demuestren la expresión de estas proteínas en los ameloblastos.

21. MICRODUPLICACIÓN 16P13.3 ASOCIADA A SECUENCIA PIERRE-ROBIN. *Andrés de Álvaro M, Bolívar Ruiz P, Aguiar Jar P, Ortiz Martín N, Infante López ME, Escribano García C, Izquierdo Caballero R, Caserío Carbonero S.* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid

Introducción. La microduplicación 16p13.3 es una alteración genética recientemente descrita con un patrón reconocible que implica al gen CREBBP, su duplicidad ocasiona un Síndrome cuya expresión es variable. Estos pacientes suelen presentar diferentes grados de alteración del neurodesarrollo, alteraciones articulares y dismorfias faciales. Menos frecuentemente asocian malformaciones cardíacas, alteraciones genitales, defectos de paladar, problemas oculares y de visión y hernia inguinal. El crecimiento no suele verse afectado.

Caso clínico. Recién nacido a término (38+1 SEG). Ecografías durante el embarazo normales, salvo arteria umbilical única. Parto eutócico. Precisa reanimación con presión positiva por ausencia de esfuerzo respiratorio con recuperación posterior. Se ingresa en la unidad de Neonatología por presencia de secuencia Pierre-Robin y sospecha de síndrome polimalformativo. En la exploración al nacimiento presenta secuencia Pierre-Robin, blefarofimosis, raíz nasal ancha, filtrum y labios finos, pabellones de implantación baja, hipopigmentación del cabello, criptorquidia izquierda y hernia inguinal derecha. El peso y la talla de recién nacido fueron inferiores al percentil 10. Durante su ingreso se realiza: ecocardiograma y ecografía cerebral que son normales, en la exploración oftalmológica se objetiva hipoplasia del nervio óptico bilateral. Al tercer día de vida, presenta episodios paroxísticos, con aspecto de espasmos mioclónicos, EEGa y EEG convencional normales. No presenta alteraciones cerebrales en la RM cerebral. El estudio genético (CGH-Array) confirma la existencia de una anomalía cromosómica submicroscópica: (16p13.3p13.11)x3; que explicaría el fenotipo del paciente. El estudio genético de los padres fue normal.

Comentarios. La duplicación del cromosoma 16p13.3 que involucra al gen CREBBP, el cual está delecionado en el Síndrome de Rubinstein-Taybi, ha sido propuesta como causa de un Síndrome reconocible. Esta

alteración genética podría explicar la secuencia de Pierre-Robin y el resto de malformaciones asociadas que presentaba nuestro paciente. Sin embargo, el manejo de estos niños será diferente según la expresividad de este síndrome, que parece depender de la cantidad de material genético duplicado.

22. NEVUS CONGÉNITO GIGANTE "EN CALZÓN". *Corral Hospital S, Doval Alcalde I, Serena Gómez G, Javaloyes Soler G, Martín Armentia S, Peña Valenceja A, Cabanillas Boto M, Urueña Leal C. Complejo Asistencial Universitario de Palencia.*

Objetivo. Los nevus melanocíticos congénitos son una entidad frecuente en Pediatría. En función del tamaño y las zonas corporales afectadas estas lesiones toman distinta relevancia.

Caso clínico. Recién nacida a término. Sin antecedentes familiares de interés. El único antecedente reseñable fue una diabetes gestacional materna que se trató con dieta. Presenta un nevus melanocítico de gran tamaño que ocupa el área del pañal (región sacra, glútea y perineal) y tres nevus satélites de pequeño tamaño en: región parietal izquierda, brazo izquierdo y glúteo del lado izquierdo. Las principales complicaciones de estas lesiones gigantes son que; entre el 5-15% de ellas malignizan y además, hasta un 25% de ellos se asocian a melanosis neurocutánea (MNC, proliferación de células melánicas -benignas o malignas- en las leptomeninges u otras zonas del sistema nervioso central), por lo que su seguimiento resulta imprescindible. En este caso se realizó una ecografía del canal medular donde no se encontraron hallazgos de interés, así como una ecografía abdominal que fue normal. Contactamos con el Hospital de referencia, donde se realizará seguimiento, y tratamiento quirúrgico, según evolución.

Conclusión. Aunque la frecuencia de los nevus melanocíticos congénitos es alta, varía mucho en función de sus dimensiones. Los nevus gigantes son poco frecuentes y es de vital importancia un seguimiento estrecho de su evolución para evitar sus complicaciones.

23. NEVUS MELANOCÍTICO CONGÉNITO GIGANTE. A PROPÓSITO DE UN CASO. *García Saseta P¹, Fuentes Molina A¹, Palomares Cardador M², Manchado López P³, Sánchez Mínguez A⁴.* ¹Pediatría. Centro de Salud Iscar. ²Pediatría, ³Dermatología. Hospital Clínico Universitario de Valladolid. ⁴Pediatría. Hospital de Medina del Campo. Valladolid.

Introducción. El NMC Gigante (N g) ocurre en 1/20.000 recién nacidos vivos. Los NMC se clasifican según su tamaño en: NMC pequeños que miden menos de 1,5 cm, NMC medianos entre 1,5 y 19,9 cm y los NMC grandes o gigantes que miden más de 20 cm.

Caso clínico. Paciente de etnia gitana. Embarazo normal y controlado con serología rubeola inmune resto de serologías y cultivo de estreptococo negativo. Parto vaginal y eutócico, amniorraxis menor de 24 horas con líquido claro. Periodo neonatal sin incidencias. Al nacimiento se observa nevus melanocítico congénito gigante, que afecta región dorsolumbar, ambas escápulas, con extensión a hemitórax izquierdo, raíz de extremidad superior izquierda, región lateral izquierda de cuello y cuero cabelludo zona parietooccipital bilateral. Presenta además numerosas lesiones satélites en el resto de la superficie cutánea, la de mayor tamaño en abdomen, con zonas de piel paquidérmica. Resto de exploración sin hallazgos significativos. Se solicita durante su estancia en maternidad eco abdominal y transfontanelar que son normales y resonancia magnética cerebro espinal. A los 3 meses se realiza resonancia que no puede ser completada por laringoespasma, en dicha resonancia no se observan alteraciones morfológicas o de la señal parenquimatosa de estructuras supra e infratentoriales. No se aprecian

focos de depósito de material melanocítico meníngeo. Engrosamiento cutáneo con obliteración de la grasa subcutánea de la vertiente craneal posterior izquierda por su enfermedad de base. Recomendando realizar un control con contraste. La paciente ha acudido a revisiones a la unidad de dermatoscopia digital del servicio de Dermatología del Hospital Clínico Universitario de Valladolid, de manera irregular. Fué valorada por cirugía plástica del Hospital de la Paz a los 6 meses, programando cirugía que fue rechazada por los padres. Aparición progresiva de nuevas lesiones satélites asociando hipertrichosis en las zonas iniciales. En la actualidad con 5 años acude a la consulta de dermatología solicitando, de nuevo, valoración por el servicio de cirugía plástica del Hospital de La Paz, para posible cirugía, estando en el momento actual programada dicha cirugía. No ha presentado ninguna clínica neurológica, ni en las revisiones en dermatología se han observado signos de malignidad en las lesiones estudiadas por dermatoscopia.

Conclusiones. Las potenciales complicaciones de los N g son melanosis neurocutánea (si se localizan en el eje axial posterior) y transformación maligna. Su riesgo varía entre el 2% y el 42%. En la mayoría de los pacientes la melanosis neurocutánea es asintomática y se detecta como un hallazgo en los estudios de imagen, por ello es importante solicitar siempre TAC o RMN. Las indicaciones quirúrgicas incluyen, además de la erradicación del potencial maligno, el prurito crónico, la ulceración y la infección. Se destaca la importancia del seguimiento multidisciplinario de estos niños con el fin de detectar, de forma precoz, cualquier signo o síntoma neurológico que pudiesen desarrollar, como así también la presencia de signos de malignidad.

24. INCONTINECIA PIGMENTARIA: A PROPÓSITO DE UN CASO. *Aguerrever Machado MP¹, Bernués López E¹, Torres Mariño C¹, Elizondo Alzola A¹, Rodríguez Miguélez M¹, Arteta Saenz E¹, Arnaiz Solís J¹, García-Arroba Mancheño L².* ¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. La incontinecia pigmentaria es una enfermedad rara, que afecta a los tejidos derivados del ectodermo, de herencia ligada al cromosoma X dominante, originada en más del 80% de los casos por mutaciones de novo. En los hombres generalmente es letal antes del nacimiento, a diferencia de la gran variedad clínica que pueden presentar las mujeres, debido al fenómeno de inactivación al azar del cromosoma x. Se manifiesta al nacimiento en más del 50% de los casos o durante las primeras semanas de vida como lesiones en piel que pueden evolucionar en diferentes estadios o incluso presentarse simultáneamente. Inicialmente las lesiones son vesiculares o pustulosas en tronco o extremidades con una distribución sobre las líneas de Blaschko, esta primera fase se considera un criterio clínico mayor para el diagnóstico de la enfermedad, progresivamente las lesiones se tornan desde verrugosas o costrosas a lesiones residuales hiperpigmentadas lineales que suelen resolverse en la adolescencia. Otros tejidos frecuentemente afectados son la dentición, el vello corporal o el crecimiento de las uñas. Sin embargo el pronóstico de la enfermedad se debe a la afectación del sistema nervioso central (SNC) y de la retina que afecta el 30% de los casos.

Caso clínico. A continuación se presenta un caso de una recién nacida que presentó lesiones vesiculares, pustulosas y costrosas de distribución lineal de predominio en extremidades. Se realizaron cultivos bacterianos y PCR para el Virus herpes simple que fueron negativos, descartando la etiología infecciosa. Por persistencia de las lesiones se deriva a Dermatología diagnosticándose de Incontinecia pigmentaria por clínica y anatomía patológica. En la actualidad se encuentra pendiente el resultado del estudio genético. Por el riesgo de afectación del SNC se realiza una RM cerebral, en la que no se descarta la existencia

de una discreta atrofia cortical fronto-temporal con un seguimiento neurológico normal hasta la actualidad. En valoraciones oftalmológicas, no se han detectado alteraciones.

Comentario. En la infancia la piel puede ser la expresión de enfermedades importantes del SNC, debido a que comparten un mismo origen embrionario, es por esto que debemos aprender a considerar sus patologías no solo como alteraciones estéticas o infecciosas si no como hallazgos sugerentes de enfermedades que precisen un diagnóstico precoz, seguimiento estrecho o de consejo genético para futuras generaciones.

25. MANEJO DE UNA MANCHA EN VINO DE OPORTO EN EL RECIÉN NACIDO. *López Balboa P, Moreno Carrasco JL, Di Tata Franca C, López Casillas P, Vázquez S, Matías V, Garabito EL, Hernanz Sanz JL. Unidad Neonatología. Unidad Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Servicio de Dermatología. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. Las manchas en vino de Oporto o "nevus flammeus" son malformaciones capilares de flujo lento, que afectan a 3-5/1.000 recién nacidos. Suelen estar presentes al nacimiento y pueden localizarse en cualquier parte del cuerpo, aunque típicamente se suelen encontrar de forma unilateral o parcheada y respetando la línea media. Pueden asociarse a síndromes como Sturge-Weber o Klippel-Trenauney.

Caso clínico. Recién nacido varón, de 37+2 semanas que presenta al nacimiento una mancha en vino de Oporto en territorio V1 trigeminal derecho. Se realizan ecografía transfontanelar al nacimiento, visualización del fondo de ojo y resonancia magnética cerebral a los 11 días de vida dentro de la normalidad sin afectación estructural ni malformaciones capilares intracraneales. Dado el riesgo de glaucoma que presentan estos pacientes se realizó medición de presión intraocular, que resultó normal. Se solicitó igualmente Vídeo-electroencefalograma, donde se visualiza una actividad bioeléctrica cerebral aceptablemente estructurada para la edad gestacional. Se encuentra en seguimiento por oftalmología, dermatología y neuropediatría.

Conclusión. El síndrome de Sturge-Weber es una rara enfermedad congénita caracterizada por la presencia de la tríada: mancha en vino de Oporto, angiomas leptomenínges y afectación ocular. La malformación vascular suele ser más frecuente en territorios V1 y V2 trigeminales, presentando mayor riesgo de padecer este síndrome cuando afecta a línea media o son hemifaciales. Para su correcto diagnóstico es fundamental emplear técnicas de neuroimagen, neurofisiología y exploración oftalmológica precisando un seguimiento multidisciplinar debido al alto riesgo de padecer complicaciones neurológicas (epilepsia, discapacidad intelectual, hemiparesia...) y oftalmológica (glaucoma, defectos en la visión o angiomas). El tratamiento con láser proporciona una mejoría de la afectación cutánea a través de la destrucción selectiva vascular.

26. CASO DE RAMSAY HUNT EN NIÑA DE 11 AÑOS. *Álvarez Álvarez S¹, Pérez Basterrechea B¹, García-Cabo Herrero P², Menéndez del Castro M², Fernández Vañes L², Fidalgo Alonso A¹, Rodríguez de la Rúa V³. ¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Otorrinolaringología. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. ³Pediatría. Centro de Salud El Cristo.*

Introducción. El síndrome de Ramsay-Hunt está causado por una reactivación del virus varicela-zoster acantonado en el ganglio geniculado. Está caracterizado por vesículas dolorosas en conducto auditivo externo, parálisis facial y disfunción vestibulococlear. La instauración precoz del tratamiento sistémico con antiviral y corticoide mejora el pronóstico.

Caso clínico. Niña de 11 años sin antecedentes de interés que consulta en urgencias por otalgia y bultoma retroauricular derechos de 4 días de evolución, sin fiebre ni otra clínica asociada. Había pasado la varicela hacía 9 años. A la exploración se constata adenopatía retroauricular dolorosa y ambos tímpanos ligeramente deslustrados. Se realiza analítica que resulta anodina, y durante su estancia en urgencias aparecen vesículas en pabellón auricular derecho y parálisis facial periférica grado V ipsilateral, por lo que solicitamos valoración por otorrinolaringología ante la sospecha de Sd. de Ramsay Hunt y se decide ingreso con Aciclovir y corticoides intravenosos y medidas sintomáticas a nivel ocular. Buena evolución a lo largo del ingreso con disminución de la otalgia y del volumen de la adenopatía, por lo que es alta 3 días después con Aciclovir oral durante 7 días y pauta descendente de corticoides, con seguimiento en atención primaria y consultas de otorrinolaringología. Las serologías para virus fueron negativas. No presentó hipoacusia ni clínica vestibular en ningún momento de su evolución. En los controles posteriores al alta hospitalaria, mejoría progresiva de la parálisis facial hasta su desaparición completa, siendo alta de consultas externas de otorrinolaringología 5 meses después del comienzo del cuadro.

Comentario. Es importante iniciar el tratamiento precozmente para disminuir las secuelas permanentes, si bien en niños son menos frecuentes que en adultos. No menos importantes son las medidas de cuidado ocular, que evitan complicaciones a ese nivel.

27. VALOR DIAGNÓSTICO DEL CGH-ARRAY DE ALTA RESOLUCIÓN EN EL AUTISMO DE CAUSA GENÉTICA. *Corral Hospital S, Serena Gómez G, Doval Alcalde I, Javaloyes Soler G, Martín Armentia S, Maldonado E, Peña Valenceja A. Complejo Asistencial Universitario de Palencia.*

Objetivo. Recordar la asociación que existe entre el autismo y las alteraciones genéticas (deleciones y duplicaciones) en el cromosoma 16.

Caso clínico. Paciente de 10 años sin antecedentes personales ni familiares de interés. Desde el colegio aconsejan a su Pediatra de Atención Primaria derivarle a psicología infantil para hacer una evaluación cognitivo conductual por mostrar una actitud inatenta en clase. En la consulta es diagnosticada de TDHA de tipo inatento y rasgos del espectro autista (TEA) a los 5-6 años. Acude a revisiones con la psicóloga, donde muestra escasos avances en las sesiones de apoyo que recibe. Por ello desde psicología infantil se canaliza el paciente a la consulta de neurología pediátrica para valoración en este sentido. Vista en la consulta de neurología infantil, tiene un fenotipo normal y rasgos TEA. Ante la mala respuesta a los estímulos cognitivos, y los rasgos TEA, se decide solicitar un CGH-array (perfil autismo), para tratar de filiar el cuadro. En el estudio de hibridación genómica de 180k se obtiene el siguiente resultado: nuestra paciente tiene una ganancia de material genético en el brazo corto del cromosoma 16 que se relaciona con trastornos del espectro autista.

Discusión/Conclusión. El autismo es un trastorno generalizado del desarrollo definido por un fenotipo neuroconductual que incluye la discapacidad social, el deterioro de la comunicación, los comportamientos repetitivos y los intereses restringidos. Los resultados de los estudios en gemelos y familiares han demostrado que la heredabilidad del autismo es de aproximadamente el 90% lo que lo convierte en uno de los trastornos complejos más hereditarios. En aproximadamente el 10% de los pacientes, el autismo puede explicarse por síndromes genéticos y anomalías cromosómicas conocidas. Sin embargo, a pesar de la alta heredabilidad del autismo, los estudios no han proporcionado información sustancial sobre el 90% de los casos de autismo cuya causa es idiopática. Con este caso, queremos resaltar la importancia del CGH-array, en el diagnóstico de los posibles casos de autismo de causa genética.

28. CASO CLÍNICO. MIGRAÑA HEMIPLÉJICA CON DISMINUCIÓN DEL NIVEL DE CONSCIENCIA DE FORMA PROLONGADA.

Ferragut Ferretjans F, Esteban Sanz R, Hortiguera Saeta M, Conejo Moreno D, Bernués López E, Gabaldón Pastor D, Ibáñez Llorente R, Bolea Muguruza G. Servicio Pediatría. Hospital Universitario de Burgos

Introducción. La migraña hemipléjica familiar es una entidad rara de migraña. Esta se caracteriza por la presencia de aura que cursa con hemiparesia pudiendo asociar trastornos sensitivos, visuales y del lenguaje. El 90% de los casos presentan crisis migrañosas de menos de 24 horas de duración. Se han descrito casos de agregación familiar y esporádica en similar proporción. Los principales genes causantes son el CACNA1, el ATP1A2 y SCN1A. Para el tratamiento agudo de las crisis se puede escalar en los diferentes grados de analgesia incluso en crisis graves se puede valorar el tratamiento con megabolos de corticoides, estando contraindicados los triptanes. En cuanto al tratamiento profiláctico existen diferentes fármacos (flunaricina, verapamilo, azetolamida, etc) con eficacia parcial en el control de las crisis.

Caso clínico. Niña de 6 años que ingresa en UCIP por cuadro clínico de cefalea aguda, fiebre y hemiparesia derecha tras traumatismo craneoencefálico y posterior disminución del nivel de consciencia (Glasgow 10/15), con resolución espontánea a los 8 días, sin presentar focalidad neurológica residual. Se descarta patología infecciosa y estructural durante su ingreso en UCIP. Dadas las características del episodio se realiza estudio genético para migraña hemipléjica, objetivándose mutación en el gen CACNA1A, compatible con la enfermedad. Se inicia tratamiento preventivo con Flumaricina, presentando crisis migrañosas autolimitadas posteriormente y nuevo ingreso en UCIP por el mismo motivo, de evolución clínica similar al previo.

Conclusiones. El espectro clínico de las crisis de la migraña hemipléjica es variable, pudiendo cursar con sintomatología sistémica como la fiebre, y clínica neurológica como convulsiones y encefalopatía aguda, resultando complejo el diagnóstico diferencial. Se ha demostrado que los traumatismos craneoencefálicos puede ser causa desencadenante. La resolución de las crisis suele ser completa y cursar sin alteraciones residuales. El conocimiento del amplio espectro sintomático será esencial para la sospecha de esta entidad, siendo el diagnóstico definitivo clínico sin ser necesaria la confirmación genética.

29. HALLAZGO CASUAL DE MALFORMACIÓN ARTERIO VENOSA CEREBRAL EN PRUEBA DE IMAGEN.

Gacimarin Valle P, Pérez España A, García Lamata O, Ortega Vicente E, Melero González A, Benito Gutiérrez M, Carranza Ferrer J, Izquierdo Herrero E. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario. Valladolid.

Introducción. Las malformaciones arteriovenosas cerebrales (MAV) son lesiones causadas por errores en el desarrollo embrionario del sistema vascular. Esto origina en la trama venosa canales distorsionados de paredes irregulares con defecto focal de las células musculares lisas. Aun estando presentes desde el nacimiento, pueden no ser evidentes hasta semanas, meses o años después.

Caso clínico. Paciente de 9 años sin antecedentes personales ni familiares de interés. No antecedentes de cefalea. Acude a Urgencias por cefalea brusca hemicraneal izquierda de 72 horas de evolución. Refieren traumatismo craneal tres días antes tras contusión banal en zona parieto-temporal izquierda. No asocia pérdida de conocimiento. Doce horas después inicia cefalea intermitente invalidante a pesar de analgesia convencional, náuseas, y mareo con sensación de giro de objetos que se incrementa con el movimiento. Empeoramiento progresivo, con cefalea intensa en la zona del traumatismo y región periorcular, pulsátil. La familia lo encuentra decaído y con habla enlentecida. Exploración

física: regular estado general, palidez cutánea. Decaimiento. Glasgow 15. Consciente, orientado y colaborador, con habla escandida. Pupilas isocóricas y normorreactivas. Rigidez nuchal con discreto dolor a la movilización del cuello. No meningismo. Inestabilidad en la marcha. Se inicia hidratación y analgesia endovenosas. Tras dos horas de observación muestra mejoría evidente de la cefalea, persistiendo datos de alarma neurológica (habla escandida, cervicalgia y alteración de la marcha), solicitándose TC cerebral donde se objetiva una hiperdensidad del seno transversal y golfo de la yugular izquierda, con remodelación del foramen yugular. Dado los hallazgos se realiza TAC cerebral con contraste y angioTAC, objetivándose una MAV hemicerebelosa izquierda con aporte dependiente de la arteria basilar izquierda e importante drenaje venoso, con dilatación del golfo de la yugular y venas que drenan al plexo venoso profundo, que parece corresponderse con una vena de drenaje trombosada. Ante este hallazgo se deriva a Neurocirugía para plantear el abordaje quirúrgico urgente de la lesión.

Comentario. Las MAV cerebrales son una entidad potencialmente mortal. Su presentación clínica es heterogénea, desde máculas asintomáticas a lesiones de alto flujo, o aquellas que por su localización pueden poner en peligro la vida del paciente. Las manifestaciones más frecuentes al debut son cefalea súbita, ictus, hemorragia, convulsiones y déficit focal progresivo. Con menor frecuencia son detectadas como hallazgo casual en una prueba de imagen realizada por otro motivo, como es el caso de nuestro paciente, pudiendo ser tratadas de forma precoz, mejorando el pronóstico de los pacientes.

30. FLEBECTASIA YUGULAR: DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL EN MASAS LATERO CEREBRALES.

Lara Cárdenas DC, Pérez Costoya C, Pontón Marino B, Molnar A, Barnes Marañón S, Amat Valero S, Álvarez Muñoz V, Gómez Farpón A. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. La flebectasia es una patología infrecuente o infra-diagnosticada. Es una dilatación fusiforme congénita sin tortuosidad que se presenta como una masa que aumenta de tamaño con la maniobra de Valsalva, sin induración ni signos inflamatorios; puede afectar cualquier vena la más frecuentemente afecta es la yugular interna como en nuestro paciente; no suelen dar síntomas salvo en casos severos en los que desplaza o comprime estructuras adyacentes; se debe realizar diagnóstico diferencial con laringocele, masas mediastinales, bullas apicales que también pueden cursar como masas cervicales intermitentes; el tratamiento descrito en la literatura es conservador o quirúrgico y dependerá de la evolución y sintomatología del paciente.

Caso clínico. Presentamos el caso de una paciente de 3 años con cuadro de 3 meses de evolución de masa en región laterocervical derecha de coloración azulada que aparece con maniobras de Valsalva, sin ninguna sintomatología asociada. En la exploración se objetiva tumoración blanda de coloración azulada en la zona laterocervical derecha que aparece cuando realiza maniobras de Valsalva. Se solicita ecografía doppler cervical que evidencia asimetría de tamaño yugular con dominancia derecha con una disposición anómala lateralizada al esternocleidomastoideo. A los 3 meses se realiza nueva ecodoppler cervical sin cambios con respecto a la previa. Ante la evolución estable y ausencia de sintomatología se maneja de forma conservadora con ecografías de control.

Comentario. El tratamiento de las flebectasias de la vena yugular interna está descrito desde tratamiento quirúrgico a manejo conservador como en el caso descrito previamente, en el cual se realiza un seguimiento con controles ecográficos porque aunque este sea el método diagnóstico y de control, es de difícil realización por la edad de aparición de esta patología.

31. ENFERMEDAD TRANSMITIDA POR PICADURA DE GARRAPATA: ¿FIEBRE BOTONOSA O TIBOLA? *Librán A, Ortiz N, Aguiar Jar P, Andrés de Álvaro M, Campo N, Velasco R, Pérez E, Centeno F. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.*

Introducción. Las garrapatas son los segundos vectores más importantes de transmisión de enfermedades infecciosas al ser humano tras los mosquitos. A medida que la incidencia de estas enfermedades aumenta, se convierte en más importante distinguir las distintas presentaciones clínicas de estos procesos por parte de los profesionales sanitarios.

Caso clínico. Niño de 11 años sin antecedentes personales de interés que consulta por fiebre (39°C) de 3 días de evolución. A la exploración física presenta adenopatía dolorosa subangulomandibular derecha de 2 cm y dos lesiones en cuero cabelludo sobre elevadas impetiginizadas, que al día siguiente se transforman en escaras necróticas. Los padres refieren tener en su domicilio perros con garrapatas aunque estas no se identifican en la paciente. Se solicita analítica sanguínea con hemograma y función hepatorrenal normales y serologías de *Borrelia* y *Rickettsia* recomendándose tratamiento sintomático. A las veinticuatro horas reconsulta por un cuadro compatible con parálisis facial periférica derecha. Ante la sospecha de enfermedad transmitida por garrapata se inicia tratamiento con doxiciclina. La paciente es controlada a la semana estando afebril y con disminución de la adenopatía persistiendo una zona de alopecia de 1 cm. El resultado de las serologías fue negativo por lo que se solicita un segundo control 15 días más tarde que evidencia títulos positivos para IgM *Rickettsia conorii* con IgG negativa, sin seroconversión IgM o IgG para el resto de serologías. La paciente completa tratamiento antibiótico con buena evolución y en la actualidad se encuentra asintomática y sin secuelas.

Conclusiones. En los últimos años se ha observado un aumento de las enfermedades transmitidas por garrapata, siendo las más frecuentes en nuestro medio la enfermedad de Lyme y la fiebre botonosa. El diagnóstico de fiebre botonosa, causada por *R. conorii*, se basa en la clínica, la epidemiología y el resultado de la serología pero esta última presenta dos limitaciones: en fase aguda un resultado negativo no descarta la infección y en segundo lugar, se ha demostrado hasta un 60% de reacciones cruzadas con otras rickettsias, como la *Rickettsia slovaca*. En el diagnóstico diferencial de nuestra paciente consideramos oportuno incluir la entidad conocida como TIBOLA/DEBONEL, causada por *R. slovaca* y transmitida por la garrapata del género *Dermacentor marginatus*. Se caracteriza por una escara necrótica en cuero cabelludo asociada a adenopatías dolorosas cervicales u occipitales, fiebre en algunos casos y raramente rash. Aunque el cuadro clínico de nuestra paciente es altamente sugestivo, el diagnóstico definitivo de esta entidad se basa en la PCR específica para *R. slovaca* (no disponible en nuestro centro) siendo el tratamiento de esta el pautado para la paciente.

32. ENFERMEDAD DE KIKUCHI-FUJIMOTO: CAUSA INFRECUENTE DE ADENOPATÍAS EN LA INFANCIA. *Urbaneja Rodríguez E¹, Salamanca Zarzuela B², González García H¹, Vaquero Hedrosa AIP², Garrote Molpeceres R¹, Martínez García G³, Montes Moreno S⁴. ¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid. ³Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. ⁴Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

Introducción. La aparición de adenopatías junto con otros síntomas sistémicos puede deberse a múltiples causas en Pediatría, destacando las infecciosas, tumorales y reumáticas, siendo fundamental un correcto diagnóstico diferencial entre todas ellas para poder identificar su origen.

Caso clínico. Niña de 12 años que fue derivada a consulta para estudio de adenopatía axilar derecha de reciente aparición, acompañada de astenia, exantema maculoso evanescente en tronco y poliartalgias de miembros inferiores. No fiebre ni otra sintomatología asociada. Antecedentes: Adoptada, origen asiático. Se desconocen en familia biológica. A la exploración destacó un conglomerado adenopático axilar de consistencia dura y móvil, confirmado por ecografía, sin otros hallazgos. Se solicitaron: Analítica sanguínea (detección de neutropenia inmune con PCR y VSG normales), estudio inmunológico (ANA positivos a títulos bajos, disminución de IgA y C4 en límite bajo de la normalidad) y estudio microbiológico (negativo). Se indicó resección completa de adenopatía y estudio de extensión por la complejidad diagnóstica, con aparición de leve hiper captación axilar en PET-TAC y detección de células plasmocitoides rodeando a áreas de necrosis y cariorrexis, con escasos blastos linfoides, compatible con una *linfangitis necrotizante tipo Kikuchi-Fujimoto* (KF).

Conclusiones. La enfermedad de KF es una causa excepcional de adenopatías en nuestro medio, ya que suele aparecer en mujeres jóvenes del sudeste asiático, planteando en ocasiones un difícil diagnóstico diferencial con enfermedades infecciosas y, sobre todo, tumorales, presentando un espectro clínico muy heterogéneo. Aunque se describe como una enfermedad benigna y autolimitada, se puede asociar con la aparición de otros fenómenos autoinmunes, por lo que precisa de un seguimiento estrecho.

Sábado 11 de noviembre - Sesión 3

Moderadores: Pablo Oyágüez Ugidos y Marta Vázquez Fernández

33. DRESS O NO DRESS: ESA ES LA CUESTIÓN. *Míguez Martín L, Higuelmo Gómez H, Valverde Pérez N, González Acero A, Barrio Traspaderne E, Gómez González B, Fernández Fernández A, Álvarez Caro F. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón.*

Introducción. El síndrome DRESS (*Drug Reaction with Eosinophilia and Systemic Symptoms*) es una toxicodermia grave de origen idiosincrásico infrecuente en pediatría. Cursa con eosinofilia acompañada de síntomas sistémicos. Su potencial gravedad hace recomendable un diagnóstico y tratamiento precoces.

Caso clínico. Varón de 8 años de edad sin antecedentes patológicos de interés con cuadro de faringoamigdalitis aguda a tratamiento empírico con amoxicilina oral (tolerancia previa satisfactoria). Tras 24 horas del inicio del fármaco presenta eritema malar, y a las 72 horas eritrodermia generalizada (sin dolor cutáneo) e inflamación de las articulaciones interdigitales, por lo que es valorado en Urgencias de Pediatría donde se le retira antibioterapia tras realizar Streptotest (negativo). Acude de nuevo tras 5 días del inicio del cuadro por persistencia de la fiebre, aparición progresiva de edemas a nivel facial y acral (incremento de 1.200 gramos de peso respecto a visita previa) y presencia de lesiones equimóticas en cuello, axilas e ingles. Nikolsky negativo y ausencia de bullas. Los estudios complementarios solicitados fueron normales exceptuando: leucocitos 6.220/mm³, eosinófilos 970/mm³ y positividad para ADN de herpes 6 en exudado faríngeo (127.257 copias/1.000 células). Tras 48 horas de ingreso con tratamiento sintomático: desaparición de la fiebre, el exantema y los edemas, por lo que recibe alta a domicilio. Acude a seguimiento en consultas de alergia infantil donde se le realiza nuevo estudio analítico (430/mm³ eosinófilos) y estudio de alergia a penicilinas: prick-test negativo; intradermorreacción positiva con lectura a las 48 horas (ampicilina 4 mm, amoxicilina 6 mm). Se completa estudio con *patch-test* a ampicilina 10%, amoxicilina 10% y cefuroxima 10% siendo positivo tanto a las 48 como 96 horas para amoxicilina y

ampicilina, estableciéndose el diagnóstico de reacción alérgica retardada a aminopenicilinas versus DRESS de inicio precoz.

Comentario. La enorme variedad de signos y síntomas clínicos hace complejo el diagnóstico de síndrome DRESS. A favor del mismo, en nuestro paciente, se encuentran la presencia de clínica cutánea, lesiones equimóticas, fiebre, edemas, artritis, eosinofilia e infección por el virus del herpes 6; y en contra: la ausencia de síntomas sistémicos, así como un tiempo de latencia precoz. Por todo ello, y dada la falta de uniformidad respecto a los criterios diagnósticos del síndrome DRESS se establece un diagnóstico diferencial entre un síndrome DRESS de presentación precoz inducido por amoxicilina frente a una reacción retardada a aminopenicilina asociada a la infección por el virus del herpes humano 6 simulando un síndrome DRESS, sin poder descartar que en nuestro caso ambas entidades sean distintas fases evolutivas de un mismo proceso. Las pautas iniciales implican en ambos casos suspender el fármaco sospechoso y administrar las medidas de soporte necesarias.

34. TRAUMA CERVICAL CON ENFISEMA ASOCIADO. PARADIGMA DEL ACCIDENTE CON ALTO RIESGO VITAL Y CON EVOLUCIÓN ESPONTÁNEA FAVORABLE. *Pérez España A, García Lamata O, López Balboa P, Burgueño Rico R, Carranza Ferrer J, Villa Francisco C, Bermúdez Barrezueta L, Marcos Temprano M. Servicio de Pediatría. Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. La región cervical se caracteriza por presentar un número elevado de estructuras vitales que pueden verse afectadas ante traumatismos, ya sean cerrados o penetrantes.

Caso clínico. Varón de 6 años de edad, que tras traumatismo cervical anterior cerrado, al golpearse contra una mesa, presenta: disfonía, dolor retroesternal e inflamación cervico-facial de instauración rápida y progresiva. A la llegada a Urgencias, en la exploración física se observa: eritema lineal de 1,5 cm de longitud a nivel cricotiroidoideo, sin herida incisa. Destaca inflamación con crepitación a nivel facial, cervical y torácico superior. Inicia espiración alargada y quejido leve, detectando ruidos cardíacos apagados, ectópicos. Análisis sanguíneo, coagulación y gasometría venosa, normales. En la radiografía cervical se aprecia, enfisema subcutáneo cervical; y en la radiografía de tórax, aire ectópico en región mediastínica anterior. En el TAC cervical con contraste: enfisema subcutáneo hasta base del cráneo y tórax, así como presencia de aire en espacios espinales y compartimentos cervicales; la columna aérea traqueal está conservada sin observarse flap en sus partes blandas, no se objetiva compromiso vascular ni extravasación de contraste y en el esófago no se encuentran signos sugestivos de lesión. Se inicia antibioterapia profiláctica de amplio espectro, analgesia y protección gástrica manteniéndose a dieta absoluta. Evoluciona favorablemente, con disminución del enfisema, retirando oxígeno a las 12 horas. Se realiza esofagograma con contraste, sin evidenciarse fuga, por lo que inicia tolerancia oral sin incidencias. Radiografía de tórax previa al alta, con mejoría de la fuga aérea.

Discusión. El caso descrito de un trauma cervical con enfisema asociado e inicio de insuficiencia respiratoria, nos pone en alerta para el abordaje de la vía aérea de emergencia. El enfisema, puede producir compromiso obstructivo de vía aérea o vascular. En la búsqueda de la etiología de la fuga aérea, se debe realizar un TAC. La fibrobroncoscopia se reserva para pacientes inestables, ya que se corre el riesgo de aumentar la laceración o incluso crear una falsa luz. Si la situación es crítica, la traqueotomía o cricotiroidotomía urgente es la actitud más adecuada. Es importante el seguimiento posterior de estos pacientes, vigilando posibles complicaciones como puede ser la mediastinitis o la fascitis necrosante cervical.

35. TAQUICARDIA VENTRICULAR FASCICULAR EN URGENCIAS DE PEDIATRÍA: DESCRIPCIÓN DE UN CASO. *García Lamata O, Gamba Arzoz M, Pérez España A, Carranza Ferrer J, Villa Francisco C, de la Huerza López A, Bahillo Curieses P, Rellán Rodríguez S. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. La taquicardia ventricular fascicular izquierda suele presentarse en pacientes sanos sin cardiopatía estructural, principalmente como una TV monomorfa sostenida, con imagen de bloqueo de rama derecha y eje superior. Se produce por un mecanismo de reentrada en la región inferoposterior del septo interventricular, involucrando uno de los fascículos del sistema de conducción del haz de His. Característicamente responde al tratamiento con verapamilo.

Caso clínico. Adolescente de 13 años que acude a Urgencias por palpitaciones de 4 horas de evolución, de inicio mientras jugaba al fútbol. No asocia sudoración, dolor torácico, mareo, síncope ni otra clínica acompañante. Refiere episodios similares en más ocasiones, todos ellos de las mismas características y siempre en contexto de ejercicio físico, que ceden de forma espontánea en horas. Como antecedentes, inició tratamiento con sertralina y clorazepato tres meses antes, pautado por Psiquiatría Infantil. A su llegada a Urgencias, su triángulo de evaluación pediátrica es estable, destacando tan solo la taquicardia y un latido carotídeo marcado en la exploración física. Se realiza un ECG que muestra una taquicardia regular de QRS ancho, a 178 lpm, con morfología de bloqueo de rama derecha y eje superior. Ante la estabilidad del paciente y al no objetivar ninguno de los criterios de Brugada en el registro electrocardiográfico, se decide tratar inicialmente como una TSV, sin conseguir respuesta tras la administración de adenosina, flecainida y esmolol. Finalmente se administra verapamilo revirtiendo a ritmo sinusal. La respuesta a verapamilo junto con la morfología de la taquicardia nos permitió realizar el diagnóstico. El paciente ingresó monitorizado sin presentar nuevos episodios y posteriormente fue dado de alta a domicilio en tratamiento con verapamilo oral.

Conclusiones. Ante un niño hemodinámicamente estable con taquicardia de QRS ancho que no cumple criterios de Brugada, podemos realizar una prueba terapéutica con adenosina. Sin embargo, si hemos comprobado que la dosis y forma de administración de la misma han sido correctas y no hemos obtenido respuesta, deberemos manejarlo como una TV. Presentamos un caso de TV fascicular cuyas características electrocardiográficas permiten identificarla y con ello pautar el tratamiento adecuado.

36. PICADURA DE GARRAPATA ¿ES EFECTIVA LA PROFILAXIS ANTIBIÓTICA? *Palomares Cardador M, Castro Rey M, Carranza Ferrer J, García Saseta P, Izquierdo Herrero E, Justo Vaquero P, López Casillas P, López Balboa P. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. La "fiebre exantemática mediterránea" (FEM) es una zoonosis causada por *Rickettsia conorii* (*R. conorii*), transmitida a través de la picadura de la garrapata del género *ixodes* y su complejo *Rhipicephalus sanguineus*. Endémica de países de la cuenca mediterránea y frecuente en época estival su espectro clínico abarca fiebre elevada, cefalea, exantema y mancha negra. Pese a que la detección de anticuerpos mediante la inmunofluorescencia indirecta (IFI) sigue siendo la técnica diagnóstica más empleada, sus resultados tardíos hacen que los datos clínicos y epidemiológicos constituyan la base del diagnóstico.

Caso clínico. Paciente de 9 años, bien vacunada, que consulta en el Servicio de Urgencias por cefalea y artromialgias. Antecedente de estancia en un campamento estival la semana previa, a raíz del cual extrajeron en domicilio varias garrapatas adheridas a la piel y cuero cabelludo. Se encuentra afebril sin presentar otros síntomas. En la exploración

física presenta pápulas diseminadas en dorso de pies, EEI y tronco, sugerentes de picaduras sin signos de celulitis. Sistema ganglionar sin hallazgos siendo el resto de la exploración normal. Se extrae analítica sanguínea (anodina) y serologías frente a toxoplasma, tularemia, borrelia, virus epstein barr, citomegalovirus, *R. conorii* y *coxiella burnetti*. Ante la sospecha de exposición prolongada al vector y la manipulación de las garrapatas se prescribe dosis única profiláctica de doxiciclina oral. Reconsulta a los 15 días por fiebre elevada de 24 horas de evolución y artralgias sin otra clínica. La exploración física es normal sin encontrarse exantema, conjuntivitis ni foco infeccioso que justifique la fiebre. Analítica y hemostasia normales. El resultado serológico inicial confirmó un débil positivo para *R. conorii*, remitiéndose nueva muestra serológica e iniciando tratamiento con doxiciclina durante 3 días vía oral. Se realiza seguimiento telefónico con desaparición de la fiebre a las 48 horas sin presentar complicaciones. El 2º resultado serológico, confirmó la infección aguda por *R. conorii* (IgM positiva, IgG negativa).

Comentarios. La FEM se engloba dentro de las patologías ocasionadas por rickettsias, responsables de las "fiebres manchadas". De curso benigno y autolimitado 1 de cada 10 pacientes puede presentar complicaciones graves. El diagnóstico diferencial inicial con otras enfermedades exantemáticas agudas es difícil, siendo necesario un alto índice de sospecha. A pesar de que varios autores recomiendan la administración de dosis única de doxiciclina en caso de extracción manual del parásito, exposición al mismo superior a 48 horas o presencia de garrapatas repletas, en nuestro caso la profilaxis no fue efectiva, siendo necesario un ciclo de tratamiento de 3 días con doxiciclina.

37. DOLOR TORÁCICO EN URGENCIAS: LA IMPORTANCIA DEL ECG. López Fernández C, Alkadi Fernández K, Caldeiro Díaz MJ, Alegría Echauri J, Viadero Ubierna MT, Llorente Pelayo S, Fernández Calderón L. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. El síndrome de Brugada es una canalopatía con un patrón electrocardiográfico característico que predispone a arritmias ventriculares, causando el 4-12% de muertes súbitas (MS). Su prevalencia se estima en 5/10.000 habitantes. Existen tres patrones ECG. El diagnóstico se establece con el patrón tipo I más un criterio clínico. Sin embargo, la sola presencia de patrón I puede asociarse a MS, considerándose pacientes de riesgo. Herencia autosómica dominante, siendo el 50% de casos esporádicos. Pueden presentar MS, síncope, palpitaciones y mareo; siendo la fiebre un factor modulador importante en pediatría. Existen pruebas de provocación con fármacos que evidencian el patrón tipo I. En los pacientes con alto riesgo de muerte súbita se indica la implantación de un DAI.

Caso clínico. Niño de 10 años que presenta desde hace 1 hora dolor centrotorácico punzante, no irradiado. Asocia fiebre de hasta 39°C de 36 horas de evolución. Expl. física y ctes normales salvo Tª 38°C. Rx de tórax y analítica con troponina normales. ECG durante pico febril compatible con patrón tipo 1. ECG de control (sin fiebre) y ecocardiografía: Normales. Se remite al HSJD para completar estudio y estratificación de riesgo. Estudio genético negativo. EEF: Tras dosis seriadas de flecainida se evidencia un patrón tipo I. Se realiza EEF HV42 ms (normal) y estimulación ventricular agresiva que no induce taquicardias, compatible con Síndrome Brugada de bajo riesgo, inducible por fiebre y fármacos. No precisa implantación de DAI.

Comentarios. El diagnóstico precoz es fundamental para reducir los desenlaces fatales en la población pediátrica. El ECG es una prueba diagnóstica sencilla e inocua que se debe realizar en todos los pacientes que presenten sintomatología compatible, especialmente en caso de síncope y/o convulsión.

38. SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO AUTOLIMITADO EN UN HOSPITAL SECUNDARIO. Hernández Villarreal AC, Jiménez Casso MS, Domínguez Bernal E, Valladares Díaz AI, Hernández Carbonell M, García-Trevijano Cabetas L, Lozano Rincón L. Servicio de Pediatría. Hospital General de Segovia.

Introducción. El síndrome hemolítico-urémico (SHU) es una microangiopatía trombótica definida por la triada: anemia hemolítica, trombopenia e insuficiencia renal aguda. Es una de las causas más frecuentes de daño renal agudo en menores de 5 años. El SHU típico es el más frecuente en niños (90%) y suele ser secundario a infección gastrointestinal por enterobacterias productoras de verotoxina, principalmente *E. coli enterohemorrágico* (ECEH). Presenta importante morbimortalidad, principalmente en relación con el desarrollo de insuficiencia renal aguda, siendo necesarias técnicas de depuración extrarrenal en 40-60% de casos.

Caso clínico. Lactante de 10 meses de edad con cuadro de diarrea mucosanguinolenta de 4-5 días de evolución, en remisión; consulta por irritabilidad y reinicio de vómitos en las últimas 24 horas. Antecedentes: prematuro 28 semanas, primer gemelo, hemiparesia derecha leve secundaria. A la exploración física destaca palidez cutánea, distensión abdominal y cifras elevadas de tensión arterial (TA 96(P95)/61(P99) mmHg), sin otras alteraciones. En pruebas complementarias se objetiva proteinuria y hematuria significativas con función renal alterada (creatinina 0,8 mg/dL, urea 71 mg/dL), anemia hemolítica (Hgb 10,7 g/dL, Hcto 30,7%, LDH 1.966 U/L, bilirrubina indirecta 0,5 mg/dL, esquistocitos aislados, haptoglobina indetectable, coombs directo negativo) y trombopenia (89.000/mm³). A su ingreso se inicia fluidoterapia intravenosa y Nifedipino a 0,25 mg/kg/dosis. Presenta proteinuria en rango nefrótico y hematuria persistente con oliguria (0,75 cc/kg/h) hasta el día+3 de ingreso, sin empeoramiento de la función renal, así como plaquetopenia hasta 63.000/mm³ (día+3) y anemización hasta 7,6 g/dL (día+5). Precisa restricción hídrica y administración de diurético. Mejoría clínica y analítica progresiva y espontánea a partir del día+3, sin necesidad de transfusiones ni diálisis. Coprocultivo: se aísla ECEH verotoxigénico 0157:H7. Recuperación clínica y analítica adecuada al alta (día+9), persistiendo hematuria leve e hipertensión arterial; continúa tratamiento con Nifedipino (max 0,5 mg/kg/dosis), en descenso, durante un mes. Actualmente asintomático con controles periódicos de forma ambulatoria.

Conclusiones. El SHU es una entidad grave e infrecuente que debe ser considerada en todo paciente con antecedente de diarrea, sobretodo sanguinolenta, y afectación multisistémica (2-15% de los infectados por ECEH). El diagnóstico y tratamiento precoz disminuyen la morbimortalidad. Los protocolos recomiendan el manejo en unidades de cuidados intensivos, ya que la evolución autolimitada, como en nuestro caso, es poco frecuente. A pesar de la recuperación completa tras la fase aguda, hasta 1/3 de los pacientes pueden desarrollar HTA, proteinuria o enfermedad renal crónica, por lo que es necesario un seguimiento a largo plazo.

39. SÍNDROME DE STEVENS JOHNSON: LA OTRA CARA DE MYCOPLASMA PNEUMONIAE. Valverde Pérez N, González Acero A, Higelmo Gómez H, Míguez Martín L, Gómez González B, Barrio Traspaderne E, Rodríguez Fernández S, Pardo de la Vega R. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón.

Introducción. El síndrome de Stevens-Johnson (SSJ) es una reacción de hipersensibilidad tipo IV que típicamente involucra la piel y las membranas mucosas, de extensión y gravedad variables, pudiendo llegar a provocar la muerte del paciente.

Resumen del caso. Niño de 6 años, sin antecedentes previos de interés, que inicia tos, fiebre y *odinofagia*, y se diagnostica de neumonía pautando amoxicilina clavulánico. La fiebre remite a las 24 horas pero reaparece 48 horas después, por lo que se añade azitromicina. Al día siguiente aparecen lesiones vesiculosas y aftosas en mucosa oral, dolor a la deglución, así como úlceras conjuntivales asociadas a quémosis y vesículas en mucosa palpebral. Completa 6 días de amoxicilina clavulánico y 3 de azitromicina y, tras 24 horas sin antibióticos, inicia *lesiones cutáneas maculopapulosas* con centro purpúrico en pabellones auriculares y extremidades. Ante la persistencia de fiebre y la afectación del estado general, se decidió ingreso hospitalario con venoclisis, curas tópicas y analgesia intravenosa. Las lesiones conjuntivales evolucionaron favorablemente, no así las orales que provocaron incapacidad de ingesta oral prolongada, por lo que se trasladó a UCI pediátrica para nutrición parenteral. Como posibilidades etiológicas, la causa más probable era una infección (antecedente de neumonía, y finalmente se recibió resultado de IgM positiva para *Mycoplasma pneumoniae*) sin poder descartar hasta la confirmación microbiológica la posibilidad de que fuese secundario a fármacos, fundamentalmente amoxicilina-clavulánico e ibuprofeno.

Conclusiones. Dado que *M. pneumoniae* es el responsable del 40% de las neumonías atípicas en niños mayores de 5 años y una de las causas más frecuentes de SSJ, ante un SSJ que aparece tras una neumonía en un paciente de edad escolar, debemos descartar que dicha bacteria pueda ser la causante de ambos procesos.

40. REACCIÓN PERIANESTÉSICA: UNA ENTIDAD A TENER EN CUENTA. Valverde Pérez N, González Acero A, Higelmo Gómez H, Míguez Martín L, Gómez González B, Barrio Traspaderne E, Rodríguez Fernández S, Álvarez Caro F. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón.

Introducción. La incidencia de reacciones perianestésicas en la población general se estima entre una de cada 3.500 y una de cada 20.000 anestésicas realizadas, no existiendo cifras en la infancia. En Pediatría, la alergia a látex es la causa más frecuente, seguida de los relajantes musculares.

Resumen del caso. Niña de 6 años que, como únicos antecedentes de interés presenta asma bronquial y alergia a ácaros y gramíneas. Dada la dacriostenosis de larga evolución que presenta, se programa dacriorrinostomía en la unidad de cirugía menor ambulatoria con anestesia general, ara lo cual se emplean propofol, fentanilo y rocuronio. Durante el postoperatorio inmediato inicia dificultad respiratoria e hipoxemia por lo que con impresión diagnóstica de crisis asmática grave se decide ingreso en planta de hospitalización. Se administra tratamiento broncodilatador, corticoides intravenosos y oxígeno suplementario si bien, ante falta de mejoría franca, es trasladada a UCI pediátrica para iniciar ventilación mecánica no invasiva que se retira 24 horas después dada mejoría evolutiva. Durante su estancia en UCI pediátrica se inicia tratamiento empírico con amoxicilina-clavulánico y claritromicina ante condensación retrocardiaca en radiografía de tórax. Continúa tratamiento con buena evolución, por lo que es dada de alta. Dada la relación temporal entre los medicamentos anestésicos y el inicio de la sintomatología, ante sospecha de reacción perianestésica, se realiza estudio alérgico consistente en prick test a rocuronio, propofol y fentanilo, que resultaron negativos. Asimismo se realiza intradermorreacción con propofol y fentanilo, que resultan negativos, y con rocuronio que resulta positivo (10 mm). Se completa intradermorreacción con otros relajantes musculares (suxametonio y cisatracurio), que resultan negativos. Por tanto, se diagnosticó a la paciente de alergia a rocuronio, recomendando su evitación en el futuro y como alternativa para la relajación muscular podrán emplearse cisatracurio y suxametonio.

Conclusiones. Ante una dificultad respiratoria de inicio súbito sin causa aparente, durante o inmediatamente después de una intervención quirúrgica, debemos tener en cuenta la posibilidad de estar ante una reacción perianestésica e iniciar estudios alérgicos que permitan evitar nuevos episodios en el futuro.

41. COMPLICACIONES DE UNA HERIDA: SÍNDROME DE LA ESCALDADURA ESTAFILOCÓCICA. Romero García C, Mínguez Rodríguez B, Sánchez-Villares Lorenzo C, Viñolas Cuadros A, Criado Muriel C, Marco Sánchez JM, García Salamanca YA, Martínez Pereira A. Servicio de Pediatría. Unidad de Lactantes. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Introducción. El síndrome estafilocócico de la piel escaldada es una enfermedad causada por toxinas exfoliativas (ETA y ETB) del *S. aureus* produciendo una descamación intraepidérmica por diseminación hematógena. Es más frecuente en niños menores de 5 años, siendo las lesiones características las ampollas flácidas con eritema escarlatiniforme, con afectación localizada o difusa, y descamación epidérmica con la fricción (Nikolsky +). Presentamos un caso reciente de un Síndrome de la escaldadura estafilocócica.

Caso clínico. Lactante de 17 meses NAMC y sin antecedentes de interés que comienza con eritema facial y peribucal con edema palpebral bilateral. Refieren lesiones de 1 semana de evolución en antebrazo y en cuero cabelludo. En un inicio se diagnosticó de impétigo ampolloso, tratándose con Cloxacilina oral y Mupirocina tópica. Tras esto empeora, con eritema difuso en abdomen, y erosiones descamativas en cara, áreas peribucal y periorificial nasal, cuello y glúteos, con Nikolsky +. No afectación de mucosas. Afebril y sin ingesta previa de fármacos. Ingresó para tratamiento con cloxacilina IV, sueroterapia, analgesia y curas con tobramicina y mupirocina, precisando al inicio un bolo cloruro mórfico y midazolam para las curas. La analítica fue normal. El raspado de la piel dio positivo para *S. aureus*. A partir del segundo día comienza con mejoría, menor dolor y disminuyendo la necesidad de fluidoterapia, comenzando tratamiento oral con Amoxicilina-Clavulánico al 5º día. Se decide alta al presentar ya las lesiones en fase descamativa para acabar los 10 días de tratamiento oral.

Conclusión. Este síndrome es relativamente infrecuente en las consultas de Pediatría, debiendo realizar diagnóstico diferencial con patologías más banales como el impétigo o más graves como el eritema exudativo multiforme o la necrolisis epidérmica tóxica, los cuales requieren un tratamiento más intensivo. Es importante realizar una adecuada anamnesis para observar los factores de riesgo, así como saber identificar las lesiones para comenzar tratamiento antibiótico y analgésico cuanto antes.

42. MENINGITIS POR PASTEURELLA MULTOCIDA EN LACTANTE DE 40 DÍAS DE VIDA. González S, Hontoria E, Iglesias C, Ocaña C, Zoido E, Caballero O, Benavent R, Álvarez L. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León.

Introducción. La meningitis bacteriana es una enfermedad grave con consecuencias potencialmente peligrosas en cualquier rango de edad. En neonatos la expresividad clínica puede ser menor, por lo que requiere un alto índice de sospecha y un inicio precoz del tratamiento antibiótico.

Caso clínico. Lactante de 40 días de vida, sin antecedentes perinatales de interés, que acude a urgencias por fiebre e irritabilidad de escasas horas de evolución. Al ingreso en planta presenta exploración física normal. En analítica destaca leucopenia de 3.900/μl, procalcitonina

(PCT) 0,9 ng/mL y líquido cefalorraquídeo (LCR) con 16 leucocitos/mm³ (75% polimorfonucleares). Ante sospecha de meningitis bacteriana se inicia tratamiento empírico con ampicilina y cefotaxima. Inicialmente presenta fiebre persistentemente alta y elevación de proteína C reactiva a 100 mg/L y PCT hasta 4,98 ng/mL. Se ingresa en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos para monitorización de función cerebral sin presentar crisis clínicas ni eléctricas. Se aprecia hipercogenidad meníngea en ecografía cerebral sin evidencia de complicaciones. Ante la recepción de cultivos de sangre y LCR positivos para *Pasteurella multocida* sensible a penicilina se sustituye tratamiento antibiótico. En el control de LCR a las 72 horas se observa aumento de la celularidad, hipoglucorraquia e hiperproteinorraquia, y cultivo negativo. Presenta mejoría progresiva con desaparición de la fiebre al tercer día de ingreso y disminución de parámetros infecciosos. Rehistoriando a los padres refieren convivencia con un perro, sin haber evidenciado mordedura o arañazo. Tras el alta acude a consulta de neurología a los tres meses sin hallazgo de complicaciones neurológicas.

Comentarios. *Pasteurella* forma parte de la flora habitual de muchos mamíferos y aves. Las infecciones humanas por este microorganismo son raras, afectando sobre todo a ancianos, lactantes o inmunodeprimidos. *P. multocida* es un agente causal de meningitis excepcional. Debe sospecharse en pacientes en contacto estrecho con animales domésticos. La mortalidad es elevada (15-35% de los casos) y hasta un 10% desarrollan secuelas.

43. DÉFICIT DE PIRUVATO CINASA ERITROCITARIA: A PROPÓSITO DE UN CASO. *Siguero de la Infanta S, Fernández Provencio V, Moreno Carrasco JL, Herraiz Cristóbal R, Di Tata Francia C, González García H, Álvarez Guisasaola FJ.* Unidad de Hematología y Oncología Pediátricas. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. El déficit de piruvato cinasa eritrocitaria (DPK), si bien es la enzimopatía más frecuente, es una enfermedad rara presentando una incidencia 1:20.000 individuos con un patrón de herencia recesivo. El hematíe carece de núcleo donde sintetizar proteínas y tampoco tiene mitocondrias donde realizar el ciclo de Krebs, por ello produce el ATP por la vía anaerobia. La PK es la responsable de la producción del 50% del ATP del hematíe. Así, por alteración de la vía de la glicólisis, provoca anemia hemolítica crónica de intensidad variable.

Caso clínico. Lactante de 2 meses en seguimiento por Digestivo Infantil por rechazo de tomas, estancamiento ponderal y palidez desde los 15 días de vida. Como antecedentes personales presenta un foramen oval permeable, arteria subclavia derecha aberrante y estenosis periférica de rama pulmonar izquierda en seguimiento por Cardiología Infantil. No presenta antecedentes familiares de interés salvo un primo fallecido por síndrome nefrótico congénito. A la exploración física destacaba la palidez cutáneo-mucosa y un soplo II/VI. En la analítica sanguínea presentaba una anemia normocítica normocromática regenerativa con sobrecarga férrica sin datos de hemólisis. Durante el seguimiento precisa transfusión de concentrado de hematíes en 3 ocasiones en contextos infecciosos virales. Se inician estudios complementarios descartando causas infecciosas, nutricionales, hemorrágicas, así como talasemias, hemoglobinopatías, deficiencias enzimáticas eritrocitarias (glucosa-6-fosfato deshidrogenasa y DPK), alteraciones de membrana como la esferocitosis y aspirado de médula ósea sin hallar el origen de la anemia. Al año de vida, tras el descenso de la hemoglobina fetal y presentando la paciente datos de hemólisis, se realiza una resistencia globular osmótica sugerente de DPK, confirmándose en el laboratorio de referencia junto con el estudio familiar.

Comentario. El patrón oro del diagnóstico del DPK se basa en la reducción de la actividad enzimática pero es metodológicamente

compleja y da una alta tasa de falsos negativos. Por ello se debe valorar su repetición ante un alto grado de sospecha clínico/analítico en laboratorios de referencia.

44. SARCOMA DE EWING METASTÁSICO. A PROPÓSITO DE UN CASO. *Navarro Campo S, Martín Ramos S, Gutiérrez Alonso S, Nonide Mayo L, Megido Armada A, Oreña Ansorena V, De Lucio Delgado A, Villegas Rubio JA.* AGC de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Objetivos. El Sarcoma de Ewing (SE) es un tumor neuroectodérmico con una edad media de presentación de 14 años. Es el segundo tumor óseo infantil más frecuente y se caracteriza por la tríada de dolor, masa palpable e impotencia funcional. El diagnóstico es siempre anatomopatológico y puede demorarse hasta 6 meses. El tratamiento se basa en quimioterapia, cirugía y radioterapia.

Material y métodos. Mujer de 5 años con clínica de cojera y dolor en calcáneo izquierdo, diagnosticada de probable sinovitis transitoria. A los dos meses ante empeoramiento, acude a Hospital de referencia donde se realizan pruebas con normalidad en los resultados (analítica básica, estudio tiroideo y férrico, proteinograma sérico, estudio urinario, radiografía, telemetría y gammagrafía ósea). Se deriva a nuestro centro para completar estudios (RM pie normal) y seguimiento por Neuropediatría y Traumatología. Progresivamente negativa a deambulación, pie pendular izquierdo e incontinencia esfinteriana. Ante sospecha de compresión medular, se realiza RM urgente detectándose masa sacra con invasión raquídea y metástasis pulmonares, pleurales y peritoneales; tratamiento con radioterapia local, corticoides, fentanilo y gabapentina. Evaluación diagnóstica completa posterior: laboratorio (VSG 22, LDH 519), estudios de imagen (RM craneomedular, TC body, gammagrafía ósea, ecografía abdominal, ecocardiografía) y anatomopatológicos (biopsia masa y médula ósea). Diagnóstico final de SE sacro metastásico incluido en grupo 4 de tratamiento según protocolo Ewing SEOP-2001. Actualmente, semana 9 de Fase de Inducción. Clínicamente, vejiga neurogénica secundaria y mejoría en la movilidad de la extremidad.

Resultados y conclusiones. La sintomatología inicial es generalmente inespecífica por lo que es necesario estar alerta para diagnosticar precozmente una neoplasia infantil. Ante síntomas persistentes y consultas frecuentes en Urgencias, recordar la importancia de incluir la causa tumoral en el diagnóstico diferencial. Destacamos este caso por la rareza en la edad de presentación, la clínica de cojera persistente, la atipicidad metastásica y la urgencia oncológica al diagnóstico.

45. ESGUINCE QUE NO CURA. *García-Trevijano Cabetas L¹, Valladares Díaz A¹, Cocho Gómez MP³, Hernández Villarroel AC¹, Hernández Carbonell M¹, Lozano Rincón L¹, Gutiérrez Vázquez J¹.* ¹Servicio de Pediatría. ²Servicio de Radiodiagnóstico. Complejo Asistencial de Segovia. ³Centro de Salud Segovia III. Segovia.

Introducción. El Sarcoma de Ewing es una neoplasia maligna que afecta fundamentalmente a niños y adolescentes. Su incidencia anual es de 2,7 casos por cada millón de habitantes. Es más frecuente en el sexo masculino. Suele aparecer en las metáfisis de huesos largos, costillas y huesos planos. Clínicamente se presenta como un cuadro pseudoinflamatorio, con dolor nocturno e inflamación de la zona, asociando manifestaciones sistémicas (fiebre, síndrome constitucional, síntomas por compresión nerviosa, etc.). El diagnóstico se realiza mediante pruebas de imagen y examen histopatológico de la muestra.

Caso clínico. Niño de 11 años, sin antecedentes de interés que consulta en Atención Primaria por dolor y tumefacción en tobillo izquierdo

tras traumatismo jugando al fútbol. Diagnóstico de esguince; tratamiento sintomático. A los tres meses consulta de nuevo por persistencia de tumoración, sin dolor ni fiebre asociados, siendo remitido a consulta de Traumatología, donde objetivan tumoración en cara lateral del tobillo. Se realiza radiografía, donde se visualiza rarefacción ósea a nivel de calcáneo. Ante estos hallazgos se solicita RM y posterior TAC, observándose una lesión que destruye completamente la cortical del calcáneo izquierdo, con reacción perióstica e infiltración de partes blandas, compatible con osteosarcoma o Sarcoma de Ewing. Estudio de extensión negativo. Se traslada a centro de tercer nivel, donde se realiza biopsia de la zona compatible con Sarcoma de Ewing (tumor maligno de células redondas), confirmado con estudio inmunohistoquímico y molecular. Se inicia tratamiento poliquimioterápico según protocolo EuroEwing 2002 y posterior radioterapia. En seguimiento por hospital de tercer nivel.

Discusión. La heterogeneidad histológica favorece la diversidad de formas de presentación, haciendo complejo su diagnóstico. Debido a su similitud con otras enfermedades, el Sarcoma de Ewing es uno de los tumores más difíciles de tratar. El tratamiento multimodal actual (poliquimioterapia, cirugía y radioterapia) debe realizarse en centros hospitalarios adecuados, por lo que tendremos que trasladarlos a dichas unidades. La supervivencia estimada es de 25% a los 25 años tras el diagnóstico. Sin tratamiento, el 90% fallecen en el primer año por metástasis, principalmente pulmonares.

46. EPISTAXIS RECURRENTE: ALGO MÁS QUE CONSULTAR AL ORL. *Pastor AI, Caldeiro MJ, Calatayud SG, Alegría I, Garde J, López C, González-Mesones B, Meijón MM. Servicios de Pediatría y Hematología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

Introducción. Las hemorragias son un síntoma frecuente en la edad pediátrica. Su presencia recurrente en la infancia, puede hacer pensar la existencia de una coagulopatía. La enfermedad de von Willebrand (EvW) es el trastorno hemorrágico hereditario más frecuente, originado por anomalías cualitativas/cuantitativas de la proteína factor von Willebrand (FvW). Presenta en la mayoría de los casos un patrón de herencia autosómico dominante. Los pacientes afectados constituyen un colectivo muy heterogéneo con gran variabilidad clínica. Su diagnóstico requiere tanto de una evaluación clínica como de pruebas de laboratorio que incluyen estudios específicos y en ocasiones de análisis genético. Para su tratamiento disponemos de varias opciones terapéuticas no excluyentes entre sí (DDAVP, ácido tranexámico, concentrados de FVIII, agentes hemostáticos de uso tópico).

Caso clínico. Niña de 5 años remitida para valorar transfusión por anemia grave. Como antecedentes personales, refieren epistaxis recurrentes desde los 4 meses de vida, con anemia ferropénica recurrente desde los 2 años que precisa ferrotterapia oral. A los 4 años se realiza cauterización venosa nasal que no modifica las epistaxis. Apendicectomía hace 3 meses. Como antecedentes familiares, padre y abuelo paterno presentan epistaxis frecuentes. Días previos al ingreso objetivan marcada palidez y astenia, por lo que consultan, siendo ingresada para transfusión por hemoglobina de 4,7 mg/dl. Previamente, se había realizado estudio de anemia ferropénica recurrente con coagulación básica, sangre oculta en heces, serología de enfermedad celíaca y calprotectina fecal, todos normales. Durante el ingreso se repite coagulación básica con TP, TTPA, fibrinógeno y plaquetas normales. En el análisis ampliado resulta aumentado el análisis de la función plaquetaria (PFA), con déficit moderado de FvW, indicándose tratamiento con DDAVP a 0,3 µg/kg, con buena evolución posterior y cese del sangrado, siendo dada de alta. Estudio familiar positivo en el padre. Se pauta DDAVP ante sangrado o cirugía.

Comentarios. La epistaxis supone un motivo de consulta frecuente en pediatría. Su aparición reiterada en un paciente debe hacernos realizar una historia clínica de diátesis hemorrágica completa, que incluya el fenotipo hemorrágico del paciente y sus antecedentes familiares, con la finalidad de realizar un estudio dirigido y personalizado de cara a un correcto despistaje de coagulopatías hereditarias, cuyo correcto seguimiento y tratamiento repercutirá de forma positiva en la calidad de vida de estos pacientes.

47. ANEMIA HEMOLÍTICA EN UN RECIÉN NACIDO POR ALOINMUNIZACIÓN ANTI-E: UNA ENTIDAD POCO FRECUENTE QUE PUEDE SER GRAVE. *López Balboa P, Moreno Carrasco JL, Di Tata Francia C, García Lamata O, De la Huerza López A, Herraiz Cristóbal R, Matías del Pozo V, Hernanz Sanz JL. Unidad de Neonatología. Unidad de Oncohematología Infantil. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. La aloinmunización ocurre cuando el feto es positivo para un antígeno eritrocitario no presente en los hematíes de la madre. Durante la gestación se produce el paso transplacentario de Inmunoglobulinas G maternas frente a dicho antígeno al feto, pudiendo producir una anemia hemolítica. La causa más frecuente es la isoimmunización ABO ya que otras causas como la Rh antiD, aunque frecuente, no suele producir hemólisis importante desde la introducción de la gammaglobulina específica. Existen otras causas más raras de aloinmunización Rh como la anti-E no detectadas en las pruebas rutinarias que pueden provocar en algunos casos enfermedad hemolítica severa.

Caso clínico. Recién nacida (RN) a término que ingresa en la Unidad de Neonatología a las 14 horas de vida por hiperbilirrubinemia en rango de fototerapia (Bilirrubina total 10,03 mg/dl, Hb 17,8 g/dl). Antecedentes: madre trasfundida. Grupo Sanguíneo de la madre A+ y grupo de la recién nacida O+ con isoimmunización anti-E con título de anticuerpos 1/16. Resto normal. Exploración física: ictericia cutánea, resto normal. Precisa tratamiento con fototerapia durante un total de siete días por disminución lenta de la cifra de bilirrubina. Descenso progresivo de hemoglobina (Hb) hasta 12,9 g/dl al alta. Posteriormente se realizan controles clínicos y analíticos objetivándose anemia progresiva hasta una Hb mínima de 6,5 g/dl a los 26 ddd con clínica de taquicardia precisando transfusión de concentrado de hematíes. Controles posteriores con estabilización de parámetros analíticos permaneciendo asintomática.

Conclusión. La enfermedad hemolítica del RN por aloinmunización anti-E aunque poco frecuente puede ser grave por lo que recomendamos un seguimiento clínico y analítico estrecho en estos pacientes.

48. HIPOBETALIPOPROTEINEMIA: UNA ENTIDAD POCO FRECUENTE. *Pérez España A, Gacimartín Valle P, Fernández Provencio V, González Uribebarrea S, Bahillo Curieses MP, Marcos Temprano M, Rellán Rodríguez S, Marugán de Miguelsanz JM. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. La hipobetalipoproteinemia familiar es un trastorno genético infrecuente (1/1.000-3.000), con manifestaciones clínicas heterogéneas en su forma homocigota, similares aunque más leves que la abetalipoproteinemia (enfermedad de Bassen-Kornzweig), donde destacan esteatorrea, manifestaciones neurológicas y retinitis pigmentosa. La mayoría son heterocigotos asintomáticos, y el diagnóstico es frecuentemente casual, por niveles séricos bajos de colesterol-LDL.

Caso clínico. Se presentan dos varones de 10 y 12 años, que como hallazgo inesperado en analítica sanguínea realizada para valoración

de crecimiento y desarrollo y en el estudio de estreñimiento persistente, respectivamente, presentan el siguiente perfil lipídico, con resto de bioquímica normal:

	Caso 1	Caso 2
Triglicéridos	17 mg/dl	16 mg/dl
Colesterol total	80 mg/dl	69 mg/dl
Colesterol HDL	66 mg/dl	62 mg/dl
Colesterol LDL	10,60 mg/dl	3,8 mg/dl

Ante la sospecha de dislipoproteinemia, se confirman valores en nueva analítica, se cuantifica apolipoproteína A1: normal en ambos casos y apolipoproteína B: < 20,2 mg/dl en el caso 1 y < 24,5 mg/dl en el caso 2. Se objetiva reducción de niveles séricos de vitamina D y K en el caso 2, supliéndose su déficit vía oral. En este mismo paciente, se realiza biopsia duodenal, pudiéndose observar enterocitos con gotas de contenido lipídico. En ninguno de los casos se objetivan signos de degeneración retiniana en el examen oftalmológico. Ante la sospecha de hipobetalipoproteinemia se vuelve a historiar a los pacientes, sin encontrarse causas primarias (dieta vegetariana, malabsorción intestinal, patología hepática, malnutrición o hipertiroidismo, entre otras) y encontrando antecedentes familiares positivos en el caso 1 (madre). Se solicita estudio genético no detectándose mutaciones en las zonas estudiadas del gen APOB, localizado en el cromosoma 2p24.

Discusión. Es importante la detección de los portadores homocigotos para instaurar un tratamiento precoz, evitando las posibles complicaciones derivadas de la malabsorción de grasas y del déficit de vitaminas liposolubles. Los portadores heterocigotos son asintomáticos y presentan concentraciones circulantes de apo-B y c-LDL por debajo de la normalidad, por lo que pueden estar protegidos contra la aterosclerosis y sus complicaciones.

Sábado 11 de noviembre - Sesión 4

Moderadores: Sara Marín Uruña y Sara Martín Armentia

49. PATOLOGÍA INFRECUENTE DEL CORDÓN UMBILICAL EN EL NEONATO A TÉRMINO: UNA LLAMADA DE ATENCIÓN. *Gutiérrez S, Pérez B, Navarro S, Martín S, Megido A, Oreña V, Nonide L, Mantecón L. Servicio de Neonatología, Área de Gestión Clínica de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

Introducción. El cordón umbilical es una estructura esencial durante la vida intrauterina. Conecta al feto con la placenta y es el encargado de proporcionar oxígeno y los nutrientes necesarios. La mayoría de las anomalías del cordón umbilical no perjudican a los recién nacidos, pero algunas pueden causar graves problemas. En algunas ocasiones es posible detectarlas prenatalmente mediante las ecografías durante la gestación, sin embargo en otras no se descubrirá hasta el momento del parto o las primeras horas de vida del neonato.

Objetivos. Recordar la importancia del diagnóstico precoz y certero de las anomalías del cordón umbilical.

Material y métodos. Presentamos dos casos relacionados con patología del cordón umbilical. **Primer caso:** Neonato a término de 2 días de vida en el que durante la vista rutinaria en el nido se observa un engrosamiento proximal del cordón recubierto de gelatina y consistencia gomosa a la palpación junto a un defecto periumbilical de unos 2,5 cm de diámetro. En la ecografía prenatal del primer trimestre se detectó sospecha de onfalocele que se mantuvo hasta el tercer trimestre. En la

ecografía postnatal del cordón umbilical se visualizó una estructura quística de unos 15 mm, no se visualizaron imágenes que sugirieran contenido intestinal. Fue intervenido por parte de cirugía infantil sin incidencias hallándose un quiste de cordón. **Segundo caso:** Neonato de 2 días de vida en el que durante la exploración rutinaria en el nido se detecta un engrosamiento del cordón umbilical de consistencia gomosa con diámetro de inserción de aproximadamente de 2 cm, no doloroso y sin signos de sobreinfección. Procedía de una gestación a término sin incidencias, ecografías prenatales normales. Ya había realizado meconiorrexis. La ecografía del cordón umbilical fue informada como hernia umbilical con un asa intestinal en su interior sin signos de sufrimiento. Fue intervenido por parte de cirugía infantil a los 5 días de vida hallándose la persistencia de un conducto onfalomesentérico. El postoperatorio cursó sin incidencias.

Conclusiones. Es imprescindible reconocer cualquier anomalía umbilical en la primera exploración del neonato (incluso en el momento del parto previo al pinzamiento del mismo), dado que a pesar de su baja incidencia pueden acarrear problemas graves posteriores.

50. NO SIEMPRE ES UN EXANTEMA TÓXICO: RECIÉN NACIDO CON INCONTINENCIA PIGMENTI, CONVULSIONES E INFARTO CEREBRAL. *Llorente Pelayo S, Garmendia Amunarriz M, Pastor Tudela AI, Aguado Antón R, Merayo Fernández L, Arriola Rodríguez-Cabello S, Pérez Santos A. Hospitalización Neonatal. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

Introducción. Incontinencia pigmenti es una rara displasia neuroectodérmica dominante y ligada al cromosoma X causada por un defecto en el gen IKBKG. Hay 27,6 nuevos casos por año en todo el mundo; más del 50% son mutaciones esporádicas de novo, del 10-25% son familiares. Por lo general es letal en los hombres, las mujeres sobreviven debido al mosaicismo por inactivación X. Los síntomas cutáneos son característicos y evolucionan en 4 fases, que pueden estar presentes simultáneamente, y manifestarse desde el nacimiento o aparecer los primeros días. Pueden asociar defectos en el cabello, las uñas y los dientes. La mayor discapacidad la produce la afectación del sistema nervioso central (SNC) que ocurre en el 30-50% (retraso mental, parálisis espástica, ataxia cerebelosa y crisis convulsivas -10%-). En la neuroradiología, el hallazgo más frecuente es la atrofia generalizada, las alteraciones de la sustancia blanca subcortical y las alteraciones cerebelosas. El diagnóstico clínico se confirma con biopsia cutánea que demuestra cambios típicos. El manejo terapéutico requiere de abordaje multidisciplinar, sin que esté descrito ningún tratamiento específico.

Caso clínico. Neonato mujer, china; embarazo y parto normales. No antecedentes familiares de interés. Desde el nacimiento presenta lesiones hiperpigmentadas, maculo-papulosa, de < 5 mm de diámetro, en tronco y raíz de miembros; inicialmente poco llamativas. Al tercer día de vida presenta crisis convulsivas con desviación óculo-cefálica derecha y movimientos involuntarios tónico-clónicos en extremidades derechas confirmadas en el electroencefalograma. En la resonancia magnética cerebral se objetivan lesiones focales, con restricción en la secuencia difusión, en hemisferio cerebral izquierdo (lóbulo frontal, occipital y especialmente en corteza de la convexidad frontoparietal) compatibles con isquemia aguda de territorio de última pradera. Analítica ampliada, punción lumbar, ecocardiograma, fondo de ojo y estudio metabólico normales. La afectación cutánea se hace más evidente durante el primer mes de vida con aumento del número de lesiones de distribución lineal, siendo sugestivas de incontinencia pigmentaria. La histología de las lesiones cutáneas confirman el diagnóstico.

Comentario. Las lesiones dermatológicas en el recién nacido son frecuentes y habitualmente poco relevantes, sin embargo, en ocasiones

pueden ser la manifestación inicial de enfermedades con afectación sistémica. Si se asocia a sintomatología del SNC sugieren patología ectodérmica planteando diagnóstico diferencial con diversas enfermedades neurocutáneas. Este caso es de interés debido a la baja incidencia de esta enfermedad y a su forma de presentación: convulsiones neonatales con infarto cerebral isquémico.

51. FRACTURA DE FÉMUR NEONATAL: A PROPÓSITO DE UN CASO. *García-Trevijano Cabetas L, del Villar Guerra P, Rubio Álvaro MC, Domínguez Bernal E, Carrón Bemejo M, Hernández Villarroel AC, Hernández Carbonell M, Lozano Rincón L. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial de Segovia.*

Introducción. Las fracturas femorales en el recién nacido son extremadamente raras. Se producen tras partos instrumentados, realización de maniobras de versión cefálica externa, partos distócicos y múltiples o por patología fetal, como prematuridad, macrosomía, desproporción materno-fetal o presencia de osteoporosis u osteogénesis imperfecta. Suelen localizarse en el tercio superior del fémur y la clínica característica es irritabilidad/llanto a la manipulación, tumefacción e impotencia funcional.

Caso clínico. Recién nacido pretérmino (35semanas) de peso adecuado. Madre sana, primigesta. Embarazo gemelar controlado. Ecografías y serologías normales. Parto instrumental (ventosa) con previa versión manual externa intraparto por presentación transversa. Nace 2º gemelo hipotónico con escaso esfuerzo respiratorio. Reanimación III. Apgar 6/8. pH 7,23. Se ingresa en la Unidad de Neonatología a las 20 horas de vida al objetivarse llanto a la manipulación, gran tumefacción del tercio distal del muslo derecho con aumento del diámetro, sin signos de infección ni celulitis y movilidad conservada. Ausencia de crepitación. Hematomas en hueso poplíteo, dorso del pie y muslo derecho. Se realiza radiografía simple de miembros sin objetivarse inicialmente líneas de fractura. Ante esto, se realiza ecografía del muslo afecto, observándose hematoma sin alteración ósea. Preciso analgesia pautada y posteriormente de forma intermitente. Ante la disminución progresiva de la tumefacción y la mejoría clínica se decide alta al 4º día de vida, con tratamiento analgésico oral si precisara. Se realiza control radiológico a los 10 días de vida, donde se aprecia callo de fractura en tercio distal del fémur, compatible con fractura previa no visualizada. Diagnóstico actual: fractura de fémur distal derecho. Mantiene seguimiento en consulta de Pediatría y Traumatología Infantil de nuestro Hospital.

Discusión. El diagnóstico se basa en la sospecha clínica, confirmando con técnicas de imagen, siendo la radiología simple la mejor prueba para esto. En ocasiones, realizar una ecografía del miembro afecto puede ayudarnos a visualizar la fractura. Es necesaria la comunicación con el Traumatólogo Infantil para el diagnóstico y manejo de las fracturas de fémur neonatales. La mayoría de las veces el tratamiento es conservador, teniendo un pronóstico excelente.

52. TAQUICARDIA FETAL. A PROPÓSITO DE UN CASO. *Fernández Suárez N¹, Viadero Ubierna MT¹, Alegría Echauri J¹, Alegría Echauri E², Arriola Cabello S², González Gómez M³. ¹Pediatría, ²Cardiología Infantil; ³Pediatría, Neonatología; ³Obstetricia. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

Introducción. La incidencia de arritmias fetales es de 1-2 de cada 100 gestaciones. Suelen detectarse durante la monitorización cardíaca fetal o durante la exploración ecográfica del tercer trimestre. La taquicardia fetal, definida como un ritmo ventricular mayor de 180 latidos

por minuto, supone un 10% del total de estas arritmias. Existen varios tipos de taquicardia fetal, siendo los más frecuentes la taquicardia paroxística supraventricular (TPSV), el flutter auricular (FA), la taquicardia ventricular (TV), y la taquicardia auricular multifocal (TAM), siendo más frecuentes las dos primeras. Aunque menos del 10% de las taquicardias detectadas tienen repercusión en el feto, cuando se mantienen en el tiempo pueden producir insuficiencia cardíaca. El tratamiento de elección para la TPSV y el FA, cuando no existe hídrops es la digoxina, seguida por la flecainida, la amiodarona y el sotalol.

Caso clínico. Tercera gestación de una madre de 40 años, con dos hijos sanos. Se detecta taquicardia fetal en monitorización durante la semana 31. Mediante ecografía se diagnostica de TPSV sin hídrops (220 lpm). Se inicia tratamiento con digoxina 0,25 mg/12 h, hasta alcanzar niveles de digoxinemia adecuados, revirtiendo a ritmo sinusal al cabo de 72 horas. Controles posteriores correctos, con FC 130 lpm. Nace mediante parto vaginal en la semana 40+2, PN 3.730, sin incidencias. Durante su ingreso se mantuvo asintomático, con ECG y ecografía normales. Se encuentra en seguimiento en consultas de Cardiología Infantil.

Conclusiones. La mayoría de las taquiarritmias del feto son taquicardias por reentrada aurículo-ventricular, generalmente por vía accesoria. Suponen para el feto riesgo de desarrollar insuficiencia cardíaca, hídrops y muerte fetal, por lo que es muy importante detectarlas a tiempo e iniciar el tratamiento adecuado. No existe indicación de finalización de la gestación ni contraindicación para el parto vaginal salvo en casos de ICC importante. Es de vital importancia la asistencia del parto por neonatólogo y la observación posterior en Área de Neonatología para monitorización y medicación, si precisa.

53. HIPERAMONIEMIA GRAVE NEONATAL. *Zamora González N, Samaniego Fernández CM, Pino Velázquez M, Stanescu S, Belanguer Quintana A, Alcalde Martín C, Centeno Malfaz F. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.*

Introducción. La deficiencia múltiple de acil CoA-deshidrogenasa es una alteración de la oxidación de los ácidos grasos y los aminoácidos. La presentación puede ser neonatal grave con acidosis metabólica, miocardiopatía y hepatopatía, o leve en la infancia o edad adulta con descompensación metabólica episódica.

Caso clínico. Lactante de 8 días que acude a Urgencias Pediátricas por somnolencia e hiporexia de 12 horas de evolución, sin otra sintomatología ni clínica infecciosa. A su llegada, se administra oxígeno y se canaliza vía para extracción de analítica e inicio de sueroterapia y antibioterapia. Neurológicamente estuporosa, por lo que precisa intubación con ventilación mecánica. Hemodinámicamente, tras expansión de volumen y perfusión de dopamina permanece estable. Desde el punto de vista metabólico, al ingreso hipoglucemia de 17 mg/dl, que precisa aportes elevados de glucosa a 10 mg/kg/min. Hiperamoniemia 1.744 umol/L, por lo que se inicia tratamiento con ácido carglúmico vía oral y se contacta con hospital de referencia para realizar depuración extrarrenal. Acidosis metabólica grave que se corrige con bicarbonato intravenoso. Pruebas complementarias: Gasometría al ingreso: pH 7,05, pCO₂ 15 mmHg, HCO₃ 4,2 mmol/L, EB -26,3 mmol/L, láctico 2,9 mmol/L. Hemograma y bioquímica: normal salvo urea 96 mg/dl, ALT 117 U/L, AST 160 U/L, amonio 1.744 umol/L, creatina kinasa 869 U/L, PCR < 1 mg/L. Cuerpos cetónicos (sangre) 1,8 mmol/L. Muestras sangre y orina para estudio metabólico: Acidemia glutárica tipo II. Forma respondedora a riboflavina. Evolución: En hospital de referencia se inicia hemodiafiltración veno-venosa continua, se administra ácido carglúmico y cofactores, normalizándose los niveles de amonio a las 6 horas. Traslado a un centro de referencia para enfermedades metabólicas. Se optimiza tratamiento con ácido carglúmico, riboflavina, tiamina

y carnitina. Inicio de nutrición enteral con dieta limitada en aminoácidos ramificados y en leucina, aporte calórico elevado con dextrinomaltosa. A la semana se normaliza el perfil metabólico. Exploración neurológica y EEG sin alteraciones. Por riesgo de cardiomiopatía secundario a déficit de Coenzima Q10 se inicia tratamiento con ubidecarenona. Actualmente 16 meses, asintomática y con leves descompensaciones secundarias a infecciones.

Discusión: Es imprescindible un buen manejo inicial de la hiperamoniemia, administrando ácido carglúmico y cofactores hasta identificar el tipo de trastorno metabólico. La herencia es autosómica recesiva y es posible realizar un diagnóstico prenatal cuando se han identificado dos mutaciones patogénicas en la familia. Es esencial evitar el ayuno y otros tipos de agresiones precipitantes. Se debe contar con regímenes de urgencia para cualquier descompensación metabólica.

54. PARTOS DOMICILIARIOS: LA IMPORTANCIA DEL SEGUIMIENTO PRECOZ. *Lozano Rincón L¹, García-Trevijano Cabetas L¹, Carrón Bermejo M¹, Moreno Vicente-Arche B², Valladares Díaz AP¹, Hernández Villarroel AC¹, Hernández Carbonell M¹, Santana Rodríguez C¹.* ¹Servicio Pediatría. Complejo Asistencial de Segovia. ²Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Montepríncipe. Madrid.

Introducción. La tasa de partos domiciliarios está aumentando de forma exponencial en los últimos años, pudiendo conllevar un seguimiento médico insuficiente del recién nacido así como un retraso en el diagnóstico y tratamiento de patologías importantes.

Caso clínico. Recién nacida a término, embarazo controlado. Parto eutócico, domiciliario atendido por matrona, sin complicaciones. No reanimación. Lactancia materna exclusiva desde el nacimiento compartida con su hermano mayor de dos años. A los 5 días de vida consultan en el Servicio de Urgencias por tinte icterico progresivo. Exploración física: ictericia marcada de piel y mucosas, con mucosa oral seca. Pérdida de peso de 7,5% con respecto al nacimiento. Analítica con bilirrubina total de 52 mg/dL, predominio de fracción indirecta. Grupo sanguíneo madre 0+ y niña A+, coombs directo negativo. Se inicia fluidoterapia y fototerapia doble continua y dosis de seroalbumina 5% (1 gramo/kg). Ante el cuadro de ictericia neonatal grave por sospecha de incompatibilidad ABO, se decide traslado a hospital de tercer nivel con UCI neonatal. A su llegada, bilirrubina total: 34,6 mg/dL. Requiere la realización de dos exanguinotransfusiones asociado a fototerapia intensiva, disminuyendo los valores hasta normalizarse a las 48 horas. Se realizan estudios de la membrana del GR, niveles de G6PD y déficit de piruvato quinasa, ecografía transfontanelar y abdominal así como potenciales auditivos y RMN a los 15 días de vida resultando todo ello normal. Asintomática en el seguimiento al alta.

Discusión. La ictericia es uno de los motivos de consulta neonatal más frecuente, así como la causa más común de reingreso hospitalario en la primera semana de vida. La hiperbilirrubinemia no detectada puede tener consecuencias graves en el neonato, como kernicterus, parálisis cerebral o sordera. Resulta primordial conocer los factores de riesgo que ayudan a identificar a los pacientes que presentarán ictericia grave. La lactancia materna ineficaz, así como la falta de seguimiento médico del recién nacido pueden considerarse factores causales de gravedad en nuestro caso.

55. FENÓMENOS ISQUÉMICOS EN EL RECIÉN NACIDO. *Martínez Pereira A, Romero García C, García Sánchez R, Liras Muñoz J, Cebrían Muiño C, López Torija I, García Iglesias D, Marco Sánchez JM.* Servicio de Pediatría. Unidad de Neonatología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Introducción. Los fenómenos isquémicos son una entidad poco frecuente en un neonato. Su diagnóstico es clínico, basándose en la anamnesis y exploración física donde se objetivan cambios en coloración, temperatura, debilidad y dolor del miembro afecto. La confirmación debe realizarse mediante ecografía doppler. El tratamiento más frecuente es la anticoagulación con posibilidad de cirugía en caso de no respuesta.

Caso clínico. Presentamos el caso de un recién nacido mujer valorada a los dos minutos tras el parto por presentar palidez y mala perfusión en la extremidad inferior derecha. La paciente procede de un embarazo controlado de curso normal, sin alteraciones en ecografías prenatales. El parto fue eutócico a las 37+2 semanas de edad gestacional. Destaca como único factor de riesgo la diabetes gestacional insulino dependiente en la madre. En la exploración física se objetiva miembro derecho pálido con recuperación progresiva de color, pero sin alcanzar reperfundación completa en las siguientes horas. La auscultación cardiopulmonar es normal y la saturación de oxígeno adecuada y sin gradiente, los pulsos periféricos son positivos y simétricos y la exploración neurológica es normal. Las pruebas analíticas realizadas no presentan alteraciones. Se valora por Cirugía Vascul; hallándose por eco-Doppler leve flujo con ausencia de captación que recupera en exploración posterior a las tres horas. Se plantea como diagnóstico diferencial un vasoespasmo femoropoplíteo agudo con una malformación vascular. A las 12 horas de vida tras aplicación de medidas físicas como calor local se produce recuperación completa de la perfusión del miembro. Ante la rápida mejoría clínica se decide no administrar anticoagulantes. Al alta presenta flujos, coloración y temperatura normal y simétrica en ambos miembros inferiores.

Conclusión. En la paciente ante la resolución adecuada del proceso con medidas físicas fue posible evitar el tratamiento con anticoagulantes y sus efectos adversos. Queda de manifiesto la importancia de la exploración física para un diagnóstico y tratamiento precoz en casos de isquemia, evitando así posibles complicaciones como la gangrena y pérdida del miembro.

56. LESIÓN VASCULAR EN RECIÉN NACIDO. *Bolívar P, Izquierdo R, Morales F, Aguiar P, Andrés M, Caserío S.* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

Introducción. Las lesiones vasculares son una patología común en los recién nacidos. Aunque la mayoría son benignas y autolimitadas, algunas se asocian con otras malformaciones, como macrocefalia, displasia de cadera, dismetría e hipertrofia de miembros, glaucoma congénito, aplasia cutis o lupus neonatal. En algunas ocasiones forman parte de síndromes complejos, como SturgeWeber, Klippel Trenaunay, Proteus, etc.

Caso clínico. Recién nacido mujer, a término, de peso adecuado, que presenta desde el nacimiento lesiones cutáneas sugestivas de malformación vascular. Antecedentes: madre con hipotiroidismo autoinmune. Embarazo controlado normal; amniocentesis 46 XX. Parto eutócico. Periodo neonatal inmediato sin incidencias. Exploración física: lesiones maculares eritemato-violáceas, blanqueantes a la presión, con alguna zona de aplasia cutánea, localizadas en hemiabdomen izquierdo y cara interna de extremidad inferior izquierda. No dismetría ni hipertrofia de extremidades. Caderas estables, sin signos de displasia. Se realizó un seguimiento de la paciente en la consulta de neonatología y dermatología, siendo la principal sospecha clínica una cutis marmorata telangiectásica congénita. Pruebas complementarias: ecografías cerebral, abdominal, cardiológica y de caderas sin hallazgos patológicos. Dada la posible asociación de esta enfermedad con lupus neonatal, se realizó una determinación de anticuerpos maternos (ANA, anti-RO y anti-LA),

siendo el resultado negativo. Análítica con hemograma y hormonas tiroideas sin alteraciones. No se realizó valoración oftalmológica debido a la ausencia de lesiones faciales. Última revisión a los seis meses de vida: lesiones cutáneas ligeramente involucionadas, no disimetría de miembros y desarrollo psicomotor acorde a la edad.

Comentarios. La cutis marmorata telangiectásica congénita es un tipo de malformación vascular cutánea poco frecuente, esporádica, cuyo diagnóstico es fundamentalmente clínico. Las lesiones suelen estar presentes desde el nacimiento o poco después, y consisten en bandas reticuladas violáceas, unilaterales, localizadas con mayor frecuencia en extremidades inferiores, lo que puede llevar a una disimetría de los miembros. En general, el pronóstico es bueno; las lesiones tienden a desaparecer en los dos primeros años de vida. Sin embargo, en algunas ocasiones se asocian con otras anomalías, siendo las más frecuentes las asimetrías corporales y los trastornos tróficos de la piel, aunque también se han descrito trastornos del desarrollo psicomotor y retraso mental. Por este motivo, se realiza un seguimiento a nuestra paciente en consulta externa de neonatología.

57. TROMBOSIS DE LA VENA PORTA EN EL NEONATO. López Balboa P, Moreno Carrasco JL, Di Tata Francia C, Sigüero de la Infanta S, Matías del Pozo V, De la Huerza López A, Marcos Temprano M, Herraiz Cristóbal R. Unidad de Neonatología. Unidad de Oncohematología infantil. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. La trombosis venosa portal en el neonato (TVPN) es un evento raro que sucede en 1 de cada 100.000 nacidos vivos. Habitualmente cursa de forma asintomática, realizándose el diagnóstico en etapas posteriores de la vida. Son factores de riesgo la cateterización de la vena umbilical, exanguinotransfusión, sepsis y las trombofilias. Aún debido a su rareza es una de las principales causas de hipertensión portal extrahepática y sangrado gastrointestinal en los niños.

Caso. Recién nacida pretérmino de 35 semanas, parto mediante cesárea por posición podálica. Embarazo controlado, con diagnóstico en la ecografía de la semana 20 de calcificaciones intrabdominales, oligoamnios con pieloeftasia límite y pie zambo. Cariotipo 46XX con microarrays negativos. Al nacimiento se realiza estudio de extensión de malformaciones objetivándose en ecografía abdominal trombo, no oclusivo, en bifurcación portal de 1,7 cm x 0,3 cm, en ausencia de clínica. Hemograma y coagulación normales. Resto de estudios normales. Se solicitó estudio completo de trombofilias y se inició tratamiento con heparina de bajo peso molecular con dosis en función del Factor antiXa. A la semana se objetiva resolución completa del trombo, finalizando el tratamiento. Los estudios para la Mutación factor V de Leiden y Protrombina 20210 fueron normales. Continúa en estudio para el resto de trombofilias.

Conclusión. La TVPN es una patología rara, que cada vez es más diagnosticada. Aunque es probable una recanalización espontánea en los trombos no oclusivos, debe plantearse la opción de tratamiento anticoagulante si no existe coagulopatía, con el fin de minimizar el riesgo de complicaciones tales como hipertensión portal, atrofia lobar o cavernomas.

58. PAROTIDITIS BACTERIANA NEONATAL. Ortiz N, De Ponga P, Palacio L, Puente S, Pérez E, Díez N, Morales F, Salamanca B. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

Introducción. La parotiditis neonatal aguda es una afección rara, caracterizada la tumefacción a nivel parotídeo. El patógeno más común es *Staphylococcus aureus*, pero otros organismos pueden estar implicados, entre ellos el *Streptococcus agalactiae*. La vía de infección puede ser

ascendente desde el conducto de Stenon o por siembra hematógena. La fiebre está presente en la mitad de los casos, algunos de ellos con clínica de sepsis, incluso de meningitis.

Caso clínico. Paciente varón de 9 días de vida que acude a Urgencias Pediátricas por fiebre de 2 horas de evolución (máxima 38°C) asociando irritabilidad y aumento de tamaño de región parotídea izquierda con eritema. Como antecedente de interés destaca es la toma materna de *Streptococcus agalactiae* positiva con profilaxis antibiótica preparto incompleta con penicilina, no habiendo presentado el paciente signos de infección en el período neonatal. En la exploración presenta buen estado general, con triángulo de evaluación pediátrica normal. Se observa zona eritematosa e indurada a nivel inframalar izquierda, caliente y dolorosa, englobando a ángulo submandibular con leve oclusión ocular izquierda. No se observan puertas de entrada a nivel superficial ni en mucosa oral. Se realizan pruebas complementarias, Se extrae analítica sanguínea en la que se objetivan 24.500 leucocitos/μl con 64,3% neutrófilos, proteína C reactiva 11 mg/L, procalcitonina 0,11 ng/ml, amilasa < 5 U/L. Perfil hepático y renal, sistemático de orina y citquímica de líquido cefalorraquídeo normales. Se realiza ecografía de partes blandas compatible con parotiditis aguda izquierda, sin abscesos ni dilataciones ductales. Se decide ingreso con antibioterapia intravenosa con ampicilina y cefotaxima. 12 horas más tarde comienza con secreción purulenta a nivel del conducto de Stenon por lo que se sustituye ampicilina por cloxacilina. El cultivo del exudado y el hemocultivo resultan positivos para *Staphylococcus aureus* meticilin sensible. No se aísla en urocultivo ni LCR. La serología de parotiditis resulta negativa. Completa 10 días de antibiótico intravenoso con buena evolución.

Comentarios. La parotiditis neonatal se presenta clínicamente de manera similar a la parotiditis a otras edades, pero sus agentes causales son muy diferentes, por ello, se debe iniciar tratamiento antibiótico empírico de amplio espectro hasta la llegada de cultivos. La evolución es buena y son infrecuentes las complicaciones.

59. SÍNDROME DE NOONAN, PRESENTACIÓN DE UN CASO. Fidalgo Alonso A¹, Álvarez Álvarez S¹, Mangas Sánchez C¹, Carreras Ugarte L¹, Alonso Rubio P¹, González Fernández A², Viejo Díaz M³, García González N¹. ¹AGC Pediatría, ²Unidad de Cuidados Intensivos, ³Servicio de Genética. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. El síndrome de Noonan es una enfermedad monogénica de herencia autosómica dominante y de expresividad muy variable, con una incidencia entre 1/1.000-2.500 nacidos vivos. La clínica típica es talla baja, cardiopatía, dismorfia facial y alteraciones esqueléticas. Sin embargo, estos rasgos característicos no siempre están presentes al nacimiento ni en los primeros años de vida, lo que junto con una etiología genética heterogénea, dificulta el diagnóstico diferencial con otras patologías. Se presenta el caso de una niña diagnosticada de Síndrome de Noonan a los 3 años y medio de edad, que fue seguida en consultas externas de diversos servicios de Pediatría desde los 13 meses por variada sintomatología. El objetivo es mostrar la importancia del abordaje multidisciplinar y de la racionalización de los estudios complementarios según la evolución.

Caso clínico. Diagnosticada de CIA multiperforada a los 13 meses de edad tras presentar cianosis acra con el llanto. Valorada en Gastroenterología infantil a los 16 meses por regurgitaciones, detectándose fenotipo peculiar, descanalización de la talla y retraso psicomotor, por lo que se deriva a Genética solicitándose cariotipo, estudio de reordenamientos subteloméricos y array CHG que resultan normales. A los 2 años aparece hiperlordosis y medio año más tarde comienza con estrabismo. Valorada nuevamente en genética cuando cuenta con 3 años y medio de edad: fenotipo peculiar + cardiopatía congénita + estrabismo + talla baja +

retraso del lenguaje: se solicita estudio genético de posible Síndrome de Noonan/rasopatías, resultando ser portadora en heterocigosis del cambio patogénico c.188A>G (p.Tyr63Cys) en gen PTPN11.

Comentarios. Destaca en este caso la importancia de un seguimiento evolutivo en aquellos pacientes con sintomatología variada e inespecífica, ya que lo que a posteriori parece un diagnóstico sencillo, no lo es en un principio cuando los mismos signos y síntomas pueden formar parte de un amplio espectro de enfermedades. De ello se deriva la necesidad de solicitar pruebas diagnósticas de manera escalonada según la sospecha clínica, y la importancia de un abordaje global y multidisciplinar del paciente

60. PANHIPOPITUITARISMO DE DIAGNÓSTICO TARDÍO. Pérez Basterrechea B¹, Martín Ramos S¹, Gutiérrez Alonso S¹, Huidobro Fernández B¹, Albillos Almaraz R, Rodríguez Dehli C², Riaño Galán I. ¹AGC Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. ²Servicio Pediatría. Hospital San Agustín. Avilés.

Introducción. El panhipopituitarismo congénito puede ser secundario a alteración en el desarrollo embriológico hipofisario y cursa con deficiencia de más de una hormona adenohipofisaria. La presentación es variable, desde cuadros de hipoglucemia/colestasis neonatal, hasta formas tardías en adolescentes con retraso puberal, o adultos con impotencia/infertilidad

Caso clínico. Varón de 15 años derivado por su médico de Atención Primaria por hipocortisolemia (0,9 µg/dl) en analítica realizada por astenia. Como antecedentes: frecuente toma de corticosteroides inhalados y orales por asma; dermatitis a tratamiento tópico con corticoides; tratamiento con hormona tiroidea por hipotiroidismo considerado primario; ingreso en UCI por sospecha de shock séptico con hemocultivo negativo y cortisol 9,5 µg/dl; problemas de rendimiento escolar. En exploración física, destaca micropene (1,9 cm de longitud) con escroto hipoplásico y teste izquierdo prepúber (derecho no palpable). Asocia sobrepeso y talla baja (-2,72DE) para talla diana de -0,7DE. Se completan exámenes complementarios, detectándose déficit central de eje tiroideo, gonadotropo, corticotropo y somatotropo y edad ósea retrasada. Resonancia magnética craneal: agenesia de tallo hipofisario y neurohipófisis ectópica, con adenohipófisis pequeña. Se realizan test de estímulo confirmatorios y se inicia tratamiento hormonal sustitutivo

Comentarios. Pese a ser una entidad poco frecuente, es muy importante conocer la clínica cardinal del panhipopituitarismo, pues el diagnóstico precoz, tratamiento y seguimiento de estos pacientes resulta esencial para evitar las secuelas de esta enfermedad

61. PRESENTACIÓN ATÍPICA DE SÍNDROME DE TURNER EN UNA FAMILIA. Laura Carreras L, Aida Fidalgo A, Noelia García N, Mónica Viejo M, Inés Hernando I. Unidad de genética clínica, AGC Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. Las deleciones parciales del cromosoma X causan formas atípicas de Síndrome de Turner. Se ha observado la transmisión por rama materna de deleciones del brazo corto (Xp), con distinta implicación fenotípica para los hijos en función del sexo. Así, dependiendo del tamaño del fragmento delecionado, los varones pueden ser inviábiles o mostrar un fenotipo sindrómico de genes contiguos. Las mujeres presentan un fenotipo de talla baja y, en algunos casos, presencia de rasgos característicos. La función gonadal suele estar conservada, aunque pueden presentar fallo ovárico precoz. Presentamos un caso de transmisión de una deleción Xp (del(X)(p22.1)) en tres generaciones de mujeres en cuya genealogía no existen casos de varones afectados.

Caso clínico. El caso índice es una mujer con fenotipo normal, talla baja y fallo ovárico precoz. En sus 3 hijas, de talla baja y fenotipo aparentemente normal, se detecta también la deleción, así como en el feto que gestaba la primera hija. La segunda hija había padecido un aborto espontáneo. La tercera hija –en edad pediátrica–, presentaba cubitus valgus, acortamiento rizomélico de extremidades, metacarpianos cortos y uñas hipoplásicas. El cribado de patologías asociadas al Síndrome de Turner –cardiaca, celiaca, tiroidea, auditiva y visual–, fue normal.

Comentarios. Se trata de una presentación poco frecuente de síndrome de Turner, con unas manifestaciones clínicas que podrían pasar inadvertidas. Su diagnóstico conlleva descartar la existencia de malformaciones asociadas, así como controles periódicos de las diversas patologías. Por otro lado, por el riesgo de fallo ovárico precoz, conviene realizar un asesoramiento a las mujeres afectadas, y que estas puedan programar la descendencia durante la edad fértil. Llama la atención en esta familia la ausencia de varones afectados. Esto concuerda con los casos descritos en la literatura, en que deleciones de Xp de gran tamaño son letales en varones.

62. HIPOPITUITARISMO CONGÉNITO COMO CAUSA DE ICTERICIA NEONATAL PERSISTENTE E HIPOLUCEMIA. Benavent Torres R, Fernández Rodríguez AN, González Martínez S, Álvarez Fernández ML, Caballero del Campo O, Fernández Villar AM, Regueras Santos L, Menéndez Arias C. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León.

Introducción. La ictericia neonatal constituye un hallazgo muy común en recién nacidos. En la mayoría de casos es fisiológica y se resuelve en pocos días. En ocasiones persiste y debemos buscar causas etiologías, sobre todo si se trata de una hiperbilirrubinemia directa, como pueden ser enfermedades hepáticas, de vías biliares, endocrínicas o metabólicas, entre otras.

Caso clínico. Lactante de 2 meses de vida nacida a término, ingresada en UCIN 72 horas por hipoglucemia con somnolencia e hipotonía, que precisó aportes de glucosa intravenosa las primeras 24 horas. Al alta mantenía glucemias normales y presentaba ictericia fuera de rango de fototerapia. A los 2 meses persiste ictericia, asociando hipocolia sin coluria. A la exploración se observa ictericia marcada sin dismorfias. En la bioquímica se objetiva hiperbilirrubinemia (11 mg/dl) con predominio de bilirrubina directa (5,6 mg/dl), hipertransaminasemia con patrón de colestasis, hipoglucemia (30 mg/dl) y alteración del perfil férrico. Se inicia sueroterapia con aportes máximos de glucosa intravenosa de 4 mg/kg/minuto, y tratamiento con ácido ursodesoxicólico, vitaminas hidro y liposolubles y fórmula hidrolizada de proteínas de leche de vaca. Al ampliar el estudio se detecta disminución de los niveles de hormona de crecimiento, corticotropina y cortisol, con función tiroidea normal. Ante estos resultados se solicita RMN hipofisaria por sospecha de hipopituitarismo, siendo esta informada como neurohipófisis ectópica y adenohipófisis laminar con ausencia de tallo hipofisario. Se instaura tratamiento sustitutivo con hidrocortisona y hormona de crecimiento, con disminución progresiva de los marcadores hepáticos, de las cifras de bilirrubina y consiguiendo control glucémico adecuado.

Comentarios. La hipoglucemia neonatal persistente se relaciona de forma frecuente con el hipopituitarismo congénito, siendo inusual la asociación con colestasis. Sin embargo, la asociación de ambas es muy sugestiva de patología endocrinológica a nivel hipofisario o adrenal. Es importante incluir el hipopituitarismo congénito en el diagnóstico diferencial de un neonato con colestasis e hipoglucemia de forma precoz para evitar estudios hepáticos invasivos y disminuir la morbimortalidad inherente a esta patología que tiene tratamiento específico.

63. INCIDENTE TRAS ACCIDENTE. *Hernández Carbonell M, Valladares Díaz AI, Reig del Moral C, Hernández Villarreal AC, García-Trevijano Cabetas L, Lozano Rincón L. Servicio de Pediatría. Hospital General de Segovia.*

Introducción. Se considera incidentaloma adrenal el hallazgo casual de una masa mayor de 1 cm de diámetro descubierta en cualquier exploración radiológica que se realiza por otro motivo. La incidencia actualmente es mayor (hasta 4,4%) debido a la mejora de las características de las técnicas de imagen y el aumento de su uso.

Caso clínico. Paciente de 10 años, diagnosticada de obesidad (IMC: 26,57 +2DE), sin signos objetivos de Cushing y TA normal para la edad, que acude al Servicio de Urgencias tras traumatismo abdominal con el manillar de una bicicleta. A la exploración física presenta hematoma suprapúbico indurado, sin otra sintomatología asociada. Se realiza ecografía abdominal en la que se objetiva lesión de 2 cm en suprarrenal hipocogénica sin claro refuerzo considerada incidentaloma. Se remite a consulta de endocrinología realizándose estudio hormonal completo (ACTH 10 pgr/ml, cortisol 10,65 µgr/dl, cortisol libre urinario 40,40 µgr/24 h, aldosterona 177 pg/ml, renina 1.8 ng/ml/h, índice renina/aldosterona 17,7 sodio 142,3 mmol/L, potasio 5 mmol/L, catecolaminas en orina: normetanefrina 140,9 µg/24 h, metanefrina 93,5 µg/24 h, 3-metoxitiramina 118,4 µg/24 h, andrógenos normales), descartándose funcionalidad de la lesión; y TAC abdominal donde se objetiva masa suprarrenal de contornos bien definidos, hipodensa de 3x2 compatible con adenoma. En la actualidad se encuentra en seguimiento periódico por Endocrinología Pediátrica.

Conclusiones. Ante el hallazgo de una masa suprarrenal se debe descartar funcionalidad y malignidad de la misma, precisando realizar estudio hormonal completo e imagen para valorar las características de las lesiones. La mayoría (> 90%) son benignos y no funcionantes. Conocer la naturaleza y la funcionalidad de la masa es esencial para el abordaje terapéutico. En tumores malignos o funcionantes la primera opción sería exeresis quirúrgica. En el resto de los casos, el abordaje quirúrgico se realizará en función del tamaño de la masa.

64. ALTERACIONES COGNITIVAS Y ENDOCRINOLÓGICAS EN PACIENTES CON MICRODUPLICACIONES EN 22Q11.2. *Fernández Provencio V, López Casillas P, Gacimartín Valle P, Pérez España A, Bahillo Curieses P, Vázquez Martín S, Matías del Pozo V, de la Hueriga López A. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid. Valladolid.*

Introducción. El brazo largo del cromosoma 22, en especial la banda 22q11.2, se considera una de las regiones más inestables del genoma debido a la presencia de LCRs (*low copy repeats*). Esto predispone a la aparición de reordenamientos cromosómicos, siendo la delección la anomalía más frecuente. Se han descrito también duplicaciones, aunque, hasta la fecha, hay menos de 100 casos publicados en la literatura.

Caso 1. Mujer de 9 años, sin antecedentes familiares de interés salvo hipoacusia en abuela paterna. Embarazo con diabetes gestacional. Parto eutócico a las 42 semanas, con somatometría al nacimiento y periodo neonatal normales. Retraso global del desarrollo psicomotor (deambulación liberada y primeras palabras a los 2 años) con posterior dificultad de aprendizaje. Presenta talla baja (-2,79 DE) sin retraso madurativo óseo. con exploraciones complementarias normales a excepción de mínima elevación de TSH. En la exploración física destacaban macrocefalia relativa, cuello corto, narinas ante vertidas, hipertelorismo, raíz nasal ancha, mamilas separadas y clinodactilia en 5º dedo de ambos pies. Presentaba dificultades para la coordinación, hipotonía muscular leve hiperreflexia rotuliana y aquilea izquierda y alteración de la coordi-

nación motriz. El cociente intelectual era de 80. La RMN cerebral fue normal. En CGH arrays se detectó una duplicación a nivel de 22q11.2.

Caso 2. Mujer de 10 años, sin antecedentes familiares de interés. Embarazo con diabetes gestacional, parto a término, somatometría al nacimiento y periodo neonatal normales. Desde su escolarización presentó dificultades de aprendizaje, alteración de la conducta, y movimientos estereotipados. En la exploración física destacaban peso y talla normales, inquietud psicomotriz, torpeza motora y temblor fino. No presentaba dismorfias salvo 1º dedo de ambos pies corto e hiperextendido. Hormonas tiroideas en límites bajos con normalidad de TSH, recibiendo tratamiento sustitutivo. El cociente intelectual era de 75. Electroencefalograma normal. En RMN cerebral adelgazamiento del cuerpo calloso. En CGH arrays se detectó una duplicación a nivel de 22q11.2.

Sábado 11 de noviembre - Sesión 5

Moderadores: Elena Urbaneja Rodríguez y Gonzalo de la Fuente Echevarría

65. CIANOSIS EN EL LACTANTE: LA IMPORTANCIA DE LA INTRODUCCIÓN REGLADA DE LOS ALIMENTOS. *Sánchez Sierra MN, López Casillas P, Tobar Mideros MC, González-Lamuño Sanchís C, Carranza Ferrer J, Ortega Vicente E, García Lamata O, López Balboa P. Servicio de Pediatría. Unidad de Urgencias Pediátricas. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. La metahemoglobinemia es una causa de cianosis poco frecuente en pediatría. Se debe a un aumento de metahemoglobina (MHb), una forma de hemoglobina que contiene hierro en estado oxidado, lo cual disminuye la capacidad de transporte de oxígeno a los tejidos. La etiología más frecuente es adquirida (fármacos, alimentos ricos en nitritos y nitratos, productos industriales). La clínica depende de los niveles de MHb, desde cianosis progresiva de instauración rápida hasta repercusión hemodinámica, anemia hemolítica e incluso arritmias o síntomas neurológicos. Su diagnóstico se confirma por cooximetría o determinación de niveles de MHb en sangre. El tratamiento depende de la clínica y los niveles de MHb (< 30% y/o asintomático, observación y oxigenoterapia; > 30% y/o síntomas, azul de metileno, si refractario exanguinotransfusión o transfusión de hematíes).

Caso clínico. Lactante de 8 meses, sin antecedentes personales de interés, que acude al servicio de urgencias por presentar de forma súbita cianosis perioral sin otra sintomatología asociada. En la exploración física destaca cianosis perioral que se acentúa con el llanto y palidez cutánea sin signos de dificultad respiratoria. Resto de exploración por aparatos normal. Constantes vitales estables salvo saturación de oxígeno de 93%. Pruebas complementarias (analítica sanguínea, sistemático y tóxicos en orina, radiografía de tórax, gasometría venosa) sin alteraciones salvo niveles elevados de MHb (21%) en la gasometría. Se interroga a la madre acerca de la dieta refiriendo introducción de espinacas en el último mes e ingesta en la última semana de puré de espinacas que llevaba almacenado 5 días en el frigorífico. Ante los hallazgos se mantiene al paciente en observación administrando oxigenoterapia con FiO₂ al 100%. A las 12 horas presenta mejoría clínica con desaparición de la cianosis y coloración cutánea normal. En control gasométrico presenta cifras de MHb de 4,9% y saturación de oxígeno de 99%. Ante la resolución del cuadro se da de alta a domicilio con recomendaciones dietéticas aconsejando retirada de verduras de hoja verde hasta cumplir los 12 meses de edad.

Comentario. Ante un paciente con cianosis de comienzo agudo, descartada la etiología respiratoria y cardiológica, se debe pensar en causas menos frecuentes como la metahemoglobinemia, sospechando intoxicación por agentes externos como los principales responsables.

No deben introducirse en la dieta del lactante alimentos ricos en nitritos como las acelgas y espinacas hasta después del año de edad recordando que deben ingerirse inmediatamente tras su cocinado o bien conservar en el congelador si se prefiere una ingesta posterior.

66. LO QUE LA VERDURA ESCONDE. *Pastor Tudela AI, Llorente Pelayo S, Caldeiro Díaz MJ, Guerra Díez JL, Sancho Gutiérrez R, Arriola Rodríguez Cabello S, González de la Rosa A, Aguado Antón R. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

Introducción. La metahemoglobinemia es un estado alterado de la hemoglobina en el que el hierro del grupo hemo se oxida a férrico, dificultando la cesión de oxígeno a los tejidos por parte de los hematíes. La vía principal encargada de la reducción de la metahemoglobina se realiza a través de la Cyt-B5 reductasa. Existe una vía alternativa de reducción a través de la NADPH metahemoglobin reductasa. La etiología puede ser congénita o adquirida, siendo esta última la más frecuente. Los lactantes tienen una mayor susceptibilidad dado que presentan una actividad reducida de la Cyt-B5 reductasa. Clínicamente origina un cuadro de cianosis que en los casos más graves puede producir fallo respiratorio, alteraciones neurológicas, convulsiones, coma e incluso la muerte. El tratamiento de elección es la infusión de azul de metileno, ya que actúa como inductor de la vía alternativa de reducción a través de la NADPH. Este tratamiento está contraindicado en pacientes con déficit de G6PD ya que el estrés oxidativo que se genera puede ser causante de una crisis hemolítica.

Caso clínico. Lactante de 9 meses sin antecedentes personales ni familiares de interés que acude a Urgencias por presentar coloración azulada generalizada y peribulbar de corta evolución, asociando varios vómitos. A su llegada se constata una saturación de O₂ de 85% y taquicardia de 200 lpm. En la gasometría capilar destaca metahemoglobina de 27,7%. Rehistoriando a la familia, refieren ingesta la noche anterior de puré con contenido de puerro, calabacín, zanahoria y patata de varios días de conservación en frigorífico; y ese mismo día brocoli. Se administra infusión de azul de metileno sin incidencias con corrección de los síntomas y de los valores de metahemoglobina hasta la normalidad.

Comentarios. Aunque no se trata de una patología prevalente, en pediatría cobra importancia ya que se trata de una situación que puede ser potencialmente mortal, derivada de la mala práctica en actuaciones cotidianas como son la correcta conservación de los productos alimenticios de verduras de alto contenido en nitratos así como la indicación de la introducción de estas en la dieta del lactante.

67. SÍNDROME TRAPS. DIAGNÓSTICO CLÍNICO. "ESTOY MEJOR QUE NUNCA". *Vegas Carrón M, González González M, Mendoza Sánchez MC, Domínguez Cendal G, Polo de Dios M, Arévalo Martín N, Sánchez Magdaleno M, Pavón López T. Unidad de Lactantes. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Salamanca.*

Introducción. Las enfermedades autoinflamatorias son entidades poco frecuentes caracterizadas por episodios de fiebre recurrente acompañados de afectación músculo-esquelética, dolor abdominal y lesiones cutáneas u oculares. Son causadas por disregulación genéticamente determinada de la respuesta inmunitaria innata. Existe síntesis de citoquinas, como la IL-1, sin participación de autoanticuerpos ni reacción antígeno-anticuerpo, claves en enfermedades autoinmunitarias.

Caso clínico. describimos el caso de un varón, 13 años, clínicamente afectado por dicha enfermedad, sin objetivarse mutación genética teóricamente causal, que siguió tratamiento con fármacos como etanercept o anakinra, precisando esteroides a pesar de tratamiento biológico. En

pruebas analíticas realizadas destacaba elevación persistente de reactantes de fase aguda. En despistaje de enfermedad inflamatoria intestinal se detectó calprotectina fecal y orosomucoide séricos elevados, así como toxina Clostridium en heces. Se inició tratamiento con Metronidazol, desapareciendo el síndrome febril y clínica inflamatoria cutánea, ocular y osteoarticular, persistiendo elevación de fase aguda, probablemente por afectación amiloidea ante la inflamación persistente.

Discusión y conclusiones. En las enfermedades autoinflamatorias, en un sujeto genéticamente predispuesto, infecciones o cambios en el microambiente intestinal pueden desencadenar el proceso inflamatorio y perpetuarlo en el tiempo. El estudio genético es una herramienta útil y necesaria en el diagnóstico de estos síndromes, pero pueden existir mutaciones aún no descritas como pudiera ser el caso que nos ocupa. Actualmente, el paciente se encuentra sin tratamiento biológico, "mejor que nunca".

68. DOCTOR, ME DUELE AL MASTICAR, ¿CUÁL ES EL DIAGNÓSTICO? *Burgueño Rico R¹, Urbaneja Rodríguez E¹, Garrote Molpeceres R¹, Membrives Aparisi J¹, González Uribelarrea S¹, Sánchez Lite P, Toribio Calvo B², Andrés García N². ¹Unidad de Inmunología y Reumatología Pediátricas, Servicio de Pediatría; ²Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. La aparición de molestias con la masticación, crepitación y restricción de la apertura bucal pueden indicar artritis de la articulación temporomandibular (ATM) y ser la primera manifestación de una enfermedad reumática en la infancia.

Caso clínico. Niña de 13 años derivada a Reumatología Pediátrica para estudio de impotencia funcional al masticar. No antecedentes familiares ni personales de interés. A la exploración física presentó ausencia de apertura bucal completa con chasquido asociado y desviación de mandíbula, con discreta retromicrognatia. Se solicitaron analítica de sangre (normal) y estudio inmunológico con ANA, FR y HLA-B27 (negativos). Se realizó RM de ATM donde se demostró alteración de ambos cóndilos mandibulares, derrame articular bilateral de predominio derecho y alteración meniscal, diagnosticándose de *Artritis Idiopática Juvenil (AIJ)*, posteriormente asoció artritis de interfalángicas proximales de 4^º y 5^º dedos de ambas manos y se inició tratamiento con metotrexato subcutáneo semanal a 15 mg/m², con seguimiento estrecho en consulta de Reumatología Pediátrica y revisiones oculares periódicas.

Comentarios. Aunque la ATM no sea una de las articulaciones más conocidas en Pediatría, es una de las articulaciones más frecuentemente afectadas en la AIJ, existiendo casos en la literatura en los que la artritis de la ATM es la única manifestación de la enfermedad, por lo que ante la aparición de síntomas relacionados con dicha articulación siempre deberemos pensar en el posible inicio de una enfermedad reumática y realizar una RM para confirmar su afectación.

69. ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL, UN RETO DIAGNÓSTICO. *De Ponga López P, Polanco Zea PM, Vegas Álvarez A, Pérez Gutiérrez E, Alcalde Martín C, Librán Peña A, Urbaneja Rodríguez E, Centeno Malfaz F. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.*

Introducción. La artritis idiopática juvenil es un conjunto heterogéneo de enfermedades siendo la artritis sistémica una de sus formas clínicas. Su diagnóstico en pediatría supone un reto por la inespecificidad de la clínica y la ausencia de un marcador analítico específico.

Caso clínico. Paciente de 3 años sin antecedentes personales ni familiares de interés, que consulta por síndrome febril de dos días de

evolución y alteración de la marcha con afectación del estado del estado general. A la exploración física presenta dolor difuso a la palpación abdominal sin hepato/esplenomegalia con exploración articular normal. Se solicitan pruebas complementarias que evidencian elevación de reactantes de fase aguda por lo que se decide ingreso para tratamiento antibiótico con cefotaxima y completar estudio. El paciente evoluciona manteniendo picos febriles mayores a 39°C durante 17 días, con aparición de exantema rosado evanescente y recurrente de predominio en cara y artralgiyas migratorias con patrón inflamatorio en cadera, rodilla izquierda y hombro derecho. Los controles analíticos mostraron elevación progresiva de marcadores inflamatorios (leucocitosis con neutrofilia, proteína C reactiva, procalcitonina, ferritina) con resultados microbiológicos y serológicos negativos. El estudio inmunológico resultó normal y los marcadores reumatológicos negativos. En las pruebas de imagen (radiografía, ecografía, resonancia) no se evidenciaron signos de serositis ni de artritis en las pruebas de imagen. Ante la persistencia de la fiebre se realizó aspirado de médula ósea compatible con proceso inflamatorio. Dada la evolución clínica y analítica del paciente se suspende antibioterapia y ante la sospecha de artritis idiopática juvenil forma sistémica se inicia tratamiento primero con antiinflamatorio no esteroideo que es sustituido por corticoide oral que se mantiene tres meses. Evolución clínica posterior satisfactoria con resolución de la fiebre y resto de sintomatología. Un año después el paciente se sigue en consulta de Reumatología Pediátrica sin presentar nuevos brotes de enfermedad.

Conclusión. El diagnóstico de la artritis sistémica juvenil es clínico, basado en la aparición de fiebre de dos semanas de duración y artritis acompañado de uno o más de los siguientes hallazgos: exantema eritematoso evanescente, linfadenopatía generalizada, hepato/esplenomegalia y/o serositis. Los pacientes pediátricos suelen presentar inicialmente solo fiebre y síntomas generales antes del debut de la artritis, lo que puede inducir a pensar en una enfermedad infecciosa, linfoma y otras enfermedades reumáticas autoinmunes con el consiguiente retraso diagnóstico. En el 50% de los casos cursan en brotes y en un 30% puede evolucionar a una forma poliarticular con secuelas importantes por lo que consideramos importante sospechar esta entidad para iniciar un tratamiento lo más precoz posible.

70. ¿OTRA SINOVITIS DE CADERA? Cendal GD, González González M, Fernández Luis S, Magdaleno MS, Vegas M, Pavón T, Polo M, Arévalo Martín N. Servicio de Pediatría. Unidad de Lactantes. Hospital Clínico Universitario de Salamanca.

Introducción. La discitis en niños es un proceso inflamatorio que afecta al disco intervertebral, con más frecuencia a nivel lumbar (L4-L5). De etiología habitualmente infecciosa (*S. aureus*), suele presentarse sin fiebre o de bajo grado y con buen estado general. Las escasas manifestaciones radiológicas en su fase inicial hacen de la RMN el método diagnóstico más sensible y de elección ante estos casos, siendo superior a la gammagrafía.

Caso clínico. Lactante de 19 meses que acude a Urgencias por persistencia de cojera derecha de 13 días de evolución. Cuadro catarral con febrícula una semana previa. No antecedente previo de traumatismo. Se realiza analítica con PCR de 1,25 mg/dL y leve leucocitosis con predominio de linfocitos; resto normal, incluidos niveles de CK. Acude tres días después por empeoramiento y presencia de dolor con la movilidad de las extremidades inferiores. Postura antiálgica con pierna derecha en flexión sobre la pierna izquierda. Afebril en todo momento. En la exploración destaca irritabilidad y llanto con la sedestación, bipedestación y la manipulación de extremidades inferiores que calma con el decúbito supino. Se realiza radiografía de ambas extremidades que son

normales. Valorada por Traumatología con el diagnóstico de probable sinovitis transitoria de cadera y se pauta analgesia y reposo. A las 72 h presenta pico febril de 39°C y empeoramiento de la clínica por lo que se realiza ecografía de cadera que muestra mínimo derrame articular derecho. Se repite analítica sin presentar cambios en los reactantes de fase aguda. No pérdida de peso ni astenia ni otra sintomatología constitucional. Se decide ingreso para completar estudio con gammagrafía y RMN donde se objetiva lesión compatible con discitis lumbar y se inicia tratamiento antibiótico intravenoso con buena evolución.

Conclusión. La discitis es una enfermedad poco prevalente que suele presentarse con escasas manifestaciones clínicas, por lo que debemos de incluirla dentro del diagnóstico diferencial ante el rechazo de la sedestación y deambulación en un niño. Un diagnóstico tardío puede conllevar consecuencias clínicas como deformidades espinales, inestabilidades segmentarias incluso alteraciones neurológicas importantes. Por ello es necesario un diagnóstico y tratamiento antibiótico precoz.

71. DOCTOR, MI HIJO ESTÁ LLENO DE BULTOS. Bolea Muguruza G, Portugal Rodríguez R, Gabaldón Pastor D, Esteban Sanz R, Ferragut Ferretjans F, Cuervas-Mons Tejedor M, Torres Mariño C, Elizondo Alzola A. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. La encondromatosis múltiple es una displasia esquelética poco frecuente, con una prevalencia aproximada de 1/100.000. Se caracteriza por la aparición asimétrica de tumores óseos benignos o encondromas generalmente en la primera década de la vida. A pesar de ser una entidad generalmente asintomática, en ocasiones puede producir complicaciones tales como fracturas patológicas, deformidades angulares y hasta un 30% de las lesiones malignizan hacia condrosarcomas.

Caso clínico. Presentamos el caso de una paciente mujer de tres años con antecedente, al año de vida, de exéresis de una tumoración ósea del segundo dedo de la mano izquierda, con estudio anatomopatológico de osteocondroma. No antecedentes familiares de enfermedades óseas. Actualmente consulta por presentar tumoraciones bilaterales en miembros inferiores, asociado a alteraciones de la marcha. A la exploración física presenta genu valgo, incurvación del antebrazo izquierdo, tumoraciones palpables no dolorosas de consistencia duradera a nivel proximal de tibia izquierda, tercio proximal del peroné izquierdo, séptima y octava costilla. Se realiza serie ósea completa donde se evidencian múltiples excrescencias óseas en las cuatro extremidades siendo hallazgos sugestivos de osteocondromatosis múltiple. A nivel de tibia izquierda presenta imágenes sugestivas de malignización de una de las lesiones por lo que se completa estudio con resonancia magnética descartándose dicha sospecha. Tras una valoración multidisciplinar junto con los servicios de Radiología y Traumatología se decide mantener actitud expectante, realizando seguimiento ambulatorio estrecho.

Conclusiones. La encondromatosis múltiple es una entidad infrecuente en la población pediátrica, que requiere una exploración física detallada para su diagnóstico. Un diagnóstico precoz es fundamental para el adecuado control, seguimiento y tratamiento de posibles complicaciones asociadas.

72. KAWASAKI INCOMPLETO CON COMPLICACIONES CORONARIAS EN LACTANTE. Sánchez Hernández I, Pastor Tudela A, Alegría Echauri I, Viadero Ubierna M, Garde Basas J, Fernández Suárez N, Cuesta González R, Arriola Cabello S. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. La enfermedad de Kawasaki (E.K) es una vasculitis sistémica que afecta preferentemente a niños menores de 5 años. El

diagnóstico se basa en criterios clínicos. Existen formas incompletas, en las que toman importancia datos analíticos. El pronóstico depende de las complicaciones cardíacas, sobre todo del desarrollo de aneurismas coronarios (AC), que pueden aparecer hasta en el 25% de los casos no tratados.

Caso clínico. Lactante de 5 meses con fiebre elevada de 24 horas de evolución (39°C) asociada a irritabilidad, rechazo de tomas, rinorrea, tos, deposiciones líquidas e hiperemia conjuntival. Presenta analítica sanguínea con desviación izquierda y aumento de reactantes de fase aguda. Orina y punción lumbar normales. Adenovirus positivo en heces. Se inicia antibioterapia empírica. Progresivo empeoramiento clínico y analítico por lo que, al 5º día de fiebre, debido a la ausencia de respuesta a antibioterapia de amplio espectro y datos analíticos alterados tales como: anemia marcada, hipoalbuminemia, alteración del perfil lipídico y piuria estéril con cultivos negativos se considera la posibilidad de E. K. incompleto iniciando tratamiento con IVIG + AAS a dosis antiinflamatoria. Presenta buena respuesta, quedando afebril y mejorando progresivamente el estado general. Controles ecocardiográficos seriados sin observarse anomalías coronarias ni de otro tipo. Alta con AAS a dosis antiagregante. En control a las 4 semanas de inicio del cuadro presenta descamación periungueal, marcada anemia y trombocitosis y se objetivan AC bilaterales (ACD, ACI y DA) de tamaño mediano-grande (+7 DS) por lo que se asocia clopidogrel y se controla 2 veces/semana hasta objetivar estabilización y posteriormente ligera disminución del tamaño de los AC. En la 8ª semana la analítica se ha normalizado y el tamaño de los aneurismas es algo menor (+5 DS).

Comentarios. Es importante recordar la posibilidad E.K incompleto en lactantes con síndrome febril y afectación del estado general sin respuesta a antibióticos. El tratamiento temprano reduce el riesgo de desarrollar AC, sin embargo nuestro paciente lo desarrolló en la fase subaguda a pesar de la buena respuesta. Una vez desarrollados, para prevenir la trombosis coronaria en los AC gigantes habrá que asociar AAS + AC y en los medianos (como nuestro caso), valorar doble antiagregación.

73. TRUNCUS ARTERIOSO: IMPORTANCIA DEL CRIBADO ECO-CARDIOGRÁFICO PRENATAL. *García Lamata O, Gamba Arzo M, López Casillas P, Miñambres Rodríguez M, Benito Gutiérrez M, Matías del Pozo V, Marcos Temprano M, Rellán Rodríguez S. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. El truncus arterioso es una malformación congénita relativamente infrecuente en la que existe un solo vaso con una única válvula semilunar naciendo del corazón, del cual se originan la arteria aorta y ambas ramas pulmonares. Provoca fundamentalmente clínica de insuficiencia cardíaca además de un grado variable de cianosis. Con frecuencia asocia también interrupción del arco aórtico. Presentamos un caso de diagnóstico postnatal.

Caso clínico. Recién nacido mujer con soplo holosistólico IV/VI, rudo, panfocal, que se ausculta a las 20 horas de vida, sin acompañarse de cianosis ni de clínica de insuficiencia cardíaca. Destacan como antecedentes una madre de 39 años con múltiples muertes intraútero previas y un embarazo mal controlado, sin realización de ecografía morfológica en la semana 20. El parto fue eutócico y el período neonatal se desarrolló sin incidencias. Se realiza interconsulta al servicio de Cardiología Pediátrica objetivándose en la ecocardiografía un único vaso saliendo acabalgado sobre una comunicación interventricular de 8 mm, en el cual se originan la arteria aorta, las arterias coronarias y el tronco pulmonar que se bifurca en ambas ramas pulmonares. Dicho vaso posee una válvula displásica, cuadrícuspide, con velos gruesos

y doble lesión moderada. El arco aórtico es normal y el ductus está cerrado. Con diagnóstico de truncus arterioso tipo I se contacta telefónicamente con hospital de referencia y la paciente es sometida a cirugía correctora a los 15 días de vida.

Conclusiones. Presentamos un caso de diagnóstico postnatal de truncus arterioso tipo I en un recién nacido en el que el cribado ecográfico de la semana 20 no fue realizado. Es importante realizar una exploración precoz en todo recién nacido y prestar una especial atención en aquellos con mal control gestacional. Nuestro paciente no asoció interrupción de arco aórtico, en cuyo caso habría sido fundamental un diagnóstico previo al cierre ductal para evitar el shock cardiogénico.

74. ABSCESOS RECURRENTES EN PACIENTE PEDIÁTRICO. *Cebrián R, Polanco PM, Palacio L, Sánchez MG, Bolívar P, Díez N, Pérez Gutiérrez E. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.*

Introducción. Las infecciones de piel y partes blandas por *Staphylococcus aureus* meticilina resistente (SAMR) se vienen observando desde hace 40 años. Al principio este microorganismo se relacionaba con infecciones nosocomiales o asociadas a contactos con el sistema sanitario, pero en los últimos años han aumentado las infecciones por SARM adquirido en la comunidad (SARM-AC) en individuos sin factores de riesgo conocido. En España, los aislamientos de SARM-AC son aún relativamente infrecuentes y predominan en población no autóctona. La emergencia de estas infecciones genera un nuevo reto en el ámbito de las enfermedades infecciosas pediátricas de origen comunitario.

Caso clínico. Niño de 11 años originario de Venezuela residente en España desde hace 3 semanas con antecedentes personales de bronconeumonía, otitis de repetición, retraso del crecimiento y escabiosis. Acude a Urgencias de Pediatría por la aparición de abscesos múltiples de 2 cm de tamaño y localizados en miembros inferiores sin respuesta clínica a tratamiento antibiótico domiciliario con amoxicilina-clavulánico. Desde hace un año presenta lesiones similares recurrentes en diversas localizaciones. El cuadro clínico comienza como pápulas que aumentan progresivamente de tamaño y se acompañan de signos inflamatorios locales. Posteriormente evolucionan a pústulas y abscesos que drenan espontáneamente. El paciente ingresa para antibioterapia intravenosa con Clindamicina ante la sospecha de infección cutánea por (SARM-AC), dado el cuadro clínico y el país de origen del paciente. Se amplía estudio solicitándose analítica sanguínea, estudio inmunológico (Inmunoglobulinas, poblaciones linfocitarias...), frotis nasal y cultivo de muestra de absceso donde se aísla *Staphylococcus aureus* resistente a betalactámicos confirmando la sospecha diagnóstica inicial. El resto de estudios resultaron normales, incluyendo el estudio inmunológico. El paciente evoluciona favorablemente sin necesidad de drenaje quirúrgico por lo que se concluye tratamiento oral con trimetropin-sulfametoxazol. No se realiza protocolo de descontaminación. Las lesiones no presentan recurrencia hasta la fecha.

Comentario. En España, la incidencia de SARM-AC es baja aunque está en aumento en niños sin factores de riesgo. Se caracteriza por expresar leucocidina Pantón Valentine que se relaciona con cuadros clínicos de mayor virulencia y por su patrón de sensibilidades antimicrobianas con resistencia a betalactámicos y sensibilidad al resto de antibióticos (clindamicina o cotrimoxazol). En la actualidad, no está indicada la cobertura antibiótica empírica de SARM-AC, sin embargo no conviene descartarlo ante un cuadro clínico como el que se presenta en un paciente de origen latinoamericano, en el que las tasas de portadores son más elevadas. En nuestro caso ante los antecedentes

personales del paciente es importante realizar un correcto despistaje de trastornos inmunológicos (enfermedad granulomatosa crónica, síndrome de hiperIgE, déficit de adhesión leucocitaria, defecto específico de granulocitos) en el caso de clínica persistente.

75. SIALOLITIASIS INFANTIL: A PROPÓSITO DE UN CASO.

González Uribelarrea S, Fraile García L, Castro Rey M, Palomares Cardador S, González-Lamuño C, Siguero de la Infanta S, Urbaneja Rodríguez E, Garrote Molpeceres R. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. La sialolitiasis es una patología infrecuente en pediatría, apareciendo en un 6% de niños. Predomina en las glándulas submandibulares por su secreción alcalina y espesa. La mayoría de ellas pueden diagnosticarse con una radiografía simple. Su etiología es desconocida, relacionándose con estados de deshidratación y el uso de diuréticos.

Caso clínico. Niña de 13 años que acude a consulta por infecciones del tracto urinario recurrentes y que de forma súbita comienza con dolor en región submandibular izquierda que empeora con las comidas y cede parcialmente con paracetamol. Afebril. No toma medicaciones habituales. Carece de otros antecedentes familiares ni personales de interés. *Exploración física:* en cavidad oral presenta importante inflamación y eritema en la glándula submandibular izquierda, objetivando en la parte más distal del conducto la presencia de una imagen redondeada blanquecina dura, con escaso drenaje salival a dicho nivel. Presencia de aftas linguales, resto de exploración normal. *Pruebas complementarias:* Analítica de sangre, bioquímica general normales, con reactantes de fase aguda negativos. Serologías víricas (VHS, CMV, VEB, Parvovirus B19) negativas. Frotis faringoamigdalares negativo para virus y bacterias. *Evolución clínica:* Incremento de la inflamación glandular en las siguientes 24h del diagnóstico, con dolor que cede mal con AINES, procediendo a la extracción de microlitiasis localizada en el extremo distal glandular. Se pauta antibioterapia oral con amoxicilina-clavulánico durante una semana, AINES, tratamiento tópico de aftas orales y dieta líquida templada-fría. Resolución completa del cuadro clínico tras instaurar el tratamiento.

Conclusiones. En el diagnóstico de la sialolitiasis puede realizarse radiografía simple, que confirma el 80% de los casos, siendo necesario en ocasiones efectuar una ecografía, sialografía, TAC, RMN o gammagrafía con tecnecio para confirmarlo. El tratamiento inicial se basa en analgésicos y medidas locales, debiendo extraer el cálculo siempre que sea posible, como en nuestro paciente. En casos con grandes litiasis puede requerirse la realización de litotricia. En casos recidivantes, si no se consigue la extracción, debe extirparse la glándula.

76. MASTITIS AGUDA DURANTE LA PUBERTAD: CÓMO AFECTA EN SU DESARROLLO.

Molnar A, Pontón Martino B, Pérez Costoya C, Barnes Marañón S, Lara Cardénas DC, Enríquez Zarabozo E, Álvarez Muñoz V, Amat Valero S. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Objetivos. La mastitis aguda en niñas en edad puberal es infrecuente y generalmente se producen por la obstrucción de uno o varios conductos galactóforos, por presencia de celulitis en la pares torácica o secundario a abrasión del pezón, siendo otra posible causa lesiones en la piel por rascado en contexto de una dermatitis atópica. La etiología en la mayoría de la serie es por *Staphylococcus aureus*. El tratamiento inicial es antibioterapia oral que suele ser efectivo, siendo raro la necesidad de realizar un drenaje.

Material y métodos. Presentamos un caso de mastitis aguda exponiendo su manejo y evolución.

Resultados. Niña de 11 años derivada a nuestro centro por mastitis aguda derecha de 15 días de evolución que no responde al tratamiento antibiótico oral con amoxicilina-clavulánico. No presenta fiebre en ningún momento y como antecedentes destacar, dermatitis atópica y no menarquia. A la exploración física llama la atención el aumento importante de mama derecha con eritema, calor local y dolor a la palpación. En zona de miembros superiores en pared costal lesiones por rascado de su dermatitis atópica. Aporta analítica que es normal y ecografía en la que se objetiva una colección retroaerolar de 8x5 cm de tamaño. Ingreso al inicio con tratamiento intravenoso con amoxicilina-clavulánico y antiinflamatorio sin presentar mejoría, por lo que se opta por realizar drenaje saliendo gran cantidad de material purulento tomando muestra. En cultivo crece *S. aureus* sensible al tratamiento antibiótico pautado, que se mantiene durante 8 días siendo dada de alta por evolución favorable. En seguimiento ambulatorio precoz se objetiva asimetría mamaria, con crecimiento de mama izquierda coincidiendo con desarrollo puberal. En controles posteriores esta asimetría va siendo menor, con discreto crecimiento de la mama derecha. Pendiente de evolución y aparición de menarquia en el momento actual.

Conclusiones. El manejo inicial debe ser conservador con antibioterapia, reservando el drenaje quirúrgico en los casos graves con mala respuesta al mismo, ya que se desconoce como puede afectar al crecimiento mamario. Se debe realizar seguimiento estrecho a largo plazo.

77. GLUCOSURIA, NO TODO ES DIABETES. Membrives Aparisi

J, Garrote Molpeceres R, Urbaneja Rodríguez E, Burgueño Rico RA, Rodríguez Bódero S, Pino Vázquez MA, González García H. Unidad de Nefrología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. En condiciones normales la glucosa es reabsorbida por completo a nivel del túbulo renal proximal, aunque existen distintas circunstancias en las que podemos encontrar glucosuria. El umbral renal de glucosa varía, situándose en alrededor de 180 mg/dl, siendo mayor en personas de edad avanzada y pacientes diabéticos.

Caso clínico. Niña de 6 años derivada por presencia de glucosuria en tira urinaria ante sospecha de infección urinaria, en ausencia de astenia ni pérdida ponderal. Carece de antecedentes personales y familiares de interés. Exploración física: Normal. Pruebas complementarias: *Glucemia capilar en ayunas* repetida en 3 ocasiones \leq 110 mg/dl. *Analítica sanguínea:* Hemograma normal. Bioquímica: urea 22 mg/dl, creatinina 0,4 mg/dl [FGe (Schwartz 2009): 98 ml/min/1,73 m²], ác. úrico 3,4 mg/dl, proteínas totales 7 g/dl, albúmina 4,2 g/dl, glucosa 89 mg/dl, HbA1C 5,6%, ionograma, osmolaridad y gasometría venosa normales. *Sistemático/sedimento orina:* pH 6,5, D 1.030, glucosa +, resto negativo. *Orina 24 h:* diuresis 2.280 ml, osmolaridad 556 mOsm/kg, glucosuria 3+, EFNa: 0,68%, EFCI: 0,72%, EFK: 9,5%, EFUratos: 9,8%, EFMg: 3,5%, RTP: 85,6%, calciuria 3,2 mg/kg/día, cociente Prot/Cr 0,18, B2-microglobulina urinaria y Albuminuria negativas. Aminoaciduria y bicarbonaturia normales. Evolución: Se objetiva la presencia de glucosuria en ausencia de hiperglucemia ni de otras alteraciones metabólicas renales, sospechando una tubulopatía proximal tipo glucosuria renal, confirmada tras estudio genético positivo con mutación de novo del gen SLC5A2. La paciente permanece asintomática.

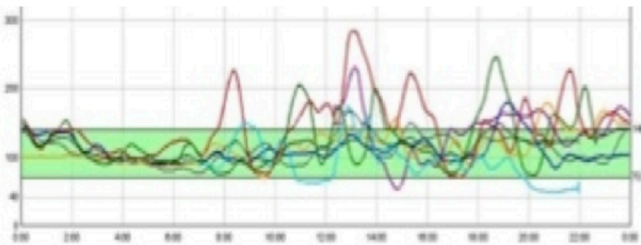
Conclusiones. La glucosuria renal hereditaria es una enfermedad benigna causada por mutaciones del gen SLC5A2, codificante del transportador SGLT2, alterando el transporte tubular activo de glucosa, excretando cantidades variables de glucosa, manteniendo la glucemia normal. Su diagnóstico suele ser casual. Aunque algunos pacientes

presentan poliuria importante, habitualmente carece de síntomas, excepto durante el embarazo o la inanición prolongada, con riesgo de deshidratación y cetosis.

78. GLUCOSURIA INTENSA Y DISGLUCEMIA. Cendal GD, Martín M, Prieto P, Polo M, Vegas M, Sánchez M, Arévalo N, Pavón T. Servicio de Pediatría. Unidad de Endocrinología. Hospital Clínico Universitario de Salamanca.

Introducción. La hiperglucemia es un motivo cada vez más frecuente de consulta en pediatría. Su enfoque diagnóstico depende del contexto en el que se encuentre. La diabetes MODY representa entre el 2 y el 5% de todos los casos de diabetes. Se trata de una enfermedad monogénica, que se manifiesta normalmente después de la pubertad y existen distintos factores que condicionan su inicio clínico. Para su diagnóstico es necesario un alto índice de sospecha, y es fundamental tener en cuenta la historia familiar.

Caso clínico. Escolar de 12 años derivada al Servicio de Endocrinología para valoración de hiperglucemia en dos controles en ayunas por astenia de meses de evolución, sin más clínica cardinal. No antecedentes de diabetes ni otras enfermedades endocrinológicas. **Exploración física** normal. Talla: 152,8 cm. (p45; -0,14DS) Peso: 40,3 kg (p27; -0,64DS) IMC: 17,26 kg/m² (p25; -0,68DS) TA 113/71 (p75) Tanner III (TPA 331). Como pruebas complementarias se repitió **analítica:** Glu: 89 mg/dl; Péptido C: 1,42 ng/dl; HLA DR4: positivo. HLA DR3 y Ac: IA2, GAD, antiinsulina: negativos. **Orina:** Glucosuria con niveles máximos de 1.429 mg/dl; Orina 24 h: 8.676 mg/dl. **SOG:** Glucosa basal: 96 mg/dl; A las 2 h: 163 mg/dl.



Monitorización continua glucemia intersticial

Estudio genético: Mutación en el exón 2 del gen HFN1A en heterocigosis. **Diagnóstico:** Diabetes MODY3. Actualmente se encuentra estable con control de hidratos de carbono y ejercicio sin precisar tratamiento farmacológico

Conclusiones. MODY 3 asocia alteraciones renales como un menor umbral para la glucosuria y un descenso del 50% en la reabsorción tubular de glucosa, por lo que en caso de glucosuria intensa con glucemias alteradas conviene contemplar la diabetes MODY 3 como posible diagnóstico.

79. LEUCOCITURIA: NO SIEMPRE ES INFECCIÓN DE ORINA. Hontoria E, González C, Rodríguez A, Hevia A, Hierro E, Fernández M, Martínez J, Menéndez C. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León.

Introducción. La nefropatía IgA es la glomerulonefritis primaria más frecuente y la principal causa de enfermedad renal crónica secundaria a patología glomerular primaria en todas las edades. Anatomopatológicamente se caracteriza por un depósito difuso y generalizado de IgA en el mesangio glomerular. La mayoría de los casos son idiopáticos,

pero el comienzo de la enfermedad está casi siempre precedido por una infección del tracto respiratorio.

Caso clínico. Paciente varón de 6 años que acude al servicio de Urgencias por cuadro febril de 4 días de evolución con máximas de hasta 40°C acompañado de tos, dolor abdominal difuso y presencia de dos micciones coléricas. Se le realiza un sistemático y sedimento de orina en el que presenta 60-80 leucocitos por campo, proteínas 500 mg/dl y proteína/creatinina: 0,19. Ante la sospecha de pielonefritis aguda se realiza ecografía abomino-pélvica que es normal y se ingresa con antibioterapia habiendo recogido previamente urocultivo. Con la llegada del urocultivo negativo, se realiza radiografía de tórax en la que se observa consolidación en lóbulo inferior izquierdo. Se mantiene antibioterapia y se inicia estudio de macrohematuria, objetivándose un incremento sérico de la IgA. Ante estos hallazgos se diagnostica el paciente de glomerulonefritis IgA.

Comentarios: La presencia de hematuria /proteinuria en un paciente con infección respiratoria concomitante con leve elevación de IgA sugiere la posibilidad de una nefropatía IgA. La forma de presentación más frecuente es la hematuria macroscópica recidivante. El diagnóstico se establece por valores de IgA elevados de forma mantenida y valores del complemento normales o discretamente elevados. No obstante su diagnóstico definitivo se hace mediante biopsia. Generalmente no precisa tratamiento, aunque si se asocia a hipertensión arterial, proteinuria persistente o alteración de la función renal, pueden beneficiarse de fármacos como los inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (IECAs) y los antagonistas de los receptores de angiotensina II (ARAII), así como corticoides. En niños, menos de un 1% desarrollan insuficiencia renal a los diez años y hasta un 7% tienen remisión espontánea.

80. INSUFICIENCIA RENAL AGUDA TRAS ADMINISTRACIÓN DE ACICLOVIR EN PACIENTE PEDIÁTRICO. Cebrián R, Puente S, Palacio L, Ortiz N, Bolívar P, Aguiar P, Cancho R, Centeno F. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

Introducción. La insuficiencia renal aguda transitoria tras tratamiento con Aciclovir intravenoso es una complicación del tratamiento con dicho fármaco con una incidencia de entorno a 5-19%. Tras la infusión con Aciclovir puede presentarse como complicación una insuficiencia renal aguda, transitoria y sin oliguria. Presentamos el caso clínico de una niña de 6 años que desarrolló una insuficiencia renal aguda tras tratamiento con Aciclovir intravenoso.

Caso clínico. Niña de 6 años, sin antecedentes de interés, con sospecha de encefalitis que recibe a su ingreso Aciclovir intravenoso (20 mg/kg/dosis). Tras 48 horas de tratamiento, presenta clínica de vómitos, por lo que se realiza control analítico, en el que destacó un aumento de la cifra de creatinina (1,81 mg/dl) y de urea (59 mg/dl) con respecto a las basales, tras lo cual fue suspendido el tratamiento por sospecha de insuficiencia renal aguda. Las cifras máximas de creatinina fue de 2,2 mg/dl (el triple respecto a su basal) y de urea fue 77 mg/dl, y se observaron a las 72 horas de ingreso. Los parámetros de función renal, excreción fraccionada de sodio (12%) e índice de fallo renal (17%), resultaron indicativos de fallo renal de origen renal. Posteriormente, hubo tendencia descendente de las cifras de urea y creatinina hasta su normalización al alta. En las demás pruebas complementarias (sedimento de orina y ecografía doppler abdominal) no se objetivaron hallazgos patológicos. La tensión arterial y diuresis fueron adecuadas en todo momento. A los 5 meses se realizó control evolutivo, encontrándose clínicamente asintomática y presentando una función renal normal.

Comentarios. Aciclovir es frecuentemente empleado en el tratamiento de infecciones por el grupo *Herpesviridae*, como virus herpes

simplex I y II y varicela zóster. Generalmente es un fármaco bien tolerado, pero de entre sus efectos adversos cabe destacar su toxicidad a nivel neurológico y renal. Los mecanismos propuestos por los que Aciclovir puede inducir insuficiencia de origen intraparenquimatoso son nefritis intersticial, necrosis tubular directa o nefropatía por cristales. Respecto a esta última, la teoría más aceptada por la que se produciría daño renal es que, debido a la baja solubilidad del aciclovir y las elevadas concentraciones en las que se encuentra en el tabulo renal, produce una precipitación de este y secundariamente, una obstrucción del flujo

tubular. En estos casos suele ser asintomática, pero al igual que en el caso de nuestra paciente, puede acompañarse de náuseas, vómitos y abdominalgia. La insuficiencia de origen intraparenquimatoso suele aparecer en las primeras 48 horas tras la administración intravenosa del fármaco. Los factores de riesgo para la aparición de nefrotoxicidad podrían ser la administración de dosis altas (> 15 mg/kg/dosis), edad mayor de 8 años y el uso concomitante de ceftriaxona. Se recomienda la infusión lenta del fármaco (> 1 hora) y la administración de fluidoterapia para minimizar el riesgo.