

Posters Sábado 15 de abril

SALÓN QUINTANAR

ALTERACIÓN DE LA RESONANCIA MAGNÉTICA CEREBRAL EN LA NEUROFIBROMATOSIS Y EL COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA EN PEDIATRÍA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL. *García Fernández S¹, Oreña Ansorena V², Corujo Murga P³, Martín Pino S¹, Antomil Guerrero B¹, Blanco Lago R¹, Hedrera Fernández A¹, Málaga Diéguez I.* ¹Servicio de Pediatría; ³Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. ²Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Objetivo. Revisión de las historias clínicas y resonancias magnéticas nucleares (RMN) de los pacientes con neurofibromatosis (NF1) y complejo esclerosis tuberosa (CET) en seguimiento en la consulta de Neuropediatría en un hospital de tercer nivel.

Material y métodos. Se revisaron las historias clínicas de los pacientes pediátricos diagnosticados de NF1 y CET. Se recogieron los datos epidemiológicos, radiológicos y las alteraciones asociadas.

Resultados.: Se recogieron 40NF1 y 5CET. En la NF1 el 42,5% eran mujeres y el 100% del CET. La edad media al diagnóstico de la NF1 fue de 3,3 años y del CET 0,2 años. El 10% de los pacientes con NF1 y el 80% de los CET presentaban discapacidad intelectual. El 25% de los pacientes con NF1 y el 80% de CET asociaban trastorno de conducta. El 8% de NF1 presentaban epilepsia, así como 4 de los 5 casos de CET. En los pacientes con NF1 un 92,5% tenían realizada RMN de las cuales eran patológicas un 57% donde desta-

caban áreas de vacuolización de la mielina en todas ellas, neurofibromas en 6 de las 21 resonancias alteradas y gliomas de nervio óptico en 5 de ellas. En el caso de los pacientes de CET el 100% tenían realizada RMN de las cuales eran patológicas un 80% con hallazgo de tuberomas y nódulos subependimarios en todas las RMN patológicas. En uno de los casos de CET se objetivó un astrocitoma de células gigantes.

Conclusiones. La mayoría de los pacientes con NF1 y CET presentan comorbilidades neurológicas asociadas a las alteraciones encontradas en la RMN características de estas enfermedades.

PACIENTE CON LIENCEFALIA DE ORIGEN GENÉTICO. *Calleja Ibáñez M, Navarro Abia V, Iglesias Rodríguez M, Barbadillo Mariscal B, Mañaricua Arnáiz A, Gonzalo San Esteban A, Pérez Arnáiz L, Muñoz Albillos M.* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. El espectro de la lisencefalia engloba un amplio grupo de malformaciones cerebrales debido a fallos en la migración neuronal, asociando desde agiria, paquigiria a heterotopia de la lámina subcortical de mayor a menor gravedad. La mayoría cursa también con discapacidad intelectual en grado variable y epilepsia. El diagnóstico se establece mediante pruebas de imagen, estudio microbiológico y estudio genético, habiendo unos 20 genes descritos hasta la fecha, siendo los más frecuentes LIS1, DCX y TUBA1A. Revisamos esta entidad a propósito de un caso.

Caso clínico. Lactante varón de 18 meses derivado a la consulta de Neuropediatría por microcefalia postnatal sin

influencia genética, alteración en la conducta y en el desarrollo psicomotor. Se realiza como parte del estudio inicial resonancia magnética cerebral en la que se observa lisencefalia con paquigiria, citomegalovirus en Guthrie card negativo y estudio genético en el que se detecta mutación en heterocigosis en el gen DCX, ligado al cromosoma X. Estudio genético de la madre pendiente. A los 24 meses de edad debuta con crisis epilépticas, actualmente en tratamiento con levetiracetam y a los 34 meses se diagnostica de trastorno de espectro autista.

Comentarios. La lisencefalia ligada al cromosoma X se considera una enfermedad rara de prevalencia desconocida, producida por alteraciones en el gen DCX. Asocia discapacidad intelectual y epilepsia, con cuadros más graves en pacientes masculinos. Ante un paciente con microcefalia sin influencia familiar y alteración en el desarrollo psicomotor es importante tenerlo presente como diagnóstico diferencial por las implicaciones pronósticas y terapéuticas.

APNEAS, REANIMACIÓN CARDIOPULMONAR Y DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN LA INFANCIA. *Morales Moreno AJ, Castro Rey M, Vázquez Martín S, de Felipe Pérez M, López Allúe L, Gutiérrez Valcuende C, Morales Albertos L, Aldana Villamañán I. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. Las apneas del lactante exigen un abordaje precoz y multidisciplinar vinculado a distintas pruebas complementarias en función de la sospecha diagnóstica y la adecuación al entrenamiento en maniobras de reanimación cardiopulmonar.

Caso clínico. Varón de 2 meses, padres sanos no consanguíneos, fruto de embarazo a término sin complicaciones, salvo cribado auditivo no superado. Presenta un evento breve, resuelto e inexplicable en domicilio con cianosis y un corto período de ausencia a estímulos. Ante repetición del episodio definido como: shock descompensado con palidez cutánea, piel moteada, relleno capilar prolongado y taquipnea sin clara focalidad neurológica, se ingresa en unidad de cuidados críticos. Tras estabilización, se realiza observación hospitalaria durante 4 días donde mantiene constantes normales, adecuada tolerancia oral y diuresis, permitiendo el alta domiciliaria. En el siguiente año, apneas similares en contexto de infecciones respiratorias filiaadas (VRS, COVID, Metaneumovirus). Destaca un fenotipo peculiar: hidrocele bilateral, escoliosis, sindactilia de 2º-3º dedos del pie, hipertelorismo, hendiduras antimongoloides, filtrum ancho con labio superior fino y micrognatia. Como pruebas complementarias, la hibridación genómica comparativa nos brinda

el diagnóstico de síndrome de microdelección 16p11.2 en el contexto del trastorno paroxístico no epiléptico tipo espasmos del sollozo. Se instaaura monitorización domiciliaria de apneas e instrucciones de RCP básica para cuidadores.

Conclusiones. La delección 16p11.2 puede cursar con apraxia del habla, trastorno del lenguaje, rasgos TEA u obesidad junto a discapacidad intelectual. La literatura actual recoge al *microarray cromosómico* como prueba diagnóstica pre y posnatal de primer nivel para pacientes con discapacidades del desarrollo o anomalías congénitas.

MUTACIÓN DE NOVO EN SCN2A COMO CAUSANTE DE ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO. *Iglesias Rodríguez M¹, Calleja Ibáñez M¹, Madrigal Lkhoul E², Canterero Durón JP³, Pérez Arnaiz L¹, Navarro Abia V¹, Muñoz Albillos MS¹, López Salas E¹. ¹Servicio de Pediatría; ²Servicio de Neurología; ³Servicio de Neurofisiología. Hospital Universitario de Burgos.*

Introducción. Las encefalopatías epilépticas y del desarrollo constituyen una causa importante de morbilidad, tanto por la repercusión de las crisis sobre la calidad de vida de los pacientes, como por los efectos sobre el neurodesarrollo. Las etiologías son múltiples, y los fenotipos muy variables. Presentamos el caso de un varón de nuestro centro y su evolución.

Caso clínico. Varón de 13 meses que debuta con espasmos epilépticos, previamente neurodesarrollo normal y sin antecedentes de interés. Presentaba paroxismos de flexión cefálica con supravversión de la mirada en salvas de 2-5 minutos, 6-8 veces al día, predominantemente al despertar. No presentaba movimientos de extremidades ni caídas. En el videoelectroencefalograma presentaba datos compatibles con síndrome de West, iniciándose vigabatrina. Presentó detención del neurodesarrollo, sin regresiones, y una puntuación de 21 en escala ADOS. Se completó estudio con perfil metabólico y resonancia magnética, ambos normales. Exoma-trío con variante patogénica de *SCN2A* en heterocigosis *de novo*, asociada a epilepsia y trastorno del espectro autista. A los 2 años presenta descompensación clínica, con progresión de encefalopatía y asociación de distintos tipos de crisis (caída cefálica, tónico clónicas generalizadas), refractarias. Se inicia tratamiento con valproico, topiramato y clobazam, sin respuesta, por lo que se inicia dieta cetogénica, pendiente de valorar evolutivamente.

Comentario. Las mutaciones en *SCN2A* son una causa conocida de encefalopatías epilépticas y del desarrollo de amplio espectro fenotípico y sin clara correlación genotipo-fenotipo. Identificar las causas detrás de encefalopatías epilépticas y del desarrollo debe ser una prioridad para ofrecer

información pronóstica, posibles tratamientos dirigidos y consejo genético.

ACNES: SÍNDROME DE ATRAPAMIENTO DEL NERVIOS CUTÁNEO ANTERIOR. *Gil Calderón FJ¹, Puente Ubierna L¹, Mirás Veiga A¹, Martínez S², Muñoz Albillos MS¹, Andrés Pedrosa M³, Ruiz Araus A¹, Melgosa Peña M¹.* ¹Servicio de Pediatría; ²Servicio de Radiología; ³Servicio de Anestesiología y Reanimación. Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. El síndrome de ACNES es poco conocido y por consiguiente infradiagnosticado. Para su diagnóstico utilizaremos como criterios la presencia del signo de Carnett, el Pinch test, la presencia de disestesias en el punto de máximo dolor, o la mejoría tras infiltración de anestésico local, habiéndose descartado patología abdominal visceral o funcional.

Caso clínico. Paciente de 10 años que acude Urgencias en repetidas ocasiones por abdominalgia intermitente en hipocóndrio derecho e izquierdo con escasa respuesta a analgesia. No presenta fiebre ni alteraciones digestivas. En la exploración se detecta Carnett positivo y Pinch test positivo. Se realiza analítica completa en la que no se detectan alteraciones. Ante este cuadro se sospecha síndrome de ACNES, se solicita ecografía de pared abdominal, se deriva a Neuropediatría y se inicia tratamiento con amitriptilina. En la ecografía se detecta arteria epigástrica que atraviesa aponeurosis de recto abdominal izquierdo con reproducción del dolor a la palpación profunda sobre ella, concordante con la sospecha diagnóstica. Ante mala respuesta a amitriptilina se sustituye por gabapentina. Ante mal control del dolor, se deriva a Unidad del Dolor. Realizan infiltración con dexametasona y levobupivacaína previa colocación de EMLA, con lo que se produce mejoría, permitiendo la retirada de gabapentina.

Comentarios. El conocimiento de este síndrome, con una adecuada anamnesis y exploración física, permite su diagnóstico precoz, evitando la realización de pruebas complementarias innecesarias. El tratamiento debe ser escalonado, comenzando por analgesia oral, seguido de infiltración anestésica y, por último, neurectomía anterior.

¿QUÉ SE ESCONDE DETRÁS DEL TEMBLOR? *Antomil Guerrero B¹, González Acero A¹, Blanco Lago R¹, Hedrera Fernández A¹, Díaz García P², Fernández López A², Fernández Morán E², Málaga Diéguez P³.* ¹Unidad de Neuropediatría, Servicio de Pediatría; ²Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. ³Department of Neurology. UT Southwestern Medical Center. Dallas, EE.UU.

Introducción. El temblor es un trastorno del movimiento (TM) poco estudiado en pediatría. Su correcta identificación puede verse dificultada por la asociación con otros TM.

Caso clínico. Varón de 10 años valorado en Neuropediatría por temblor intencional de miembro superior derecho de una semana de evolución. Como antecedentes personales, destaca prematuridad de 33 semanas. El paciente aqueja dificultad para escribir y pérdida de fuerza en manos. En exploración neurológica se aprecian fuerza y reflejos conservados, pero marcada disimetría en la maniobra dedo-nariz y temblor intencional distal en miembros superiores. Mejora espontáneamente en la siguiente semana. Se inicia estudio de temblor intencional, incluyendo resonancia magnética craneomedular (RM), con hallazgo de múltiples lesiones desmielinizantes en placas, así como evidencia de diseminación en espacio y tiempo, cumpliendo los criterios de McDonald para diagnóstico de esclerosis múltiple (EM). Se completa estudio de enfermedad desmielinizante, resultando las bandas oligoclonales positivas. Se administra un ciclo de metilprednisolona resolviéndose la clínica. Posteriormente, se inicia tratamiento con fingolimod que mantiene en la actualidad, con buena tolerancia. No ha tenido nuevos brotes desde entonces y presenta estabilidad de las lesiones en controles de neuroimagen.

Conclusiones. El temblor intencional es infrecuente en pediatría y su presencia obliga a descartar lesiones estructurales, más si este es de inicio agudo. La EM pediátrica es una entidad infrecuente y es preciso hacer un correcto estudio de autoinmunidad para establecer el diagnóstico.

DEBÚT DE SÍNDROME DE WEST EN PACIENTE CON FENILCETONURIA: NO NOS CONFORMAMOS CON UNA CAUSA APARENTE. *Pérez Arnaiz L, Havrylenko Vynogradnyk A, Iglesias Rodríguez M, Navarro Abia V, Muñoz Albillos MS, Mañaricua Arnaiz A, Gil Calderón J, Barbadillo Mariscal B.* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. La mayoría de los espasmos infantiles tienen una etiología identificable (65-80%). En este caso ha sido retador vernos obligados a ampliar el abanico diagnóstico y a afinar la búsqueda etiológica del Síndrome de West.

Caso clínico. Lactante varón afecto de fenilcetonuria clásica con fenotipo severo desde el nacimiento, en tratamiento dietético con buen control metabólico. Hermana con fenilcetonuria clásica y crisis febriles atípicas. Consulta a los 8 meses y medio por episodios en salvas de flexión cervical y de extremidades superiores junto a superversión de la mirada, con predominio al despertar, refieren cambio en

su comportamiento desde el inicio de estos episodios. Asocia leve retraso del desarrollo motor previo. Se realiza EEG con patrón interictal de hipsarritmia. Se completa estudio con RM cerebral, tras descartar lesión estructural se realiza estudio metabólico en sangre, orina, LCR y CGH array, siendo normal. También se solicita panel de encefalopatías epilépticas, pendiente resultados en el momento actual. Se inicia tratamiento con Vigabatrina hasta dosis máximas con desaparición de las crisis y mejoría en el patrón de EEG.

Comentarios. Los niveles elevados de fenilalanina en pacientes sin tratar son tóxicos para el SNC, describiéndose discapacidad intelectual irreversible, alteraciones conductuales, microcefalia y convulsiones. Sin embargo, el paciente de nuestro caso debuta con encefalopatía epiléptica teniendo niveles de fenilalanina adecuadamente controlados desde el diagnóstico precoz de la enfermedad. Este hecho nos obliga a replantear la causa subyacente del Síndrome de West, por si fuera susceptible de tratamiento adicional, adecuando las expectativas y el pronóstico de la enfermedad.

SINUS PERICRANII: MÁS ALLÁ DE LA SUPERFICIE.

Pou Blázquez A, Sánchez Prieto C, Fernández Álvarez M, Martínez Pérez M, Fernández Fernández D, Molleda González S, Alejos Antoñanzas M, Terroba Seara S. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León.

Introducción. El *sinus pericranii* es una rara malformación vascular venosa en la que existe una comunicación anómala transdiploica entre los vasos venosos extracraneales y los senos venosos intracraneales. Presentamos el caso de un niño de 2 años diagnosticado de forma incidental.

Caso clínico. Niño de 2 años ingresado en Planta de Pediatría en contexto de ataxia aguda. Durante su ingreso se observa una lesión vascular en región frontal derecha. La lesión es de tonos azulados, ligeramente sobreelevada y no dolorosa. A la palpación no presenta pulsatilidad ni tampoco soplo a la auscultación. La madre no refiere traumatismo en dicha localización y cree que la presenta desde el nacimiento, habiendo aumentado progresivamente de tamaño. En la resonancia magnética craneal se identifican unos vasos en tejido subcutáneo, confluentes, que conectan con pequeñas venas emisarias que atraviesan el diploe y confluyen en una vena que drena en el tercio anterior del seno venoso longitudinal superior. Tras comentar el caso en sesión clínica, se decide actitud conservadora. El paciente recibe seguimiento en consultas externas de Neurología Pediátrica.

Comentarios. El *sinus pericranii* es una malformación vascular rara que se presenta habitualmente de forma asin-

tomática. Típicamente se localiza en región frontal o nasal. El problema principal asociado a esta malformación suele ser estético, aunque en algunos casos puede llegar a cursar con trombosis y hemorragia cerebral, llegando a ser mortal. La actitud terapéutica abarca desde el manejo conservador hasta la resección quirúrgica o la embolización, por motivos estéticos o como profilaxis de posibles complicaciones.

MASA ORBITARIA. *Morales Albertos L¹, Pérez Gutiérrez ME², Uribe Reina MP¹, Gutiérrez Valcuende C¹, López Santos A¹, Llorente Sanz B¹, Herraiz Cristóbal R³, González García HP.* ¹Servicio de Pediatría; ²Sección Onco-hematología infantil. Hospital Clínico Universitario de Valladolid. ³Pediatría Atención Primaria. Centro de Salud Sotillo de la Adrada. Ávila.

Introducción. En niños, las patologías orbitarias pueden presentar diversos síntomas, a veces inespecíficos, incluyéndose en el diagnóstico diferencial patología infecciosa (celulitis, dacriocistitis) y tumoral (rabdiosarcoma, neuroblastoma, histiocitosis, quiste dermoide).

Caso clínico. Varón de 3 años que acude a Urgencias derivado por dacriocistitis desde hace 15 días, sin mejoría tras tratamiento. Antecedentes familiares y personales sin interés. Refieren lacrimo unilateral, de un mes de evolución. No otros síntomas de interés. Exploración física: pupilas isocóricas normoreactivas a la luz. Movimientos oculares conservados. Edema palpebral ojo izquierdo con eritema y leve dolor local. Se palpa masa de 0,3x0,3 cm en borde palpebral interno. No secreción ocular. Ojo derecho normal. Resto de exploración normal. Se consultó a oftalmología y otorrinolaringología, que informaron de exploración similar y fue descartada sinusopatía aguda. Se decidió ingreso y realización de pruebas de imagen (RMN y TAC de órbita) que mostraron una masa sólida de 20 mm en canto interno de órbita izquierda, que invade celdillas etmoidales y conducto lacrimonasal y engrosamiento de tejidos blandos preseptales orbitarios. Se realizó biopsia endoscópica nasosinusal, con informe anatomopatológico de células inflamatorias tipo linfocitocitario, células gigantes, predominando eosinófilos y células de citoplasma claros. La inmunohistoquímica reveló expresión de varios marcadores (S100, CD1a, Langerina). Índice de proliferación ki67 de 25%. Mutación detectada: V600E en el gen *BRAF*. Se confirmó así histiocitosis de células de Langerhans, siendo la evolución favorable con tratamiento quimioterápico.

Comentarios. Ante patología orbitaria persistente, en Pediatría deben descartarse causas tumorales que precisan abordaje específico con pruebas de imagen y estudio histopatológico.

TROMBOSIS DE SENOS VENOSOS NEONATAL. *Morales Albertos L¹, Sánchez Mínguez A², López Allúe L¹, de Felipe Pérez M¹, Morales Moreno AJ¹, Matías del Pozo V², Uruña Leal MC², Alonso Ferrero J².* ¹Servicio de Pediatría; ²Sección Neonatología. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. La trombosis de senos venosos cerebrales (TSVC) en neonatos es poco frecuente aunque actualmente su diagnóstico está aumentando gracias al mejor conocimiento clínico y las nuevas técnicas de neuroimagen. Los síntomas son poco específicos y pueden incluir convulsiones, letargia, apnea o ser asintomáticos y hallarse de forma incidental.

Caso clínico. Neonato que ingresa a las 7 horas de vida en el Servicio de Neonatología por crisis comiciales con movimientos orofaciales y cianosis peribucal asociada. Antecedentes familiares sin interés. Antecedentes personales: embarazo controlado. Ecografías prenatales normales. Parto eutócico a las 37 semanas. Perinatal inmediato: normal. Apgar 9/10. Exploración física y neurológica: leve hipotonía cervical, resto sin alteraciones. Ecografía transfontanelar en las primeras 24 horas de vida con resultado normal. Monitorización con Brain Z registrándose crisis eléctricas y empeoramiento neurológico. Resonancia magnética cerebral al 3^{er} día de vida: trombosis completa del seno transversal izquierdo y parcial del derecho. Los estudios metabólicos y de coagulación complementarios fueron normales. El tratamiento incluyó: fenobarbital y levetiracetam, rehabilitación y heparina de bajo peso molecular. Evolución favorable sin nuevas crisis comiciales y reperfusión total de los senos en resonancia de control a los 30 días de vida.

Comentarios. La TSVC neonatal es una patología posiblemente infradiagnosticada. Debe sospecharse en caso de sintomatología neurológica temprana o parto complicado. El objetivo del tratamiento anticoagulante es prevenir la progresión del trombo y podría mejorar el pronóstico neurológico.

TROMBOSIS SENOVENOSA CEREBRAL EN UN NEONATO: LA IMPORTANCIA CRECIENTE DE LA NEUROIMAGEN. *López Salas E, García Miralles LC, Martínez Díaz S, Luis Barrera C, Iglesias Rodríguez M, Vega del Val C, Arnáez Solís J, de Frutos Martínez MC.* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.

Introducción. La trombosis senovenosa cerebral (TSVC) se trata de una entidad de difícil diagnóstico, dada su clínica inespecífica, principalmente convulsiones y letargia. Su incidencia se estima en torno a 12/100.000 recién nacidos/

año; sin embargo, su frecuencia está aumentando debido a la mayor sensibilidad de las pruebas de neuroimagen.

Caso clínico. Recién nacido a término de peso adecuado. Gestación sin incidencias. Cesárea por riesgo de pérdida de bienestar fetal, sin precisar reanimación. Acidosis perinatal e hipoglucemia precoz leves transitorias, sin datos de encefalopatía. A las 36 horas inicia episodios de clonías con correlato eléctrico en el electroencefalograma. Recibe tratamiento anticomitial con fenobarbital y levetiracetam, controlándose las crisis a las 72 horas. Hallazgo en ecografía cerebral inicial de trombosis de la gran vena de Galeno, que progresa en ecografías posteriores a trombosis de seno recto, vena de Galeno y venas cerebrales internas, asociada a infarto venoso hemorrágico bilateral. Se confirma el diagnóstico a través de resonancia magnética (RM) craneal. Plaquetopenia (71.000/ μ l) inicial transitoria con coagulación y estudio de trombofilias normales. Ante la progresión de la trombosis y la estabilidad de los datos de hemorragia, se decide iniciar tratamiento con heparina de bajo peso molecular (HBPM) al noveno día, objetivándose una reperfusión progresiva de los vasos afectados. Recanalización senovenosa completa a las 6 semanas, que permite la retirada del tratamiento con HBPM.

Comentarios. Destacar la importancia del estudio de ecografía-doppler de flujo venoso y la RM cerebral con venografía secuencia TOF (Time of flight) para el diagnóstico y seguimiento de la TSVC.

PARÁLISIS FACIAL PERIFÉRICA: ¡NO TE OLVIDES DE MIRAR LOS PIES! *Pérez García, C¹, Sánchez Sánchez, S¹, Fernández-Rodríguez H², Bernardo-Fernández B².* ¹Residente de Medicina Familiar y Comunitaria; ²FEA de Pediatría. Hospital Carmen y Severo Ochoa. Cangas del Narcea.

Introducción. La enfermedad de Lyme presenta diferentes manifestaciones clínicas en función de su estadio. La parálisis facial es una manifestación rara que aparece en fase precoz diseminada en un 3% de los casos.

Caso clínico. Niño de 12 años sin antecedentes de interés que acude a Urgencias por lagofthalmos derecho, sensación de acorchamiento facial y desviación comisura labial izquierda de 24 horas sin otra clínica acompañante. A la exploración destaca lagofthalmos derecho, desviación de comisura bucal izquierda, así como mácula eritematosa con aclaramiento y pápula central en maléolo externo derecho compatible con eritema crónico *migrans*. Rehistoriando al paciente, refiere picadura en dicha zona una semana antes en un prado con garrapatas. Se completa estudio con hemograma, bioquímica

y ECG normales. IgM e IgG de *Borrelia burgdorferi* pendientes en primer momento. Se decide ingreso para observación y tratamiento con amoxicilina, prednisona oral y lágrimas artificiales. Evolución positiva, por lo que fue dado de alta en 24 horas y control posterior en consultas externas donde se constató desaparición de sintomatología. Los resultados de la serología fueron IgM e IgG negativas. Ante clínica compatible, se repitió la prueba a las 3 semanas siendo positivas IgM e IgG, confirmándose así el diagnóstico de parálisis facial en contexto de enfermedad de Lyme.

Comentarios. Aunque solo el 3% de parálisis faciales en la infancia se asocian a enfermedad de Lyme, es importante realizar una exploración sistemática por aparatos en todo paciente con clínica compatible para poder identificarla y tratarla correctamente a tiempo.

LA EXPLORACIÓN FÍSICA: PILAR FUNDAMENTAL EN EL DIAGNÓSTICO (TAMBIÉN DE ENFERMEDADES RARAS). *Rodríguez Ovalle S, Antomil Guerrero B, Bernaldo de Quirós C, Álvarez Merino M, Vázquez Villa JM, Hedrera Fernández A, Blanco Lago R. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

Introducción. El examen clínico es una de las partes de mayor relevancia en la entrevista clínica. Las manifestaciones físicas objetivadas pueden sugerir un cambio funcional o estructural de relevancia. Tanto es así que, junto a una correcta anamnesis, es posible realizar un diagnóstico de sospecha, incluso de enfermedades poco comunes.

Caso clínico. Varón de 11 años derivado desde atención primaria a Neuropediatría por sospecha de trastorno de déficit de atención e hiperactividad (TDAH). En sus antecedentes personales destaca una “torpeza motora” a seguimiento en Rehabilitación desde hace años, sin mejoría. Antecedente familiar de esquizofrenia en tío. En la exploración física se detecta discreta hemiparesia izquierda. Al existir, también, problemas del aprendizaje, y con sospecha de alteración central por la alteración de la exploración neurológica, se solicita una resonancia magnética craneal. En ella se identifica importante alteración de la señal en sustancia blanca periventricular alrededor de ambas astas occipitales. Ante los hallazgos clínico-radiológicos, se sospecha una adrenoleucodistrofia ligada al X (ALD-X) con afectación cerebral. Se confirma, posteriormente, con un perfil de ácidos grasos de cadena muy larga y corticotropina elevados, así como con el estudio del gen ABCD1 (alterado)

Comentarios. La ALD-X es el trastorno peroxisomal más frecuente (1/17.000). Su diagnóstico presintomático permite

anteponerse a la aparición y complicaciones derivadas de la insuficiencia suprarrenal y a un deterioro neurológico progresivo (físico y psíquico). En este caso, una exploración física minuciosa resultó ser la clave para el correcto diagnóstico y tratamiento del paciente.

SÍNDROME DE NEDHELDS, A PROPÓSITO DE UN CASO. *Martín Iranzo N, Macías Panedas A, Soltero Carracedo JF, Jiménez Hernández EM, Gutiérrez Zamorano M, Cantero Tejedor MT, Bartolomé Porro JM, Peña Valenceja A. Hospital General Río Carrión. Palencia.*

Introducción. Se trata de un trastorno que se agrupa bajo el acrónimo inglés NEDHELDS, englobando alteraciones del neurodesarrollo con hipotonía y alteración del lenguaje expresivo con o sin convulsiones. La transmisión sigue una herencia autosómica recesiva. Dentro de los signos y síntomas más destacados la hipotonía, mala alimentación y retraso global del desarrollo, evidenciándose desde la infancia. Las imágenes cerebrales pueden tener características como ventrículos agrandados, cuerpo calloso y tronco encéfalo más pequeño e incluso anomalías en la sustancia blanca.

Caso clínico. Se trata de un varón de 4 años que presenta como antecedentes personales en ecografías prenatales hipoplasia del cuerpo calloso y cerebelosa. Hermano fallecido a los 7 años, con mismo diagnóstico prenatal, y misma alteración del neurodesarrollo. Se realiza al nacimiento RMN cerebral que confirma los hallazgos prenatales. La exploración física muestra un fenotipo característico y un retraso en los hitos del desarrollo adecuados para su edad, destacando falta de sedestación, hipotonía, leve braquicefalia y ausencia de lenguaje entre otros. Se realiza seguimiento conjunto en Hospital de referencia, donde se solicita panel genético de morfogénesis cerebral con detección de una variante en aparente homocigosis en gen *DEAF1*, clasificada como variante probablemente patogénica. Por el momento no presenta crisis. Continúa en seguimiento estrecho por neurología pediátrica de nuestro hospital.

Comentarios. La mayoría de los pacientes tienen un crecimiento general y contacto visual alterados, con trastornos del sueño y lenguaje expresivo gravemente afectado. El fenotipo es variable, siendo característico la microcefalia. El desarrollo de convulsiones está presente de forma habitual pero no es necesario para el diagnóstico de esta enfermedad (su hermano sí que las tuvo). La delección de 2 nucleótidos descrita podría originar la aparición de un codón prematuro de parada y como consecuencia el ARNm ser degradado por variantes sin sentido o bien generar una proteína truncada.

MENINGIOMA EN EDAD PEDIÁTRICA, A PROPÓSITO DE UN CASO. *Oquillas Ceballos A, Tejero Pastor L, Iglesias Rodríguez M, Navarro Abia V, Muñoz Albillos MS, Luis Barrera C, Ruiz Araus A, Melgosa Peña M. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.*

Introducción. Los meningiomas representan entorno al 5% de los tumores que afectan al sistema nervioso central en Pediatría. La mayoría son lesiones benignas de bajo grado asintomáticas. El tratamiento es quirúrgico y su pronóstico es dependiente de una resección completa y su localización. A propósito de un caso de esta patología diagnosticado en nuestro centro, se resalta la importancia de una exploración neurológica completa como base para el diagnóstico topográfico de las lesiones del sistema nervioso.

Caso clínico. Niña de 12 años sin antecedentes de interés, refiere clínica de 4 meses de evolución de disminución de fuerza en ambas manos y dificultad en la motricidad tanto fina como grosera. Presentaba fuerza disminuida en miembros superiores (4+/5) y conservada en inferiores, con reflejos osteotendinosos vivos simétricos sin aumento de área. Reflejo cutáneo plantar flexor derecho, indiferente izquierdo. Presentaba alteración de la sensibilidad vibratoria y propioceptiva, con preservación de la sensibilidad táctil. Ante la clínica sugerente de compresión medular con compromiso cordonal posterior, se realiza resonancia magnética que confirma la presencia de una lesión extraaxial en unión craneocervical izquierda con signos de mielopatía compresiva. Es intervenida con exéresis parcial y el estudio anatomopatológico muestra datos compatibles con meningioma psamomatoso (Grado 1 de la OMS), con elevado índice proliferativo.

Conclusiones. Los meningiomas son tumores raros durante la infancia. En ocasiones, la sintomatología que producen se debe al efecto masa ocasionado por el tumor, por lo que una exploración neurológica completa es vital para acercarnos al diagnóstico topográfico de las lesiones.

A PROPÓSITO DE UN CASO: SÍNDROME DE PITT HOPKINS. *Jiménez Hernández EM, Martín Iranzo NM, Macías Panedas A, Soltero Carracedo JF, De la Torre Santos SI, Bartolomé Porro JM, Cantero Tejedor MT, Peña Valenceja A. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Palencia.*

Introducción. El síndrome de Pitt Hopkins es un trastorno genético con patrón de herencia autosómico dominante producido por alteraciones en el gen TCF4. La prevalencia

se sitúa en torno a 1-9 casos/1.000.000. Está caracterizado por asociación de discapacidad intelectual, rasgos faciales característicos y un patrón de respiración anómalo. La variabilidad individual del síndrome es amplia. Suele aparecer discapacidad intelectual grave, alteración del comportamiento y rasgos faciales característicos como nariz prominente, ojos hundidos y filtrum corto. Pueden asociar alteraciones visuales, episodios de hiperventilación seguidos de apnea, convulsiones y problemas gastrointestinales. El diagnóstico se basa en examen clínico y estudios genéticos.

Caso clínico. Paciente de 24 meses sin antecedentes personales de interés derivado para valoración y orientación diagnóstica por alteración de conducta. Seguimiento previo en Unidad de Salud Mental Infante Juvenil por sospecha de trastorno del espectro autista. El paciente presenta dificultad para la interacción social con sus iguales, autolesiones, falta de respuesta a su nombre, intolerancia a sonidos (lavadora, secador). A la exploración física presenta un fenotipo peculiar: microcefalia, puente nasal ancho, doble curva pronunciada del labio superior y pabellones auriculares algo despegados. Ante hallazgos, se solicita realización de resonancia magnética y estudio genético (CGH-array). En el CGH-array de alta resolución, se observa haploinsuficiencia del gen TCF4. La resonancia magnética craneal revela ausencia de alteraciones intracraneales significativas.

Comentarios. El estudio genético ayuda a filiar etiológicamente casos clínicos, donde el fenotipo es muy variable y comparten manifestaciones comunes como trastornos del desarrollo, alteraciones de conducta y fenotipo peculiar.

HETEROTOPIA DE LA SUSTANCIA GRIS. *Gonzalo San Esteban A, García Miralles LC, Calleja Ibáñez M, Oquillas Ceballos A, Tejero Pastor L, Ruiz Araus A, Miranda Vega M, Suárez Fernández J. Hospital Universitario de Burgos.*

Introducción. La heterotopia de sustancia gris es una malformación del desarrollo cerebral caracterizada por la posición ectópica de neuronas a largo de las paredes ventriculares, en la sustancia blanca profunda o subcortical, formando una doble corteza. Esto puede conllevar desde retraso del desarrollo, deterioro cognitivo, epilepsia o ser un hallazgo casual. El diagnóstico se realiza mediante prueba de imagen, más frecuentemente en la adolescencia. Actualmente se desconoce la causa por lo que estas neuronas no migran a su correcta posición.

Caso clínico. Recién nacido pretérmino tardío de 35 semanas de gestación no controlada. En la exploración física destaca microretrognatia, un paladar ojival con hipotonía de

extremidades superiores e inferiores y clonus en ambos pies. Durante su estancia en la unidad presenta dificultades en la alimentación con una importante incoordinación de deglución así como retraso en la ganancia de los hitos del desarrollo. Sin observarse convulsiones eléctricas ni clínicas. En este contexto, se realiza una ecografía cerebral objetivándose un aspecto festoneado de las paredes de los ventrículos laterales y un aumento del espacio en fosa posterior. La resonancia magnética craneal confirma lesiones nodulares subependimarias en ambos ventrículos laterales de señal idéntica a la sustancia gris asociado a una megacisterna magna.

Comentarios. El diagnóstico precoz de esta entidad permitirá realizar un seguimiento estrecho del neurodesarrollo de nuestra paciente teniendo en cuenta el amplio espectro en la sintomatología de esta entidad.

ENCEFALOPATÍA HIPÓXICO-ISQUÉMICA POR SALMONELLA: A PROPÓSITO DE UN CASO. *Díaz García P¹, Vega López L¹, García Fernández S¹, Oreña Ansorena V¹, Mayordomo Colunga J¹, Vivanco Allende A¹, Hedrera Fernández A¹, Concha Torre A¹.* ¹Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. ²Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. La encefalopatía hipóxico-isquémica (EHI) se caracteriza por secuelas motoras y neuropsicológicas secundarias a falta de oxígeno por cese de flujo sanguíneo cerebral. Presentamos el caso de una niña de 2 años que en el contexto de una infección por *Salmonella enteritidis* desarrolló una EHI grave.

Caso clínico. Niña de 2 años sana que consulta por cuadro gastrointestinal de 48 horas de evolución. Ambiente epidémico familiar tras ingesta de tortilla de patata 48 h antes. A su llegada presenta disminución del nivel de conciencia, mala perfusión, taquicardia y ausencia de pulsos periféricos. Se decide intubación y canalización de dos vías intraóseas. Se administra expansión y se traslada para ingreso en cuidados intensivos pediátricos. Al ingreso presenta coagulopatía, elevación de reactantes de fase aguda y filmarray positivo para *Salmonella*. Destacaban pupilas mióticas poco reactivas y escasa respuesta a estímulos. Se realiza resonancia cerebral magnética con lesiones isquémicas difusas en fase aguda/subaguda y videoelectroencefalograma con lentificación basal difusa. Evolución clínica tórpida con dos fracasos de extubación por mal manejo de secreciones, consiguiendo extubación definitiva el 18 día de ingreso. Espasticidad progresiva que precisa inicio de baclofeno. Realiza episodios compatibles con crisis diencefálicas (irritabilidad, febrícula

e HTA) con respuesta a tratamiento con clonidina y clonazepam. Es dada de alta tras 30 días de ingreso.

Comentario. Se presenta caso de EHI, de etiología probablemente mixta. Por un lado, secundaria a shock hipovolémico por pérdidas digestivas y por otro lado por shock séptico por *Salmonella*. No existen datos en la literatura sobre incidencia de EHI en este contexto.

SÍNDROME DE DUPLICACIÓN 22Q11.2 EN DOS PACIENTES GEMELAS. *de Felipe Pérez M, Morales Albertos L, Morales Moreno AJ, Castro Rey MC, Vázquez Martín S, Goz Sanz C, López Santos A, Izquierdo Herrero E.* Unidad de Neuropediatría, Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. El síndrome de duplicación 22q11.2 engloba un amplio espectro clínico por duplicación de la región 22q11. Se caracteriza por retraso psicomotor, discapacidad intelectual, alteraciones del lenguaje, dificultades en el aprendizaje, hiperactividad, rasgos dismórficos, cardiopatías, anomalías oftalmológicas, auditivas y urogenitales e infecciones frecuentes.

Caso clínico. Mujeres gemelas, edad 2 años 10 meses. Padres sanos, no consanguíneos. Embarazo gemelar monocorial biamniótico, bien controlado. Diabetes gestacional, tratamiento con dieta. Cesárea programada a las 37 semanas de vida. Remitidas a Neuropediatría a los 17 meses de vida para valoración de rasgos del trastorno del espectro autista y evidencia de retraso psicomotor. La primera gemela presenta hipoacusia neurosensorial izquierda y otitis de repetición. Las dos pacientes presentan retraso del desarrollo psicomotor global, destacando la ausencia de interacción social y de intencionalidad comunicativa. Deambulación liberada a los 19 meses. Dificultades de la coordinación a nivel motricidad fina y gruesa. Esterotipias manuales y oculares. No desarrollo del lenguaje. No respuesta al nombre. No juego funcional ni compartido. Fenotipo de ambas gemelas: frente amplia, epicantus invertido, hipertelorismo, narinas antevertidas, labios gruesos, orejas de implantación baja, manchas hipercrómicas e hipotonía. Diagnosticadas de trastorno del espectro autista moderado-severo, con estudio genético positivo para síndrome de duplicación 22q11.2.

Comentarios. El síndrome de duplicación 22q11.2 afecta a 1 de 700 personas con discapacidad intelectual. Sin embargo, en la literatura se han reportado menos de 400 casos y, aunque las anomalías congénitas están bien descritas para el síndrome de delección 22q11.2, no son tan conocidas para el síndrome de duplicación 22q11.2.

NEURITIS ÓPTICA BILATERAL POR ANTICUERPOS ANTI-MOG. Muñoz Lumbreras M¹, Hedrera Fernández A¹, González Acero A¹, Blanco Lago R¹, Rubio Granda A¹, Rubín Roger S¹, Salcedo Fresneda O¹, González Sánchez S², Costales Álvarez MC³, González Jiménez D¹, Mayoral González MB¹. ¹Área de Gestión Clínica de Pediatría; ²Unidad de Radiología Pediátrica, Servicio de Radiodiagnóstico; ³Unidad de Oftalmología Infantil, Servicio de Oftalmología. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. La neuritis óptica es un proceso inflamatorio que puede presentarse como debut de una enfermedad neurológica como la esclerosis múltiple o neuromielitis óptica pero también, como se está viendo en muchos estudios, como un síndrome aislado asociado a anticuerpos dirigidos contra la glicoproteína de la mielina de oligodendrocitos (anti-MOG), que generan desmielinización provocando, entre otros cuadros clínicos, una afectación del nervio óptico.

Caso clínico. Niña de 10 años con cefalea frontal derecha de 48 horas de evolución refractaria a analgésicos orales asociando alteraciones visuales (fotopsias y escotomas) y dolor a la movilización ocular con resto de exploración neurológica normal. Refería cuadro catarral la semana previa por lo que ante sospecha de sinusitis, su pediatra de AP inició días antes tratamiento con amoxicilina-clavulánico, sin mejoría. Ante la sospecha clínica de neuritis óptica, se solicitó valoración oftalmológica, detectando en la oftalmoscopia indirecta borramiento de papila OD a nivel nasal y superior, confirmando el TC craneal un moderado engrosamiento e hiperdensidad del nervio óptico derecho en comparación con el contralateral. Se descartaron causas infecciosas mediante estudio de LCR y serologías. En el estudio de autoinmunidad en sangre y LCR, se detectaron anticuerpos anti-MOG. Se realizó RM craneomedular que no detectó alteraciones compatibles con otras patologías desmielinizantes relacionadas con anti-MOG. A las 48 horas del debut comenzó a presentar molestias a la movilización ocular izquierda, con impresión de progresión bilateral, confirmada mediante potenciales evocados visuales, compatibles con neuritis óptica bilateral desmielinizante, con más afectación de la vía óptica derecha. Al tratarse de una neuritis óptica autoinmune por anticuerpos anti-MOG, se inició tratamiento con metilprednisolona intravenosa a 1 g/día durante 5 días con resolución completa de la clínica ocular, con descenso progresivo de dosis oral durante un mes. Tanto la exploración oftalmológica como los resultados de la tomografía de coherencia óptica (OCT) fueron mejorando progresivamente hasta resolución completa. Los anticuerpos anti-MOG persistían positivos tras un mes del debut, si bien la paciente continúa asintomática sin nuevos episodios.

Comentarios. La detección del dolor a la movilización ocular como sospecha de neuritis óptica es crucial para un diagnóstico precoz que, además del estudio oftalmológico, debe descartar causas estructurales, infecciosas y autoinmunes. En este último grupo es crucial la determinación precoz de anticuerpos. En el caso de la neuritis óptica por anticuerpos anti-MOG, cuyo tratamiento precoz con corticoides suele ser muy efectivo, es necesario descartar otras entidades asociadas (esclerosis múltiple, encefalomielitis aguda diseminada) mediante RM craneomedular así como un seguimiento evolutivo tanto clínico como serológico hasta la negativización, previniendo recurrencias y discapacidad.

SALÓN ZULOAGA

INCREMENTO DE CASOS DE SEPSIS POR STREPTOCOCCUS PYOGENES. Rupérez Peña S, Miranda Alcalde B, Jiménez Saucedo M, Rubio Rodríguez F, González Guzmán ME, Abad Moreno N, De Pedro Del Valle S, Lázaro Ramos J. Servicio de Pediatría. Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Ávila.

Introducción. En diciembre de 2022 la Sociedad Española de Pediatría emitió un comunicado alertando del inusual incremento de casos de infecciones graves por *Streptococcus pyogenes*. La detección precoz de estos casos es determinante para su evolución. En un hospital de segundo nivel es fundamental actuar rápidamente para estabilizar y trasladar a los pacientes a hospitales de referencia donde puedan recibir una asistencia completa.

Caso clínico. En 5 meses se han detectado tres casos de shock séptico estreptocócico. Edades comprendidas entre 6-24 meses. Todos se detectaron al quinto día de fiebre con cuadro catarral y mal estado general. TEP inestable con exantema petequial, uno de ellos además escarlatiniforme. Analíticas con elevación de reactantes (PCR 25-54 mg/dl y PCT 8-24 ng/ml), acidosis metabólica leve-moderada e hiperlactacidemia variable (3-6mmol/L). Un caso con test estreptocócico positivo. Recibieron expansiones con cristaloides (40 ml/kg) hasta alcanzar estabilización hemodinámica y oxigenoterapia simple. Además, antibioterapia con cefotaxima y dos de ellos, también clindamicina. Fueron trasladados estables hemodinámicamente a la UCIP del hospital de referencia. Desarrollan shock séptico por *Streptococcus pyogenes*. Dos de ellos precisaron ventilación mecánica y terapia de depuración extrarrenal. Todos recibieron soporte vasoactivo. Buena evolución posterior.

Comentarios:

- Confirmamos un número de casos inusual de infección bacteriana grave por *Streptococcus pyogenes* en nuestro hospital.
- El diagnóstico de sepsis es clínico y debe hacerse precozmente, por lo que es importante tener un alto grado de sospecha ante signos y síntomas compatibles.
- En situación de inestabilidad hemodinámica es fundamental la resucitación con fluidoterapia precoz y si no es suficiente iniciar soporte vasoactivo.

VIRUELA DEL MONO: EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL EN UN CASO CLÍNICO. *Rupérez Peña SM, González Germán MF, Jiménez Saucedo MP, Rubio Rodríguez F, Abad Moreno N, Miranda Alcalde B, De Pedro Del Valle S, Martín Sanz A. Servicio de Pediatría. Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Ávila.*

Introducción. En julio de 2022, la OMS declaró el brote de viruela del mono una emergencia de salud pública internacional, los niños presentan rash con lesiones cutáneas: pápulas, vesículas y pústulas que se rompen apareciendo una costra.

Caso clínico. Niño de 10 años acude a urgencias por lesiones cutáneas dolorosas y pruriginosas de una semana de evolución, inician en manos y dedos, con diseminación a tórax, abdomen y espalda, asocia malestar general. Sus hermanos presentan lesiones similares. Exploración física: constantes estables, exantema maculopapular eritematoso en tórax-abdomen con escoriaciones, lesiones vesiculosas y pustulosas (3-4 mm) en dorso de manos y región interdigital, costras mielicéricas muy dolorosas, limitando los movimientos de dedos. Se recoge muestra de las lesiones (PCR para varicela y viruela del mono) y se inicia antibiótico tópico y antihistamínicos. A las dos semanas acude nuevamente, con empeoramiento de las lesiones de manos, con inflamación del dorso e impotencia funcional de mano derecha, asociando afectación del pene. Prurito nocturno intenso. Se decide ingreso. PCR vírica previa negativa. Nuevo cultivo de lesiones se detecta *Streptococcus pyogenes*. Ante sospecha de escabiosis sobreinfectada recibe tratamiento con ivermectina vía oral, curas con sulfato de zinc 1/100, ácido fusídico y amoxicilina-clavulánico IV. Al alta mejoría clínica, con movilidad de manos y dedos adecuada.

Comentarios. La escabiosis es de las afecciones cutáneas más comunes, a parte de las lesiones clásicas, se pueden observar elementos pustulosos en manos y pies, con sobre-

infección por rascado. El diagnóstico es clínico y debemos siempre recordarlo como diagnóstico diferencial de enfermedades cutáneas vesiculo-pustulosas.

ACTINOMICOSIS: LA GRAN OLVIDADA. *Mesa Lombardero E, Salcedo Fresneda O, Muñoz Lumberas M, Alonso Alonso A, Santos Gómez L, Miranda Montequín S, Calle Miguel L. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

Introducción. La actinomicosis es una infección infrecuente en la edad pediátrica pero probablemente infradiagnosticada, ya que *Actinomyces* spp. es un microorganismo habitual de la microbiota oral, interviene en infecciones polimicrobianas y su aislamiento microbiológico es dificultoso. Las infecciones cervicofaciales son las más frecuentes y suelen ser secundarias a caries o traumatismos dentales.

Caso clínico. Niño de 6 años, con antecedentes de caries en múltiples piezas dentales, que acude a urgencias por una adenopatía submaxilar derecha de un mes de evolución, con crecimiento paulatino, sin mejoría tras amoxicilina-clavulánico. No presentaba fiebre ni síntomas de alarma. Se realiza analítica, serología y ecografía, sin resultados concluyentes. Se deriva a Oncología Infantil y se realiza biopsia con aguja gruesa, donde se observa una linfadenitis reactiva y crecimiento de *Pseudomonas oryzihabitans*, *Staphylococcus pasteuri* y *Actinomyces naeslundii*. Se pauta tratamiento oral con ciprofloxacino durante 14 días y posteriormente con penicilina, sin mejoría. Se realiza resonancia magnética que descarta osteomielitis asociada y se programa exodoncia de cuatro piezas dentarias, con envío de muestras a anatomía patológica (proceso inflamatorio), y a microbiología (crecimiento de *Actinomyces* spp y *Lactobacillus rhamnosus*). Se mantiene antibioterapia con penicilina durante 4 meses, con mala adherencia terapéutica. Presenta evolución favorable, con resolución de la adenitis.

Comentarios. Al contrario de lo descrito en la literatura, en nuestro caso, el diagnóstico se confirmó por aislamiento microbiológico en dos muestras, mientras que la anatomía patológica no mostró los clásicos gránulos de azufre. Es fundamental un doble abordaje, quirúrgico y antibiótico, para el control de esta infección.

LO QUE ESCONDE UN SÍNDROME GRIPAL. *Bartolomé Calvo G, González Martín LM, Santana Rodríguez C, Lavandera Gil I, Soler Monterde M, Collada Carrasco M, Pérez Yagüe G. Servicio de Pediatría. Hospital General de Segovia.*

Introducción. El fracaso renal agudo (FRA) es una entidad infrecuente en pediatría fuera de la atención del niño crítico pero con alta morbi-mortalidad pudiendo conllevar el desarrollo de enfermedad renal crónica (ERC). Una de las causas es la rabdomiolisis secundaria a miositis víricas.

Caso clínico. Paciente de 13 años, con síndrome de Gilbert, que consulta por coluria de 24 horas de evolución. Asocia fiebre de 4 días, síntomas catarrales y mialgias. En la exploración física destaca palidez cutánea, orofaringe hiperémica con exudado de fibrina. Pruebas complementarias:

- Sistemático de orina: proteínas +++, sangre +++.
- Sedimento: cilindros granulosos sin hematíes (mioglobinuria).
- Analítica de sangre: PCR 3,32 mg/dl, Urea 53 mg/dl, Cr 1,11 mg/dl (FGe 53,57 ml/min/1,73 m²), GOT 5.099 U/L, GPT 1.156 U/L, LDH 3.928 U/L, CPK 203.118 U/L.
- Virus respiratorios: positivo para Influenza A.

Se inicia hiperhidratación y se deriva para ingreso a la Unidad de Cuidados Intensivos. Durante su ingreso se mantiene hiperhidratación, con empeoramiento de función renal (cifras máximas de urea 80 mg/dl, Cr 3,27 mg/dl FGe Swartz 2009 18,18 ml/min/1,73 m²). Desarrolla edema agudo de pulmón precisando tratamiento con diuréticos. Asocia tubulopatía con acidosis e hipomagnesemia que se corrige con aportes de bicarbonato y magnesio. Mejoría clínica progresiva con recuperación progresiva de la función renal (Cr 0,8 mg/dl y FGe Swartz 2009 de 74,34 ml/min/1,73 m²).

Conclusiones. La triada clásica de mialgias, coluria y debilidad en contexto de infección por virus Influenza nos debe hacer sospechar un cuadro de rabdomiolisis, debiendo descartar el FRA ya que el tratamiento debe ser lo más precoz para evitar daño renal permanente y el potencial desarrollo de ERC.

PARESIA VI PAR: UNA POSIBLE CONSECUENCIA DE INFECCIÓN POR MYCOPLASMA. *Pérez Arnaiz L, Gonzalo San Esteban A, Havrylenko Vynogradnyk A, Navarro Abia V, Luis Barrera C, Gordón Bolaños C, Gil Calderón J, Barbadillo Mariscal B. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.*

Introducción. El *Mycoplasma pneumoniae* causa con frecuencia cuadros respiratorios, siendo el responsable del 30% de las neumonías atípicas en la comunidad pediátrica. Sin embargo, puede producir manifestaciones a otros niveles.

Caso clínico. Se presentan dos casos clínicos de 13 y 12 años que consultan por diplopía de tres meses de evolución, sin proceso infeccioso intercurrente al inicio del cuadro. En la

exploración se constata leve limitación para la abducción de ojo derecho, diplopía en mirada binocular en dextroversión con agudeza visual normal sin dolor a la movilización ocular y adecuada respuesta fotomotora, confirmando en exploración por neurooftalmología paresia de VI par derecho. Se solicita analítica de sangre (incluyendo perfil metabólico, anticuerpos anti-gangliósido, anti-acetilcolina y anti-musk, serologías, ANA, FR, vitaminas A y E). En ambos casos, se objetiva una infección reciente por *Mycoplasma pneumoniae* por lo que se completa el estudio con RM cerebral y análisis de LCR que resultan normales. Se pauta tratamiento con Azitromicina con mejoría clínica.

Comentarios. En relación a las manifestaciones extrapulmonares, se postulan diferentes mecanismos fisiopatológicos en la infección por *Mycoplasma*: producción local de citoquinas, fenómenos inmunomediados o procesos vasculíticos locales. Los métodos diagnósticos más difundidos son la PCR y las técnicas serológicas. Sin embargo, una PCR negativa en el LCR no excluye la infección, dado que la patogenia puede ser inmunomediada. Esto podría justificar el resultado negativo del paciente expuesto. El tratamiento de elección son los macrólidos aunque los cuadros graves pueden requerir tratamiento corticoideo e inmunoglobulinas.

STAPHYLOCOCCUS AUREUS: DE FLORA SAPRÓFITA A INFECCIÓN CUTÁNEA EXTENSA. *de Felipe Pérez M, López Allúe L, Gutiérrez Valcuende C, Ortega Vicente E, Izquierdo Herrero E, Justo Vaquero P, Uribe Reina MP, Yogesh Khemlani S. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. El *Staphylococcus aureus* es una bacteria grampositiva que habita en piel sana. La rotura de la barrea cutánea supone una vía de entrada para este patógeno, pudiendo dar lugar a infecciones cutáneas, de tejidos blandos u óseas e incluso bacteriemia.

Caso clínico. Varón, 8 años. Hace dos semanas inicia lesiones vesículo-pustulosas de 5-7 cm, con eritema y exudación periféricos y ulceración central purulenta precedida de costra oscura en ambos codos y dorso de mano derecha. Múltiples lesiones papuloeritematosas y vesículo-pustulosas de 0,5-2 cm, pruriginosas, con costras melicéricas y hemorrágicas, en extremidades, tórax, pabellones auriculares y faciales. Afebril. Ha realizado tratamiento domiciliario con sulfadiazina argéntica y apósitos con aceite de ricino durante 2 semanas con empeoramiento. En urgencias se diagnostica de ectima e impétigo extenso y se inicia amoxicilina-clavulánico oral 10 días, mupirocina tópica y cetirizina. Se realiza

control a la semana y a las cuatro semanas, observándose placas residuales cicatriciales, liquenificadas y muy pruriginosas de 5-7 cm en codos y mano derecha, por lo que se continúa con crema de betametasona y gentamicina hasta resolución completa.

Comentarios. Las formas de presentación de las infecciones cutáneas varían según la localización y la profundidad, lo que condiciona el tratamiento tópico o sistémico. Para las formas superficiales, se emplea tratamiento tópico con mupirocina y ácido fusídico. Sin embargo, para los casos más profundos y extensos, la amoxicilina-ácido clavulánico o la cloxacilina son de elección frente a los estafilococos, mientras que la penicilina y la amoxicilina se reservan para los estreptococos.

SÍNDROME DE ESCALDADURA ESTAFILOCÓCICA EN PACIENTE PEDIÁTRICO. *de Felipe Pérez M, Gutiérrez Valcuende C, López Allúe L, Ortega Vicente E, Justo Vaquero P, Bartolomé Cano ML, Bartolomé Albistegui MJ, García Barbero E. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. El síndrome de escaldadura estafilocócica está causado por *Staphylococcus aureus*, que coloniza fosas nasales y ombligo y produce toxinas exfoliativas epidérmicas. Presenta una baja incidencia en nuestro medio. El diagnóstico es clínico, aunque se puede realizar confirmación mediante cultivo de mucosas.

Caso clínico. Mujer, 5 años. Presenta impétigo nasal de 10 de evolución, tratado con mupirocina tópic. Consulta en urgencias por eritema en pliegues antecubitales e inguinales, diagnosticándose de dermatitis e impétigo. Reconsulta 36 horas después por lesiones eritodérmicas exfoliativas extensas y ampollas diseminadas con destechamiento epidérmico y signos de sobreinfección en región facial, auricular, cervical, lumbar, pliegues, región interglútea y genital. Asocia fisurización y costras periorales, conjuntivitis y edema palpebral con exudado. Fiebre de 38°C. Afectación del estado general por dolor. Se realiza diagnóstico clínico de síndrome de escaldadura estafilocócica, con aislamiento de *Staphylococcus aureus* en frotis conjuntival y nasal. Se decide ingreso hospitalario para tratamiento con cloxacilina intravenosa 10 días, mupirocina tópica, crema de betametasona y gentamicina, prednisona-neomicina pomada oftálmica y analgesia. Evolución a descamación generalizada con mejoría progresiva hasta resolución completa.

Comentarios. El síndrome de escaldadura estafilocócica debe sospecharse en paciente pediátrico con eritrodermia

aguda, hiperestesia y afectación peribucal o conjuntival. Debe realizarse diagnóstico diferencial con otras entidades dermatológicas como la dermatitis atópica y la urticaria, especialmente en etapas iniciales. El tratamiento precoz puede evitar complicaciones como la deshidratación, las alteraciones electrolíticas y la sobreinfección, siendo de elección la cloxacilina intravenosa, pudiendo asociar clindamicina, vancomicina o linezolid para *Staphylococcus aureus* resistentes a metilina.

HUIR DE LA GUERRA EN MULETAS Y SIN DIAGNÓSTICO. *de Felipe Pérez M, Gutiérrez Valcuende C, Morales Albertos L, Ortega Vicente E, Izquierdo Herrero E, Justo Vaquero P, Vega Bayón M, Espinoza Leiva AP. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. El *Staphylococcus aureus* es una bacteria grampositiva que forma parte de la flora saprófita cutánea, si accede a los tejidos internos puede causar infecciones potencialmente graves de tejidos blandos y hueso, como la osteomielitis, siendo el agente causal más frecuente de las infecciones osteoarticulares.

Caso clínico. Varón de 13 años de edad, ucraniano. Consulta por bultoma en tobillo derecho. En Ucrania se realizó drenaje de absceso y tratamiento con ciprofloxacino oral 5 días. Durante su viaje hasta España por conflicto bélico en su país de origen, se realiza curas en distintos hospitales europeos, con empeoramiento progresivo. Exploración física: úlcera de 1 cm pósterio-externa de tobillo derecho, eritema perilesional, edema y trayecto fistuloso profundo con salida de material purulento. Dolor intenso a la palpación y movilización, con imposibilidad para la marcha. Analítica sanguínea con leucocitosis y elevación de PCR leves. En resonancia magnética se objetiva osteomielitis del calcáneo. Tratamiento con drenaje quirúrgico y Friederich. Cultivo positivo para *Staphylococcus aureus*. Antibioterapia con cloxacilina intravenosa 7 días y posteriormente oral durante otras 4 semanas.

Comentarios. Las infecciones osteoarticulares poseen una morbilidad y mortalidad importante en todo el mundo, con una prevalencia en países desarrollados de 20.000 casos por cada 100.000 niños. Se debe sospechar infección osteoarticular ante dolor intenso a punta de dedo, tumefacción e impotencia funcional. La osteomielitis suele ser unifocal en metáfisis de huesos largos, aunque puede presentarse en cualquier localización. El tratamiento debe ser precoz para evitar complicaciones, con drenaje quirúrgico y antibioterapia intravenosa.

ABSCESO PRETIBIAL POSTRAUMÁTICO EN PACIENTE PEDIÁTRICO. de Felipe Pérez M, Morales Moreno AJ, Gutiérrez Valcuende C, Ortega Vicente E, Izquierdo Herrero E, Justo Vaquero P, Carranza Ferrer J, Acevedo Vega JR. *Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. Las infecciones de piel y partes blandas suponen un motivo frecuente de consulta en Pediatría. Los agentes etiológicos más frecuentes son el *Staphylococcus aureus* y el *Streptococcus pyogenes*. El alcance de la profundidad de las lesiones es muy variable, pudiendo estar restringidas a la piel o alcanzar tejidos blandos profundos o incluso el hueso.

Caso clínico. Varón, 12 años. Acude a urgencias tras 5 días de hiperalgesia en región pretibial derecha tras traumatismo banal 24 horas previas jugando al fútbol. Intensidad 9,5/10 en escala EVA. Afebril. Valorado en dos ocasiones por Traumatología, con radiografía normal y diagnóstico de tendinitis de tibial anterior y peroneos. Presenta empeoramiento progresivo, con diagnóstico de celulitis en Atención Primaria e inicio de amoxicilina-clavulánico oral. Reconsulta en urgencias por progresión de la lesión en las últimas 24 horas, tumefacción de 8x7 cm, eritema y aumento del calor local. Edema importante con fóvea en tobillo y pie derechos. Dolor intenso a la palpación superficial y la movilización. Asocia fiebre, máxima 38°C. Se realiza analítica con hemograma normal y aumento leve de PCR. Diagnóstico de absceso pretibial derecho con signos flogóticos y a tensión. Ingreso con amoxicilina-clavulánico intravenoso, lavado quirúrgico y drenaje durante 3 días. Cultivo positivo para *Staphylococcus aureus*. Al alta se completa una semana de antibioterapia oral.

Conclusiones. La celulitis es una infección cutánea aguda delimitada a dermis y tejidos subcutáneos. Puede progresar y complicarse en forma de celulitis abscedada o absceso cutáneo, precisando incisión, drenaje quirúrgico y antibioterapia intravenosa en los casos más graves.

COLONIZACIÓN POR STREPTOCOCCUS PNEUMONIAE EN NIÑOS MENORES DE 5 AÑOS EN CANTABRIA: IMPACTO DE LA VACUNACIÓN SISTÉMICA NEUMOCÓCICA 13-VALENTE CONJUGADA. Pérez Fernández L^{1,2}, Bercedo Sanz A³, Escorial Briso-Montiano M⁴, Suárez-Arrabal MC⁵, Ares Álvarez J⁶, Baquero-Artigao F⁷, Yuste Lobo J⁸, Pérez del Molino IC^{1,2}. ¹Servicio de Microbiología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. ²Instituto de Investigación Marqués de Valdecilla (IDIVAL). Santander. ³Centro de Salud de los Castros. Santander. ⁴Centro de Salud Astillero. Cantabria. ⁵Centro de Salud La Marina. Cantabria. ⁶Centro de Salud Virxe Peregrina.

Pontevedra. ⁷Enfermedades Infecciosas y Tropicales. Hospital Universitario La Paz. Madrid. ⁸Pneumococcal Unit. Instituto de Salud Carlos III and CIBER of Respiratory Diseases (CIBERES). Madrid.

Objetivos. La colonización nasofaríngea por *Streptococcus pneumoniae* es un estado previo a la enfermedad neumocócica, siendo los principales portadores la población preescolar. Nuestro objetivo es evaluar la tasa de colonización de *Streptococcus pneumoniae* en niños sanos y con otitis media aguda en Cantabria y estudiar la distribución por serotipos.

Material y métodos. Estudio observacional, prospectivo realizado en 3 centros de salud desde el 1 abril 2022 y 28 febrero 2023. Se seleccionaron dos grupos de 6 meses-5 años: (1) niños sanos (2) con otitis media aguda (OMA). Todos tenían las dosis PCV13 correspondientes para la edad en que se reclutaron. Se realizó cultivo de frotis nasofaríngeo, identificación con disco de optoquina (Oxoid) y Maldi-TOF (Biomérieux) y serotipado en Instituto de Salud Carlos III. Análisis estadístico: X².

Resultados. 80 niños reclutados (41 sanos, 39 OMA). La colonización por *S. pneumoniae* en sanos fue 12/41 (29,3%) y en OMA 23/39 (59%); $p < 0,007$. Se serotiparon 30/35 muestras. (Tabla I)

TABLA I. DISTRIBUCIÓN DE SEROTIPOS.

Serotipos	Sanos (n; %)	OMA (n; %)
3*	0	2; 6,7%
6C	1; 3,3%	0
9N	1; 3,3%	0
10A	0	1; 3,3%
15B	1; 3,3%	0
15C	0	2; 6,7%
17F	1; 3,3%	0
19A*	0	1; 3,3%
19F*	0	2; 6,7%
21	2; 6,7%	0
23A	2; 6,7%	4; 13,4%
23B	0	2; 6,7%
24F	0	1; 3,3%
33F	0	2; 6,7%
35F	3; 10%	1; 3,3%
37	0	1; 3,3%
Total	11; 36,6%	19; 63,4%

*Serotipos incluidos en PCV13

En sanos el 100% de las cepas eran serotipos no-PCV13; en OMA el 26,3% eran serotipos PCV13 y se agruparon en los serotipos 3, 19A y 19F.

Conclusiones:

- La implementación de PCV13 ha reducido la colonización nasofaríngea por serotipos vacunales y el reemplazo por serotipos no vacunales.
- La colonización fue más frecuente en pacientes con OMA.
- Los serotipos vacunales 19A y 19F forman biofilm, evitando la opsonofagocitosis en neumococo, lo que explicaría su asociación con OMA.
- Sería aconsejable incluir serotipos no-PCV13 prevalentes en la comunidad en la vacunación neumocócica y establecer una vigilancia de serotipos circulantes en la población pediátrica.

PAROTIDITIS POSTVACUNAL. *Gutiérrez Valcuende C, Khemlani Ramchand SY, Carranza Ferrer J, López Allúe L, Izquierdo Herrero E, Morales Moreno, A, Morales Albertos L, Ortega Vicente E. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. La vacunación disminuye la incidencia de enfermedades infecciosas potencialmente graves. El desconocimiento del diagnóstico y manejo de reacciones adversas puede favorecer su rechazo.

Caso clínico. Escolar de 3 años, acude a urgencias por inflamación dolorosa del ángulo submandibular izquierdo de 24 horas. Cuando catarral de 1 mes. Afebril. No pérdida de peso. No otros síntomas. Valorado en atención primaria, sospecha de parotiditis, tratamiento con ibuprofeno y amoxicilina. Segunda dosis de vacuna triple vírica hacía 19 días. No otros antecedentes. TEP estable. Buen estado general. No exantema ni petequias. Auscultación cardiopulmonar normal. Abdomen normal. A nivel de rama horizontal de la mandíbula izquierda, tumefacción dolorosa, no eritematosa que borra el ángulo de la mandíbula, con adenopatía satélite de 1 centímetro. Orofaringe normal, no visualizándose el conducto de Stenon. Resto de exploración normal. Ecografía: aumento de la parótida con respecto a la contralateral, ecogenicidad homogénea con adenopatías reactivas en su interior. Analítica: hemograma, bioquímica normales. PCR 2,78 mg/L. Amilasa 441 U/L.

Serología:

- Parotiditis: IgG positivo, anticuerpos IgM negativo.
- Citomegalovirus: IgG positivo, anticuerpos IgM negativo.
- *Toxoplasma gondii*: IgG e IgM negativos.
- CMV: IgG e IgM negativos.

Sospecha parotiditis postvacunal, retiramos antibioterapia y mantenemos antiinflamatorio. Al 4º día desaparición de tumefacción parotídea y mejoría clínica.

Conclusiones. La parotiditis postvacunal es una reacción adversa poco frecuente (incidencia 1-2%), se produce entre los días 10-14 posteriores a la vacunación. Diagnóstico ecográfico y serológico, sin antecedentes de contacto reciente con caso de parotiditis por cepa salvaje no requiere aislamiento. Su manejo debe ser sintomático.

LA IMPORTANCIA DEL RIESGO TROMBOEMBÓLICO EN EL SÍNDROME NEFRÓTICO. *Oreña Ansorena V¹, García Fernández S², Fernández Morán E², Fernández López A², Díaz García P², Antomil Guerrero B², Aranda Jarreta S³, Corujo Murga P³. ¹Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. ²Servicio de Pediatría; ³Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

Introducción. El síndrome nefrótico (SN) presenta una incidencia de 1 a 3 casos nuevos por 100.000 habitantes, siendo la glomerulopatía primaria más frecuente. Una de las complicaciones más graves relacionadas con este síndrome es el riesgo tromboembólico debido a la pérdida urinaria masiva de proteínas y el edema. La incidencia en niños de esta complicación es del 2% (predominantemente trombosis venosa).

Caso clínico. Paciente en seguimiento en Nefrología infantil por SN corticodependiente con recaídas frecuentes. En tratamiento con micofenolato de base y prednisona desde hacía 48 horas ante nueva recaída. En este contexto la paciente acude a Urgencias de Pediatría por un cuadro clínico consistente en gastroenteritis aguda de 3 días de evolución, edemas y oliguria. Se realiza analítica, con hallazgos de deshidratación moderada y se deja en observación con reposición hídrica, realizando un episodio de desconexión del medio con hipertensión generalizada de un minuto. Se realiza TAC, donde presenta otro episodio de disminución de conciencia, con respuesta oscilante a estímulos y resolución espontánea. En la TAC se objetiva trombosis venosa extensa de senos venosos intracraneales que se confirma en la angiografía realizada 5 días después. Se inicia tratamiento con enoxaparina sódica durante 15 días, desescalando posteriormente a heparina de bajo peso molecular con la que es dada de alta. Durante su ingreso se negativiza la proteinuria, disminuyen los edemas y se inicia la pauta de descenso corticoideo.

Comentario. A pesar de que las complicaciones tromboembólicas en los pacientes pediátricos con SN no presentan una alta incidencia, debemos tenerlo siempre presente y más cuando a ello se asocia un cuadro gastrointestinal.

TRASCENDENCIA CLÍNICA DEL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO PRECOSES EN EL RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO LIGADO A X. UN CASO REPRESENTATIVO.

García Fernández S¹, Fernández López A¹, Fernández Morán E¹, García Díaz P¹, Oreña Ansorena V², Corujo Murga P³, Gil Peña H¹, Ordóñez Álvarez FA¹. ¹Servicio de Pediatría; ³Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. ²Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. El raquitismo hipofosfatémico ligado al X es secundario a mutaciones en el gen PHEX, que originan una proteólisis defectuosa de FGF-23 y un aumento de la pérdida renal de fosfato. La clínica se caracteriza por malformaciones óseas, hipocrecimiento y trastornos de la dentición.

Caso clínico. Varón de 5 años procedente de Paraguay, donde fue diagnosticado a los 2 años y medio de raquitismo hipofosfatémico por deformidad en varo. En ese momento inició tratamiento con fósforo y forma activa de vitamina D, con cumplimiento irregular, hasta su supresión completa desde 7 meses antes de nuestra primera valoración. La madre presenta talla baja, hipofosfatemia, infecciones dentarias de repetición y deformidades óseas. Tras el traslado a nuestro país, se inició seguimiento en Nefrología Pediátrica de nuestro Hospital, donde refería dolores óseos habituales y se detectó dolicocefalia, severa deformidad en varo (distancia intercondilar (DIC) 11 cm), signos radiológicos de raquitismo (score RSS 10) e hipofosfatemia con hiperfosfatemia. Se reinició tratamiento con sales de fosfato y alfacalcidol. Por parte de Traumatología, se sometió a una hemiepifisiodesis con placa en 8 en tibia proximal externa bilateral. El estudio genético demostró la variante c.1619T>C;pPhe540Ser en homocigosis en el gen PHEX, siendo portadora la madre del paciente. Tras un año, han desaparecido los dolores óseos, mantiene un buen ritmo de crecimiento y ha mejorado significativamente el genu varo bilateral (DIC 8 cm).

Conclusiones. El diagnóstico y tratamiento precoces de esta enfermedad son críticas de cara a minimizar las manifestaciones clínicas y complicaciones óseas secundarias y de optimizar al máximo la talla final de estos pacientes.

DAÑO RENAL AGUDO EN ONCOLOGÍA: UN DIAGNÓSTICO DIFÍCIL EN PACIENTES COMPLEJOS.

Santos Gómez L¹, García Fernández S¹, Mesa Lombardero E¹, Vega López L¹, Vivanco Allende B², Rodríguez Márquez C¹, Muñoz Lumbreras M¹, Ordóñez Álvarez FA¹. ¹Servicio de Pediatría; ²Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. La nefritis tubulointersticial aguda (NTIA) supone una causa infrecuente de daño renal agudo (DRA) en la edad pediátrica. Aunque su etiología es, en muchas ocasiones, desconocida, las causas más frecuentes son medicamentosas e infecciosas.

Caso clínico. Niña de 11 años con antecedente de sarcoma de Ewing metastásico que ingresó por una probable infección urinaria febril tras ausencia de respuesta a tratamiento ambulatorio con cefixima oral. El inicio de la fiebre coincidió con la realización de una RM de control. Desde el punto de vista nefrourológico, presentaba vejiga neurógena y dilatación bilateral de vía urinaria, por lo que realizaba sondajes intermitentes y recibía tratamiento con enalapril (por proteinuria). En base a resultado de urocultivo (*E. coli* y *Enterococo faecalis*), se pautó tratamiento con ampicilina y cefotaxima, pero mantuvo diariamente fiebre, presentó un exantema evanescente y se objetivaron niveles elevados de creatinina sérica (máxima de 1,98 mg/dl), con diuresis conservada. Un control ecográfico abdominal descartó causas obstructivas de su DRA. Ante la persistencia del deterioro de función renal y la sospecha diagnóstica, se realizó una biopsia renal percutánea ecoguiada, compatible con una NTIA. Tras iniciar tratamiento esteroideo, el cuadro clínico remitió, con mejoría precoz de la función renal.

Comentarios. El abordaje diagnóstico de un DRA en una paciente con múltiples factores potencialmente implicados resulta de gran complejidad. Aunque es una patología infrecuente, debe tenerse en cuenta la posibilidad diagnóstica de una NTIA en este contexto, por cuanto se trata de una entidad tratable, y cuya evolución clínica depende, en gran medida, de la rapidez de la intervención terapéutica.

MANEJO DEL AHOGAMIENTO EN LAS URGENCIAS PEDIÁTRICAS.

Marín Roder J, Gutiérrez Camus A, Ramos Cella M, González Pérez D, Orizaola Ingelmo A, Vilanova Fernández S, Arriola Rodríguez-Cabello S, Maestro Borbolla A. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. Ante un episodio de ahogamiento los determinantes más importantes para evitar la aparición de secuelas graves son el rescate temprano y la instauración inmediata de un soporte vital básico.

Caso clínico. Adolescente de 15 años que acude en ambulancia a un hospital comarcal tras ser rescatada en helicóptero por episodio de casi-ahogamiento mientras realizaba un descenso en canoa. A su llegada presenta esputo sanguinolento. Se extrae gasometría y analítica sanguínea sin

alteraciones. Se realiza radiografía de tórax donde se objetiva marcado engrosamiento intersticial bilateral y algunas opacidades de aspecto alveolar en campo izquierdo, compatibles con casi-ahogamiento, por lo que se deriva a hospital de referencia. En este hospital, destaca en la exploración física subcrepitantes dispersos en ambos campos pulmonares y polipnea con oxigenoterapia en gafas nasales a 2 lpm (saturación sin oxígeno complementario de 90-91%). Por ello, se decide traslado a UCI pediátrica. A su llegada se inicia sueroterapia de mantenimiento y antibioterapia con ceftriaxona dada la posible aspiración de agua dulce. Se inicia alto flujo. La evolución fue satisfactoria, permitiendo retirada progresiva del apoyo con OAF junto con mejoría significativa de la auscultación pulmonar persistiendo mínimos crepitantes basales en campos posteriores.

Conclusiones. El ahogamiento es un proceso que determina una alteración respiratoria primaria como consecuencia de la inmersión en un medio líquido. La clínica es predominantemente pulmonar y neurológica, y para mejorar el pronóstico, el tratamiento debe empezar en el mismo escenario de los hechos. El manejo de estos pacientes requiere en ocasiones su ingreso en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos.

UNA FRACTURA INFRECIENTE. López Allúe L¹, Gutiérrez Valcuende C¹, Morales Moreno AJ¹, Criado del Rey Machimbarrena D², Morales Albertos L¹, de Felipe Pérez M¹, Izquierdo Herrero E¹, Ortega Vicente E¹. ¹Servicio de Pediatría; ²Servicio de Traumatología. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. Las fracturas por avulsión, poco frecuentes en edad pediátrica, se producen por arrancamiento de la apófisis tras una tracción muscular o tendinosa violenta. Suelen producirse en adolescentes deportistas y las localizaciones más frecuentes incluyen tuberosidad isquiática, tuberosidad tibial anterior y base del quinto metatarsiano. El diagnóstico es fundamentalmente clínico, conociendo el mecanismo de acción, y radiológico. El tratamiento suele ser conservador con evolución favorable.

Caso clínico. Niño de 12 años que acude a urgencias por traumatismo en tobillo derecho por eversión forzada del pie mientras patinaba hace 1 hora. Presenta dolor a la deambulación y en el maléolo interno. Presenta antecedentes médicos de esguince de tobillo derecho hace 4 meses. En la exploración física se evidencia edema con hematoma en maléolo interno de tobillo derecho, sin deformidad ni escalón óseo. Presenta dolor a la palpación superficial a este nivel y en regiones adyacentes, así como a la flexión, con arcos de

movimiento conservados. Se realiza radiografía ósea de pie derecho y se objetiva avulsión de maléolo tibial derecho. Se lleva a cabo inmovilización con férula suropédica durante 15 días, objetivándose en el control radiológico consolidación de la fractura y encontrándose el paciente asintomático.

Comentarios. Algunas fracturas en pediatría pueden ser de difícil diagnóstico por los cambios morfológicos observados durante el crecimiento. Conocer el mecanismo de acción y las imágenes radiológicas características de las fracturas por avulsión puede facilitar un diagnóstico y tratamiento correcto con el fin de evitar intervenciones quirúrgicas y complicaciones.

EPISODIO PAROXÍSTICO EN UN LACTANTE. LA IMPORTANCIA DE LA ANAMNESIS. Rubio Granda A, García Rodríguez S, Álvarez Merino M, Martín Pino S, Delgado Nicolás S, Jiménez Treviño S. Área de Gestión Clínica de Pediatría y áreas específicas. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. La aparición de un episodio paroxístico en un lactante conlleva un amplio diagnóstico diferencial, siendo de gran importancia la realización de una buena anamnesis, así como pruebas complementarias orientadas a descartar organicidad.

Caso clínico. Varón de 4 meses, sin antecedentes personales de interés, que acude al Servicio de Urgencias Pediátrica (SUP) de un hospital de tercer nivel, por un episodio de hipotonía, palidez generalizada y cianosis labial de segundos de duración, con resolución completa posterior. Previamente, el paciente se encontraba asintomático y la familia niega posibilidad de atragantamiento u otros desencadenantes. Refieren vacunación con vacuna hexavalente, meningococo B y C y neumococo 13 valente, 6 horas antes. A su llegada al SUP, presenta dos nuevos episodios de las mismas características, con recuperación completa posterior y con exploración física y neurológica normal para la edad. Se decide ingreso para completar estudios, presentando hemograma, bioquímica y coagulación, exudado de virus, ecografía transfontanelar y videoencefalograma sin alteraciones. Tras 48 horas de ingreso, no habiendo presentado nuevos episodios y con exploración sin cambios, se decide alta a domicilio con diagnóstico de episodio de hipotonía-hiporrespuesta en probable contexto postvacunal.

Discusión. Los episodios de hipotonía-hiporrespuesta se han descrito pasadas 3-4 horas de la administración de diferentes vacunas. Generalmente, aparecen en la primovacuna y no contraindican la administración de otras

dosis de esa vacuna, si bien, es aconsejable un seguimiento estrecho del paciente tras la misma. Para su diagnóstico, es imprescindible una buena anamnesis.

SOS: ¡MORDEDURA DE SERPIENTE! *Simón Bernaldo de Quirós C, Díaz García P, Vázquez Villa JM, Rubín Roger S, Rodríguez Ovalle S, Rodríguez Ortiz M, Álvarez Merino M, Murias Loza S. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

Introducción. Las mordeduras por ofidio son un motivo de consulta infrecuente en urgencias de pediatría, no obstante, es importante conocer su manejo y tratamiento para garantizar una buena evolución. La clasificación de Audebert valora la existencia de síntomas, locales o sistémicos, y las posibles alteraciones analíticas. En función del nivel de gravedad se decidirá el manejo agudo, la actitud terapéutica y, sobre todo, la indicación de administración de suero antiofídico.

Caso clínico. Varón de 6 años, con calendario vacunal incompleto, que acude a urgencias de pediatría por dolor súbito en pie izquierdo mientras caminaba descalzo en la hierba dos horas antes. Presentaba constantes normales y a la exploración edema indurado doloroso y hematoma a nivel de pie y tobillo izquierdo con visualización de dos máculas rosadas en talón separadas 8 mm. Se solicitó analítica con hemograma, bioquímica incluyendo reactantes de fase aguda, CPK, función hepática y renal, d-dímero y coagulación; presentando discreta leucocitosis y elevación de d-dímero; se solicitó sistemático y sedimento con resultado normal. Tras evaluar su gravedad, se indicó tratamiento sintomático, valoración por Cirugía Plástica y profilaxis antitetánica tras valoración por parte de Medicina Preventiva. No fue necesaria la administración de suero antiofídico. Preciso ingreso en hospital de corta estancia durante 24 horas y posteriormente en planta de hospitalización 48 horas.

Comentarios. Presentamos un caso de mordedura por ofidio de grado 1 o leve en la clasificación de Audebert, orientando hacia tratamiento sintomático, profilaxis antitetánica y ausencia de indicación de administración de suero antiofídico, con evolución satisfactoria.

ABDOMINALGIA: ABDOMEN AGUDO, NEUMONÍA OCULTA, O ¿AMBAS? *Gutiérrez Valcuende C, Izquierdo Herrero E, de Felipe Pérez M, Khemlamni Ramchand SY, López Allúe L, Morales Albertos L, Morales Moreno A, Bartolomé Cano ML. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. La abdominalgia, motivo frecuente de consulta en urgencias pediátricas. La anamnesis y exploración física son fundamentales para el diagnóstico. Puede deberse a patología abdominal como extraabdominal.

Caso clínico. Paciente de 10 años, sin alergias conocidas. Bien vacunado. Acude por fiebre de 4 días, máxima 40,4°C, abdominalgia periumbilical irradiada hemiabdomen derecho y vómitos. EVA7/10. Cuadro catarral de una semana. Exploración física: TEP inestable (apariencia y circulatorio alterados). Afectación del estado general. Labios secos. Pálido, ojeroso. Bien perfundido. Auscultación cardiopulmonar normal. SatO₂ 96% (FiO₂ ambiente). Abdomen:dolor a la palpación generalizada. Blumberg positivo. ORL normal. Analítica sanguínea: leucocitos 34.230/μl (neutrófilos 30.890/μl), PCT: 15,43 ng/ml, PCR: 562,65 mg/L). PAS: 8. Ecografía abdominal, normal. Mejoría tras metamizol. Ecografía pulmonar clínica normal. Radiografía tórax: consolidación en campo medio-superior derecho, no derrame. Frotis faríngeo:negativo. Ingresa y recibe cefotaxima intravenosa. Evolución inicial favorable, desaparición de fiebre al 2º día. Hemocultivo negativo. Empeoramiento al 5º día, dolor torácico e hipoventilación en hemitórax derecho, asociando dolor en FID con defensa, signos de irritación peritoneal y febr + metronidazol iv.n peritoneal (Blumberg positivo) en urgencias de pediatría. Rx tórax: derrame pleural. Ecografía abdominal: apéndice 9 mm, líquido libre adyacente y en pelvis. Apendicetomía laparoscópica. Se asocia clindamicina iv. Precisa oxigenoterapia 24 h. Mejoría, resolución del derrame y alta el 12º día, completa amoxicilina-clavulánico oral. Evolución posterior favorable.

Comentarios. La peculiaridad de nuestro caso destaca la abdominalgia, manifestación inicial de neumonía oculta (no basal) en un paciente con afectación del estado general, fiebre, elevación de RFA y leucocitosis, ecografía inicial normal, con reaparición de síntomas abdominales en contexto de empeoramiento del proceso neumónico y cuadro de abdomen agudo, intervenido.

OSTEOCONDritis INFANTIL: A PROPÓSITO DE UN CASO. *Ricoy Chaín E, Hontoria Bautista E, Fernández Álvarez M, Sánchez Prieto C, Fernández-Morán A, Aríztegui Hoya L, Grullón EC. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León.*

Introducción. Las osteocondritis/osteocondrosis son un conjunto de afectaciones producidas por degeneración de un centro de osificación tras la interrupción incompleta de su circulación sanguínea. Afectan a huesos en periodos

de crecimiento, son autolimitadas y suelen presentar regeneración. Los síntomas son dolor e impotencia funcional de la articulación, acompañándose en algunos casos de inflamación. Entre ellas, encontramos algunas frecuentes como la enfermedad de Osgood-Schlatter (tibia proximal) o de Legg-Calvé-Perthes (cabeza femoral) o más inusuales como la enfermedad de Kohler (escafoides) o de Freiberg (2º metatarsiano).

Caso clínico. Niño de 6 años que acudió al centro de salud por dolor en pie izquierdo de tres días, sin traumatismo previo en presencia de fiebre. A la exploración física no presentaba hematoma, edema o deformidad. Se pautó tratamiento sintomático, reevaluándose una semana después, con la aparición de inflamación en la cara interna del pie e intenso dolor a nivel de las cuñas pero con movilidad conservada. Se realizó radiografía en la que se visualizaron aumentos parcheados de densidad y zonas de fragmentación en escafoides tarsal. Fue diagnosticado de enfermedad de Kohler, indicando reposo moderado y tratamiento antiinflamatorio, presentando mejoría clínica a las dos semanas.

Comentario. Las osteocondritis/osteocondrosis son enfermedades relativamente frecuentes en la práctica clínica diaria, debiendo entrar en el diagnóstico diferencial de dolor óseo, dado que pueden ser confundidas con fracturas, osteomielitis o tumores. Para su diagnóstico es imprescindible una buena anamnesis y, en ocasiones la realización de una prueba de imagen, siendo el reposo relativo y la analgesia el tratamiento de elección.

MANEJO DEL PACIENTE AGITADO EN URGENCIAS PEDIÁTRICAS. PUNTOS CLAVE. *Morales Moreno AJ, Nieto Sánchez RM, Izquierdo Herrero E, Justo Vaquero P, Uribe-Reina MP, López Allúe L, Morales Albertos L, Carranza Ferrer J. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. Pocas situaciones generan tanta tensión entre los profesionales sanitarios como la atención de un niño agresivo o agitado. El pediatra de urgencias debe poseer los conocimientos adecuados de diagnóstico etiológico, evaluación y abordaje inmediatos sin comprometer la seguridad del entorno, el equipo y el propio paciente.

Caso clínico. Varón de 13 años, 140 kg y 175 cm. Natural de Rumanía, familia de bajos recursos económicos y diagnosticado de trastorno del espectro autista (TEA) en seguimiento intermitente por psiquiatría infanto-juvenil. Acude hasta en 12 ocasiones al servicio de Urgencias en los 2 últimos meses.

Motivo de consulta: conductas autolesivas y aloagresivas con agitación que precisan la intervención de las Fuerzas y Cuerpos de Seguridad del Estado. Desencadenantes objetivos: ausencia de la figura paternal y rechazo a rutinas/normas. En la exploración física: TEP inestable (aparición alterada), sin lenguaje verbal y escasa intención comunicativa asociando un patrón conductual no abordable, repetitivamente lascivo. Requiere de contención a 3 niveles (verbal, farmacológico y mecánico) que tras estabilización e ingreso hospitalario permiten un manejo multidisciplinar junto a trabajo social con canalización a un centro de larga estancia.

Conclusiones. La seguridad es prioritaria en el algoritmo diagnóstico-terapéutico del niño agitado. Por ello, conocer técnicas de comunicación verbal ha de ser la primera línea de contención. Más tarde, consideraremos la sujeción mecánica o la farmacoterapia, destacando el uso de antipsicóticos de 2ª generación por sus menores efectos secundarios. De gran utilidad, la actualización de protocolos específicos para pacientes TEA que incluyan pictogramas y un circuito asistencial personalizado.

SALÓN LOZOYA

FENÓMENO DE RAYNAUD. A UNA CAPILAROSCOPIA DE SER ALGO MÁS. *Sánchez Prieto C, Rodríguez Blanco S, Muñiz Fontán M, Fernández García A, Aríztegui Hoya L, Fernández Morán A, Fernández Álvarez M, Ricoy Chain E. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León.*

Introducción. El fenómeno de Raynaud es un cuadro raro en niños. Puede asociarse a enfermedades del tejido conectivo, especialmente con esclerodermia. Consiste en un vasoespasmio de arteriolas de regiones acras desencadenado por situaciones como frío o estrés lo que produce un cambio de coloración cutánea que se desarrolla típicamente en 3 fases (palidez, cianosis e hiperemia), predominando la fase cianótica lo que dificulta el diagnóstico diferencial con la acrocianosis, cuadro más frecuente y de curso benigno.

Caso clínico. Mujer de 7 años valorada en Reumatología por fenómeno de Raynaud de 6 meses de evolución con positividad para Anticuerpos antinucleares (ANA) y antiScl-70. Se realiza capilaroscopia objetivando microhemorragias y megacapilares, hallazgos compatibles con patrón esclerodermiforme inicial. En exploración física, ausencia de esclerodactilia ni afectación orgánica en pruebas complementarias. Ante sospecha de cuadro de preesclerodermia se decide tratamiento antiagregante y control evolutivo estrecho.

Comentario. Tras la irrupción de la COVID-19, por motivos aún desconocidos, las derivaciones por fenómenos vasculares tipo Raynaud, acrocianosis o perniosis se han triplicado en las consultas de Reumatología Pediátrica. Como mencionamos, el fenómeno de Raynaud es poco frecuente en la infancia, siendo precisa la realización de ANA y capilaroscopia para descartar un Raynaud secundario. En nuestro caso clínico, el perfil inmunológico y los hallazgos encontrados en la capilaroscopia implican un riesgo mayor del 80% de desarrollar una esclerosis sistémica, siendo preciso un estrecho seguimiento.

ERITEMA NODOSO ¿CUÁNDO PENSAR EN ÉL? *Delgado Nicolás S, Mesa Lombardero E, Santos Gómez L, Rubio Granda A, Miranda Montequín S, Courel del Río V, Pérez Pérez A, Murias Loza S. Área de Gestión Clínica de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

Introducción. La patología dermatológica supone un reto diagnóstico en las urgencias de pediatría. La mayoría de las lesiones son de origen vírico y su diagnóstico suele ser clínico sin precisar pruebas complementarias.

Caso clínico. Niña de 6 años que acude a urgencias por incapacidad para la deambulación de 5 días de evolución. La mañana previa objetivaron dos lesiones nodulares en tibia derecha y una de menor tamaño en la izquierda. En la exploración física se describen como placas eritematosas dolorosas a la palpación, con nódulo central palpable. Había permanecido afebril sin otra clínica infecciosa acompañante. Se realizó analítica donde se objetivó leucocitosis (21.000/ μ l) con elevación de reactantes de fase aguda (RFA), PCR: 18,1 mg/dl, PCT 0,08 ng/ml, y VSG 120 mm/h. Se realizó radiografía de la extremidad inferior informada como normal. Ante sospecha de eritema nodoso se decide ingreso para completar estudios, iniciar antibioterapia y analgesia para tratar una celulitis como diagnóstico diferencial, modificando posteriormente la pauta a penicilina ante hallazgo de *Streptococcus pyogenes* en el exudado faríngeo. A los tres días de ingreso persistía la clínica por lo que se inicia tratamiento con corticoides constándose mejoría clínica. En la analítica se objetiva inicio del descenso de los RFA. Se realiza control posterior en consultas externas de reumatología pediátrica encontrándose en el último control prácticamente asintomática.

Comentarios. El *S. pyogenes* es la causa más frecuente de eritema nodoso en la infancia. El tratamiento debe ir enfocado en función de la gravedad, reservando los corticoides a aquellos pacientes que no muestran mejoría con tratamiento antiinflamatorio exclusivo.

¿OTRA VEZ PAPERAS? *Macías Panedas A, Marín Irazo N, Jiménez Hernández E, Soltero Carracedo JE, Peña Valenceja A, Barrio Alonso MP, Fernández Alonso JE, de la Torre Santos SI. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Palencia.*

Introducción. La parotiditis crónica juvenil recurrente se trata de un cuadro clínico de baja incidencia que afecta a niños con un primer pico a los 5 años y un segundo a los 10 años, siendo característico los cuadros autolimitados de inflamación parotídea intercalados con periodos de remisión de duración variable. Suele estar asociada con viriasis, cuadros autoinmunitarios e inmunodeficiencias, aunque actualmente la etiología más frecuente sigue siendo desconocida.

Caso clínico. Niña de 6 años con antecedentes de inflamaciones parotídeas de repetición en los últimos 3 años, inicialmente unilateral que bilateraliza en la última ocasión. Se realiza una analítica con cifras normales de amilasa y elevación incidental de TSH y antiTPO, diagnosticando al paciente de hipotiroidismo autoinmune. En el estudio inmunológico destacan títulos elevados de ANA (1/80), siendo el resto de marcadores de autoinmunidad negativos. Se realiza ecografía con presencia de imágenes pseudonodulares con sialectasias y focos hiperecogénicos compatibles con pequeñas litiasis y sin aumento de la vascularización de la zona. Finalmente, es preciso realizar una biopsia parotídea donde se observa una sialoadenitis linfocitaria crónica. Dado el contexto clínico de cuadros de repetición se sospecha el diagnóstico de parotiditis crónica juvenil recurrente, y dada la presencia de ANA positivos y el contexto de autoinmunidad de la paciente, se podría sugerir el debut de enfermedad de Sjogren juvenil.

Comentarios. La parotiditis crónica recurrente juvenil puede considerarse un signo centinela que sugiera presencia de otras enfermedades autoinmunes de mayor índole, mejorando el pronóstico de las mismas tras un diagnóstico y tratamiento precoz.

SÍNDROME DE ACTIVACIÓN MACROFÁGICA COMO COMPLICACIÓN DE ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL SISTÉMICA. A PROPÓSITO DE UN CASO. *Barbadillo Mariscal B, García Miralles L, Mañaricua Arnáiz A, Melgosa Peña M, Pérez Arnáiz L, López Salas E, Gabaldón Pastor D, Portugal Rodríguez R. Hospital Universitario de Burgos.*

Introducción. El síndrome de activación macrofágica (SAM) supone una grave complicación de algunas enfermedades reumáticas, especialmente de la artritis idiopática juvenil sistémica (AIJs). La tríada clínica típica es fiebre, linfadenopatías y hepatoesplenomegalia, pudiendo también

manifestarse como un cuadro de afectación multiorgánica. Para el diagnóstico deben emplearse los criterios de Ravelli et al de 2016, siendo la ferritina un marcador fundamental, encontrándose elevada de forma característica.

Caso clínico. Niña de 12 años con antecedente de artritis idiopática juvenil sistémica sin tratamiento de base en la actualidad que consulta por fiebre de una semana de evolución y rash maculoso generalizado, sin clínica articular. En la exploración física presenta además adenopatías laterocervicales e inguinales bilaterales y rodaderas. En la analítica sanguínea destaca ferritina de 8.668 ng/ml, fibrinógeno de 350 mg/dl y 164.000/μl plaquetas, cumpliendo criterios para el diagnóstico de síndrome de activación macrofágica. Se inicia tratamiento con megabolos de Metilprednisolona IV con buena respuesta clínica y analítica inicial, pero con reaparición posterior de la fiebre. En este momento se inicia tratamiento inmunosupresor con fármacos biológicos consiguiendo la resolución del cuadro.

Conclusiones. El SAM es una de las complicaciones potencialmente fatales de las enfermedades reumatológicas, con una tasa de mortalidad del 10%. Por tanto, en todo paciente con AIJ sistémica que presente un empeoramiento de su enfermedad de base es necesario descartar un síndrome de activación macrofágica. Resulta primordial el diagnóstico precoz del cuadro ante la sospecha clínica para poder iniciar tratamiento agresivo de forma temprana.

LA IMPORTANCIA DE LOS ANTECEDENTES FAMILIARES. *Marín Rodero J, Gutiérrez Camus A, Viadero Ubierna MT, Fernández Suárez N, Garde Basas J, Alegría Echauri E, Díez Pérez MC, Tazon Abascal MR. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

Introducción. El síndrome de Noonan (SN) es un trastorno genético de herencia autosómica dominante incluido dentro del grupo de enfermedades denominadas colectivamente rasopatías.

Caso clínico. Gestante de 20 semanas que derivada a Cardiología infantil desde Obstetricia por sospecha de cardiopatía congénita (CC) fetal. Entre los antecedentes maternos destaca una valvulopatía pulmonar severa aislada con valvuloplastia percutánea realizada en la infancia. Seguida en Cardiología por insuficiencia pulmonar severa residual con dilatación de cavidades derechas. En la ecocardiografía fetal se objetiva defecto septal interauricular amplio que parece, así como vena cava superior izquierda persistente y seno coronario dilatado. Evaluando en conjunto los antecedentes maternos, el fenotipo y la sospecha de CC fetal, se

propone estudio genético de la gestante en busca de rasopatía, objetivándose variante patogénica en PTPN11, asociada con síndrome de Noonan. No desean amniocentesis. A las 41+1 semanas se produce parto eutócico de recién nacida de peso bajo para la edad gestacional, confirmándose la presencia de CC descrita además de válvulas auriculoventriculares displásicas. Evolutivamente, también estenosis pulmonar valvular y supra valvular moderada. Se extrae genética resultando positiva para la misma variante que la madre.

Comentarios. Sus manifestaciones clínicas más habituales del SN son talla baja, cardiopatía y fenotipo característico. Se debe conocer la importante variabilidad clínica de cara al abordaje diagnóstico de estos pacientes. Determinadas CC asociadas a otras características clínicas nos deben poner en alerta sobre determinados síndromes genéticos. En este caso, el diagnóstico materno fue a raíz del diagnóstico prenatal pero lo ideal es que hubiera sido previo.

ANILLOS VASCULARES. *Gutiérrez Camus A, Viadero Ubierna MT, Fernández Suárez N, Garde Basas J, Marín Rodero J, Díez Pérez MC, Tazon Abascal MR, Maestro Borralla A. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

Introducción. Los anillos vasculares son el resultado de anomalías del desarrollo embrionario del cayado aórtico y sus ramas o de la arteria pulmonar. Pueden formar anillos completos o incompletos y producir compresión traqueal y/o esofágica. Pueden asociarse con otros defectos congénitos.

Casos clínicos. Presentamos tres lactantes con diagnóstico prenatal de anillo vascular: doble arco aórtico y/o arco aórtico derecho.

Caso n° 1. Diagnóstico prenatal de doble arco aórtico. Asintomática hasta que, a los 3 meses de edad, con infección respiratoria presenta ruido respiratorio y estridor. TAC: doble arco aórtico con compresión de la luz traqueal. IQ (toracoscopia): sección del arco izquierdo. Buena evolución posterior.

Caso n° 2. Diagnóstico prenatal de arco aórtico derecho. Valorado a los 3 meses en consulta, se evidencia ruido respiratorio (infección respiratoria concomitante). TAC: arco aórtico derecho en espejo que condiciona desplazamiento traqueal sin compresión significativa de la luz. Mejoría clínica resolviéndose la infección. Pendiente de broncoscopia para decidir actitud.

Caso n° 3. Diagnóstico prenatal de arco aórtico derecho. Postnatalmente también CIV amplia con repercusión. No sín-

tomas respiratorios ni digestivos. En vistas de IQ se solicita TAC: arco aórtico derecho con arteria subclavia izquierda aberrante. Compresión esofágica, no traqueal. Pendiente de IQ.

Comentarios. Se requiere un alto índice de sospecha, dado lo infrecuente de que esta entidad produzca respiración ruidosa, disfagia y/o atragantamiento, comparado con otras patologías frecuentes en la edad pediátrica (asma, reflujo...). En nuestros casos, el diagnóstico prenatal fue clave. La cirugía está indicada ante la presencia de síntomas compresivos más frecuente en los anillos completos.

PATRÓN BRUGADA TIPO I INDUCIDO POR FIEBRE.

Gutiérrez Camus A, Viadero Ubierna MT, Gutiérrez Buendía D, Fernández Suárez N, Garde Basas J, Díez Pérez MC, Tazon Abascal MR, Maestro Borbolla A. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. El síndrome de Brugada (SB) es una canalopatía de origen genético que puede producir arritmias ventriculares y muerte súbita. Presentan un electrocardiograma (ECG) típico que puede aparecer de forma espontánea y/o inducido por determinadas situaciones. Es más frecuente en varones.

Caso clínico. Niña de 2 años remitida a la consulta por Padre con patrón Brugada tipo 1 en ECG de reconocimiento laboral, asintomático. Estudio genético negativo para las mutaciones más frecuentes. Hermano del Padre diagnóstico clínico posterior. No antecedentes familiares de muerte súbita. La niña permanece asintomática y el ECG basal en posición normal y precordiales altas es normal. Se recomienda evitar deshidratación, fármacos incluidos en www.brugada.org y realización de ECG con fiebre, como posible inductor del patrón anómalo. Acude al Centro de Salud por fiebre elevada en contexto de faringoamigdalitis estreptocócica. ECG basal normal. ECG con precordiales altas con patrón Brugada tipo 1. Se remite a Ud de Arritmias Pediátricas del H. San Juan de Dios para completar estudio.

Comentarios. Con este caso queremos destacar:

- La importancia del estudio familiar en las canalopatías como el SB, ya que la herencia es autosómico dominante y pueden ser causa de muerte súbita. La genética negativa del caso índice no descarta la enfermedad.
- La utilidad de recomendar el ECG con fiebre y en posición de precordiales altas para desenmascarar el patrón en casos con ECG normal, como en nuestro caso.
- El SB también aparece en niñas y serlo, no descarta la enfermedad.

TAQUICARDIA SUPRAVENTRICULAR DE COMPORTAMIENTO INCESANTE. *Gutiérrez Camus A, Viadero Ubierna MT, Fernández Suárez N, Garde Basas J, Marín Rodero J, Díez Pérez MC, Tazon Abascal MR, Maestro Borbolla A. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

Introducción. La taquicardia de Coumel (TC) es un tipo infrecuente de taquicardia supraventricular (TSV) con un comportamiento incesante. Su control es complejo.

Caso clínico. Recién nacida a término de peso adecuado que presenta taquicardia mantenida a 240 lpm durante el expulsivo. Al nacimiento, frecuencia y ritmo cardiaco normales alterno con rachas breves de taquicardia, por lo que ingresa. Mantiene extrasístoles supraventriculares (ESV) frecuentes y rachas autolimitadas de TSV, sin repercusión hemodinámica. Ecocardiograma normal, sin datos de taquimiocardiopatía. Se inicia tratamiento con flecainida oral y es dada de alta para seguimiento en consultas. El ECG en taquicardia es compatible con TC. En ningún momento precisa ingreso por inestabilidad ni tratamiento endovenoso. Controles ambulatorios muy estrechos, manteniendo ESV y rachas de TSV autolimitadas (160 lpm) a pesar de ascenso de flecainida hasta 4,5 mg/kg/día. Adecuado desarrollo ponderal y ausencia de datos de taquimiocardiopatía. Ante la persistencia de la taquicardia se consensua realización de estudio electrofisiológico en H. San Juan de Dios (Barcelona) al alcanzar los 15 kg (25 meses). Se constata taquicardia por reentrada auriculoventricular por vía accesoria oculta posteroseptal verdadera tipo Coumel y ablación efectiva de la misma.

Comentarios. La TC es una forma infrecuente de TSV. Tiene un ECG característico que conviene conocer. La FC no suele ser tan alta pero de comportamiento incesante y puede generar taquimiocardiopatía. El control farmacológico es difícil y suelen precisar ablación; de forma electiva es mejor >15Kg para evitar complicaciones técnicas. En nuestro caso, el tratamiento EEF fue eficaz y no tuvo complicaciones.

TAQUICARDIA SUPRAVENTRICULAR POR CONSUMO DE CANNABIS. *Gutiérrez Camus A, Viadero Ubierna MT, Fernández Suárez N, Garde Basas J, Marín Rodero J, Díez Pérez MC, Tazon Abascal MR, Maestro Borbolla A. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

Introducción. La taquicardia supraventricular (TSV) es la taquiarritmia pediátrica más frecuente. El cannabis es una

sustancia psicotrópica que puede producir distintos efectos a nivel cardiovascular, entre ellos arritmias cardíacas.

Caso clínico. Paciente de 13 años que derivado a Urgencias desde clínica privada por TSV. Refiere palpitaciones de forma súbita, sensación nauseosa y mareo. Realizan electrocardiograma (ECG) donde objetivan taquicardia QRS estrecho a 150 lpm, administrando amiodarona (x2) y diazepam intravenosos, sin respuesta, por lo que lo derivan. A su llegada, hemodinámicamente estable. Destacan taquicardia a 130 lpm e HTA (145/90 mmHg). Niega consumo de tóxicos u otra clínica intercurrente. ECG: taquicardia de QRS estrecho, regular, fija a 130 lpm, sin variabilidad, con ondas P presentes delante del QRS, positivas entre 0-90° y con conducción 1:1. Se administra adenosina para aclarar el sustrato de la TSV, presentando ondas P bloqueadas y reinicio de la taquicardia. Ecocardiograma normal. Se mantiene vigilancia y, ante la estabilidad hemodinámica, se decide conducta expectante. Tras varias horas, normalización progresiva de la frecuencia cardíaca. Analítica sanguínea con troponinas normal. Tóxicos en orina positivos a cannabis, reconociendo posteriormente el consumo. Se realiza seguimiento durante un año sin recidivas.

Comentarios. La TSV constituye una urgencia médica. La adenosina suele ser eficaz y ayuda a manifestar el sustrato de la TSV. Entre la etiología, no debemos perder de vista el consumo de tóxicos como en nuestro, sobre todo en adolescentes. El cannabis puede producir distintos tipos de TSV: fibrilación, taquicardia auricular y/o automatismo del nodo sinusal, como fue nuestro caso.

SÍNDROME DEL OLOR A PESCADO. *Morales Albertos L¹, Alonso Vicente C², López Allúe L¹, de Felipe Pérez M¹, Morales Moreno AJ¹, Gutiérrez Valcuende C¹, Acevedo Vega JR¹, Marugán de Miguelsanz JM².* ¹Servicio de Pediatría; ²Sección de Gastroenterología y Nutrición Infantil. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. La trimetilaminuria es una enfermedad metabólica rara que provoca un olor corporal desagradable. Esto se debe a una anomalía en la enzima flavinomonooxigenasa 3, que impide metabolizar la trimetilamina (TMA), presente en algunos alimentos ricos en nitrógeno, en el compuesto inodoro trimetilamina N-óxido (TMANO). Sigue un patrón de herencia autosómico recesivo y está relacionado con variaciones en el gen FMO3 (1q24.3).

Caso clínico. Varón de 20 meses con antecedentes personales de cólicos del lactante. Antecedentes familiares: hermana de 5 años con reflujo gastroesofágico y diagnóstico de

trimetilaminuria (mutación FMO3 en homocigosis); abuela materna con tumor de estroma gastrointestinal metastásico; bisabuelo materno cáncer de colon; y primo materno con enfermedad de Crohn. Consulta por olor a pescado tras su ingesta. Exploración física: teste en ascensor, resto normal. Bioquímica y serología enfermedad celíaca normales. Perfil de anemias y hormonas tiroideas normales. Anticuerpos tiroideos negativos. Estudio de TMA en orina no concluyente. Dada la alta sospecha diagnóstica se solicita estudio genético FMO3: dos variantes en homocigosis, patogénicas para trimetilaminuria (p.Glu158Lys y p.Glu308Gly).

Comentarios. La trimetilaminuria no es una patología grave, pero afecta la calidad de vida. Para su diagnóstico son útiles la sintomatología, análisis de orina y la genética. En ocasiones, la orina no es concluyente y precisa de sobrecarga previa con alimentos que contengan TMA, como el pescado. El tratamiento consiste en reducir el consumo de alimentos con TMA, cambios en la dieta y en algunos casos seleccionados medicación.

RECTORRAGIA SEVERA. *Morales Albertos L¹, Alonso Vicente C², López Allúe L¹, de Felipe Pérez M¹, Morales Moreno AJ¹, Gutiérrez Valcuende C¹, Khemlani Ramchand SY¹, Marugán de Miguelsanz JM².* ¹Servicio de Pediatría; ²Sección de Gastroenterología y Nutrición Infantil. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Caso clínico. Mujer de 12 años remitida desde otro Centro por diarrea, rectorragia y anemización secundaria. Antecedentes: No clínica digestiva previa ni antecedentes de interés. Abuelo materno colitis ulcerosa. Valorada en Atención Primaria con microbiología en heces negativa, tratamiento empírico con Azitromicina, probiótico y dieta sin lactosa. Empeoramiento clínico con rectorragia franca por lo que ingresa. Afebril. TA límite con taquicardia. SatO₂ 99%. Peso 49,8 kg (p56), Talla 173,5 cm (> p99), IMC 16,54 (p15). Exploración física: TEP inestable. Palidez cutáneo-mucosa, ojerosa. Abdomen blando y depresible, doloroso en hipogastrio. Resto sin alteraciones. Se efectúa rectosigmoidoscopia: afectación continua de mucosa, pérdida completa del patrón vascular, friable, con erosiones, fibrina y sangrado espontáneo. Mayo 2-3. Estudio CMV: negativo. Anatomía patológica: signos de colitis moderada-severa. Analítica: hemoglobina 7,2 g/dl, VSG 55 mm/h, PCR 35 mg/L, hierro 24 µg/dl, ferritina 55 ng/ml, IST 13%, transferrina 145 mg/dl, albúmina 2,8 g/dl. Coagulación normal. Calprotectina fecal: 3.355 mg/kg. Ecografía abdominal: paredes colónicas engrosadas hasta 8 mm de espesor en fosa iliaca izquierda. No ileítis terminal.

Ante colitis ulcerosa severa (PUCAI 85), inicia tratamiento con corticoterapia intravenosa, omeprazol, vancomicina oral, fórmula polimérica y profilaxis tromboembólica con enoxaparina subcutánea. Precisa 3 transfusiones de concentrado de hematíes. Posteriormente se asocia azatioprina, mesalazina oral y rectal con buena tolerancia. Se completa estudio de extensión con colonoscopia e ileoscopia (afectación hasta 60 cm de margen anal). Mucosa rectal preservada. Endoscopia alta normal.

Comentarios. La colitis ulcerosa aguda severa constituye una emergencia potencialmente mortal siendo fundamental un adecuado manejo hospitalario con monitorización estrecha.

MÁS ALLÁ DE UN DOLOR ABDOMINAL. *López Allúe L, Fernández González S, Gutiérrez Valcuende C, Morales Moreno AJ, Uribe Reina MP, Nieto Sánchez R, Alonso Vicente C. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. La ileítis aguda es una inflamación del íleon de etiología diversa, principalmente infecciosa o en contexto de enfermedad inflamatoria intestinal. Su localización característica en fosa ilíaca derecha puede simular otras causas de abdomen agudo dificultando su diagnóstico.

Caso Clínico. Varón de 10 años, sin antecedentes de interés que acude a Urgencias por dolor abdominal periumbilical, intermitente, intenso, de 3 días de evolución. No refiere vómitos, diarrea ni dolor articular. A la exploración se encuentra afebril y presenta un abdomen blando, doloroso en hipogastrio y fosa ilíaca derecha con signo de Blumberg dudoso. No presenta mejoría del dolor durante su estancia en urgencias con analgesia de primer escalón. La analítica muestra una PCR de 24 mg/L sin leucocitosis y la ecografía abdominal resulta compatible con ileítis terminal, descartando una apendicitis aguda. Se extraen serologías víricas, se recoge coprocultivo y es dado de alta con analgesia. Se valora en consulta de Digestivo con calprotectina fecal elevada y coprocultivo positivo para *Campylobacter jejuni*. Se pauta tratamiento con Azitromicina. En días sucesivos asocia diarrea, no presente al inicio del cuadro. A los 15 días se encuentra asintomático.

Comentarios. La infección por *Campylobacter* en niños mayores o adolescentes puede cursar con abdominal intenso en fosa ilíaca derecha (secundario a inflamación ileocecal) y otros pródromos en ausencia de diarrea, simulando una apendicitis aguda. La ecografía abdominal es la prueba de elección para orientar la etiología en urgencias. Resulta fun-

damental la solicitud de un coprocultivo en toda ileítis aguda para descartar la etiología infecciosa.

PANCREATITIS AGUDA EN PACIENTE CON EPILEPSIA DE DIFÍCIL CONTROL. *de Felipe Pérez M, Morales Albertos L, Castro Rey MC, Vázquez Martín S, Alonso Vicente C, Bartolomé Cano ML, Infante López E, Nieto Sánchez RM. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. La pancreatitis aguda es una causa infrecuente de abdominalgia en la infancia. La etiología más frecuente son las enfermedades sistémicas de tipo infeccioso o inflamatorio, aunque en muchos casos suele ser idiopática o por causas mecánico-estructurales. Los fármacos son una causa probablemente subestimada, entre los que se encuentra el ácido valproico.

Caso clínico. Varón, 4 años, epilepsia focal motora sin filiar, de difícil control, en tratamiento con ácido valproico y perampanel oral. Abdominalgia de 24 horas en hemiabdomen derecho. Asocia decaimiento, fiebre, hiporexia, náuseas y diarrea. En analítica sanguínea elevación de reactantes de fase aguda y enzimas pancreáticas. Presenta infección por Metaneumovirus, Adenovirus y Enterovirus/Rinovirus. Diagnóstico de pancreatitis aguda confirmado por ecografía, de probable causa multifactorial infecciosa y farmacológica. Ingreso con dieta absoluta 48 horas, posteriormente alimentación enteral con dieta hipograsa y fórmula oligomérica. Se disminuye tratamiento antiepiléptico a la mitad de dosis domiciliaria y se inicia lacosamida intravenosa, precisando ajuste de dosis por descompensación de crisis. En contexto febril y aumento de reactantes de fase aguda, se realiza hemocultivo positivo para *Staphylococcus massiliensis*, iniciando meropenem intravenoso. Ante descompensación de epilepsia y buena evolución de pancreatitis, alta con triple terapia antiepiléptica oral y optimización a biterapia previa de forma ambulatoria.

Comentarios. Existen pocos casos en la literatura de pancreatitis aguda asociada a ácido valproico, siendo la mayoría leves y autolimitados. Sin embargo, la pancreatitis aguda presenta una importante morbilidad, siendo imprescindible un correcto manejo destacando aspectos como la hidratación, la nutrición, la analgesia y el abordaje de sus complicaciones.

HEPATOESPLENOMEGALIA EN LA INFANCIA. A PROPÓSITO DE UN CASO. *Ruiz Araus A, Melgosa Peña M, Oquillas Ceballos A, Tejero Pastor L, Mañaricua Arnaiz A, Zarandona Leguisa S, Portugal Rodríguez R, Gabaldón Pastor D. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.*

Introducción. La tirosinemia hereditaria tipo I es una enfermedad rara, autosómica recesiva, con una prevalencia de 1 cada 100.000 recién nacidos vivos. Está causada por la deficiencia de la enzima fumarilacetoacetato hidrolasa participe en la vía degradativa de la tirosina. Tiene un cuadro clínico variable, presentándose como una forma neonatal grave o siendo asintomática hasta edades más avanzadas.

Caso clínico. Niña de 3 años derivada desde atención primaria por hepatoesplenomegalia y lesiones hepáticas múltiples en ecografía abdominal, halladas en contexto de infección aguda por virus Epstein-Barr. Se realiza analítica sanguínea destacando elevación de alfafetoproteína (2.060 ng/ml), fosfatasa alcalina, gammaglutinil-transferasa y actividad de protrombina disminuida. En las pruebas de imagen se observa nefromegalia bilateral y hepatoesplenomegalia con múltiples lesiones ocupantes de espacio. Se realiza biopsia hepática compatible con cirrosis hepática, observándose nódulos con atipia morfológica sin reunir características suficientes de malignidad. Se solicita succinilacetona en orina que presenta resultado elevado (351,44 mg/g creatinina), siendo un dato patognomónico de tirosinemia. Ante diagnóstico de tirosinemia se inicia tratamiento con nitisinona y dieta baja en tirosina y fenilalanina, presentando descenso de alfafetoproteína en controles analíticos posteriores. Además, recibe suplementos de fosfato y bicarbonato sódico por tubulopatía de Fanconi secundaria. Actualmente está pendiente el resultado del estudio genético.

Conclusiones. Ante un paciente con hepatoesplenomegalia y elevación de alfafetoproteína, es obligado descartar patología tumoral, así como enfermedades metabólicas, autoinmunes, tóxicos o procesos infecciosos. En pacientes con tirosinemia es necesario realizar un diagnóstico y tratamiento precoz, con seguimiento a largo plazo por riesgo de desarrollar hepatocarcinoma.

A PROPÓSITO DE UN CASO: SÍNDROME DE WEILL-MARCHESANI. *Alonso Alonso A, García González N, Muñoz Lumbreras M, Salcedo Fresneda O, Santos Gómez L, Miranda Montequín Sergio, Mesa Lombardero E, Hernando Acero I. Sección de Genética Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

Introducción. La talla baja es una de las alteraciones más comunes en consulta de endocrinología pediátrica. Aunque la causa más frecuente es la idiopática, tenemos que hacer diagnóstico diferencial con otras patologías, algunas de ellas

de causa genética. Presentamos un caso de talla baja y posible displasia ósea que fue derivada a la consulta de genética para su estudio.

Caso clínico. Paciente mujer de once años que es valorada en genética pediátrica por hipocrecimiento asociado a estenosis de la válvula pulmonar intervenida. A la exploración, presenta talla baja patológica y desproporcionada con miembros cortos. Las manos, pies y dedos son cortos y anchos con clinodactilia del 5º dedo. Tiene una frente discretamente abombada, con epicantus y raíz nasal ancha. Además, asocia hiperlordosis marcada y rigidez articular. Previamente ya había sido estudiada, detectándose una delección en mosaico del brazo corto del cromosoma 9, de significado incierto. Se realiza estudio genético de exoma, en el que se detecta una variante en heterocigosis en el exón 43 del gen *FBNI*, no heredada de su madre. Su padre no pudo ser estudiado. Esta variante, que presumiblemente no ha sido heredada, y teniendo en cuenta la clínica y el fenotipo de la paciente, pudimos relacionarla con el síndrome de Weill-Marchesani.

Comentarios. Las mutaciones en heterocigosis del gen *FBNI*, con un patrón de herencia autosómica dominante, se corresponden con el síndrome de Weill-Marchesani que se caracteriza por talla baja, braquidactilia, anomalías oculares, cardíacas y rigidez articular.

CLÍNICA RESPIRATORIA PERSISTENTE: MÁS ALLÁ DEL BRONCOESPASMO. *Rollano Corroto I, Alcalde Alfonso M, Marín Roderio J, Pérez Belmonte E, Docio Pérez P, Gutiérrez Camus A. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

Introducción. La bronquiolitis obliterante (BO) es una enfermedad pulmonar obstructiva crónica que aparece como consecuencia de una agresión grave a la vía aérea inferior. Se trata de una entidad infrecuente en el niño inmunocompetente, en los que la etiología más común es la postinfecciosa, fundamentalmente debida al adenovirus.

Caso clínico. Presentamos un paciente varón de 21 meses, sin antecedentes de interés, que acude a Urgencias por un cuadro de dificultad respiratoria de varias semanas de evolución, con empeoramiento progresivo. A su llegada, TEP inestable (decaimiento y trabajo respiratorio a tres niveles; saturación basal 68%). Se inicia oxigenoterapia con mascarilla venturi al 40% y se administra tratamiento broncodilatador, adrenalina nebulizada y corticoterapia. Se traslada a UCIP, manteniendo soporte con oxigenoterapia de alto flujo y tratamiento broncodilatador durante

2 semanas. En frotis nasofaríngeo se detecta PCR positiva para adenovirus. Posterior traslado a planta de hospitalización con persistencia de trabajo respiratorio, por lo que se realiza TAC torácica, con hallazgos sugestivos de BO de probable etiología postinfecciosa. Se inicia tratamiento con salmeterol/fluticasona, montelukast y azitromicina a días alternos. Actualmente en seguimiento por neumología infantil, con mejoría progresiva de los signos de trabajo respiratorio.

Comentarios. Debemos sospechar BO postinfecciosa en un niño previamente sano que desarrolla síntomas respiratorios crónicos tras una infección respiratoria aguda grave. El diagnóstico se basa en la clínica, microbiología y pruebas de imagen. El tratamiento es fundamentalmente de soporte. Aquellos con mala evolución, pueden requerir trasplante pulmonar.

DIAGNÓSTICO MÁS ALLÁ DE LA BRONQUIOLITIS EN ÉPOCA EPIDÉMICA. *De Pedro Del Valle S, Abad Moreno N, Jiménez Saucedo MP, Rubio Rodríguez F, González German ME, Miranda Alcalde B, Rupérez Peña S, Ruiz-Ayúcar De la Vega I. Servicio de Pediatría. Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Complejo Asistencial de Ávila.*

Introducción. La tuberculosis (TB) es la primera causa de mortalidad infecciosa a nivel mundial. La TB infantil supone el 10-20% del total de casos en el mundo, representando el 6% de los casos nuevos en España. La inespecificidad de la clínica, menor rentabilidad de las pruebas microbiológicas y las barreras terapéuticas van a complicar el manejo óptimo de la TB en niños.

Caso clínico. Lactante de 5 meses sin ingresos previos y madre en tratamiento por TB pulmonar que ingresa por cuadro febril junto con dificultad respiratoria. Panel de virus respiratorios positivo y atelectasia/consolidación en Rx de tórax, iniciándose OAF y antibioterapia. Dados los antecedentes realizamos estudio de TB: prueba de tuberculina positiva y cultivo y PCR en jugo gástrico positivos para *Mycobacterium tuberculosis*. IGRA y baciloscopia negativas. Se inicia tratamiento con triple terapia con evolución clínica favorable y controles analíticos sin datos de toxicidad hepática

Comentarios. La tuberculosis pulmonar es la forma de presentación más frecuente en pediatría. El cultivo es la técnica diagnóstica gold standard junto con la tuberculina y la radiografía (Rx) de tórax. El empleo de técnicas de IGRA (test de liberación de interferón gamma) y PCR (reacción en cadena de la polimerasa) aumentan la especificidad, sen-

sibilidad y permiten detectar resistencias. Debido a que en el niño la TB se considera un evento centinela y hay mayor probabilidad de progresión a enfermedad y diseminación, es sumamente importante la coordinación con servicios de adultos para intervenir precozmente en todos los eslabones de la cadena.

LA IMPORTANCIA DE LA INMUNIDAD. *Collada Carrasco M¹, Santana Rodríguez C¹, Valladares Díaz AI¹, Carrón Bermejo M¹, Bartolomé Calvo G¹, Lavandera Gil I¹, Soler Monterde M¹, De Arriba Méndez S². ¹Servicio de Pediatría. Hospital General de Segovia. ²Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Salamanca.*

Introducción. El hallazgo combinado de infecciones recurrentes e hipotrofia ponderoestatural supone un importante reto diagnóstico e implica realizar un estudio detallado a estos pacientes.

Caso clínico. Niño de 7 años de edad en estudio por alteración del desarrollo ponderoestatural, desnutrición, e infecciones respiratorias de repetición. Antecedentes: abuela con sarcoidosis, abuelo enfisema. Somatometría normal al nacimiento. No consanguinidad. Exploración con fenotipo peculiar, deformidad torácica, rosario costal. Adenopatías cervicales, esplenomegalia de 13 cm. Radiografía y TAC torácicas: bronquiectasias, y neumopatía crónica. Hemograma, bioquímica, serologías, Mantoux, cultivos, parásitos en heces, electrolitos en sudor, estudio de malabsorción, complemento y autoinmunidad: normal. Estudio genético de fibrosis quística negativo. Citometría de flujo: neutropenia moderada, descenso de células B y B de memoria, producción única de IgM e IgA1, pérdida de CD21, descenso de linfocitos T CD4 y CD8, compatible con inmunodeficiencia severa combinada grave (IDCG). Estudio genético con variante NM_005026.4:c.3061G>A (p.Glu1021Lys) en gen *PIK3CD*. Se inicia tratamiento con inmunoglobulinas i.v., profilaxis antibiótica y antifúngica, suplementos hipercalóricos, y suplemento calcio-vitamina D, tras el cual se constata mejoría importante de visceromegalia, adenopatías y parámetros nutricionales aunque persiste índice de masa corporal bajo.

Conclusiones. La IDCG es la forma más grave de inmunodeficiencia primaria. Provoca infecciones graves recurrentes, fenómenos de autoinmunidad y cáncer. Los pacientes suelen ser asintomáticos hasta los 2-6 meses y la mayoría de ellos fallecen en los primeros años de vida. El diagnóstico y tratamiento precoces mejoran la supervivencia, e impiden el desarrollo de secuelas y dependencia.

ENFISEMA SUBCUTÁNEO Y NEUMOMEDIASTINO DE ORIGEN TRAUMÁTICO. A PROPÓSITO DE UN CASO. De Felipe Pérez M, Morales Moreno AJ, López Allúe L, Ortega Vicente E, Izquierdo Herrero E, Justo Vaquero P, Vega Bayón M, Carranza Ferrer J. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. La acumulación anómala de aire fuera de la cavidad torácica, ya sea en tejido celular subcutáneo (enfisema) o a nivel de mediastino (neumomediastino), es una patología infrecuente en pediatría y probablemente infradiagnosticada debido a su benignidad y a la clínica autolimitada que normalmente presenta. Fuero del período neonatal, destacan los traumatismos, fracturas, infecciones, procedimientos quirúrgicos o aumento de presión durante cuadros eméticos, como principales causas. La clínica clásica es dolor torácico retroesternal, disnea, crepitación o disfagia. La principal importancia del diagnóstico radica en las potenciales complicaciones, pudiendo propagarse a nivel endotorácico, peritoneal o raquídeo.

Caso clínico. Varón de 11 años de edad. Acude a urgencias por traumatismo inciso-contuso en región pectoral derecha con una pica metálica al saltar una valla. Afebril, no dificultad respiratoria, no odinofagia ni disfagia. Región pectoral derecha inflamada con crepitación a la palpación, sin llegar a sobrepasar la clavícula ni afectar a la región cervical. Radiografía de tórax sin hallazgos patológicos. En la TC torácica se objetiva enfisema subcutáneo derecho severo con neumomediastino moderado. Ingreso hospitalario a dieta absoluta, sueroterapia y antibioterapia intravenosa durante 4 días con cefotaxima y metronidazol con buena respuesta.

Comentarios. Los traumatismos a nivel torácico son una de las principales causas de enfisema y neumomediastino en niños. En los casos con clínica de sospecha y radiografía normal puede ser necesario la realización de una TC para confirmarlo. Es importante el diagnóstico precoz de estas patologías para evitar complicaciones secundarias que impliquen una emergencia médico-quirúrgica.

NO TODAS LAS BRONQUIOLITIS SE CURAN. Collada Carrasco M¹, Castrillo Bustamante S¹, Bartolomé Calvo G¹, Lavandera Gil I¹, Soler Monterde M¹, De Manuel Gómez C². ¹Servicio de Pediatría. Hospital General de Segovia. ²Servicio de Pediatría. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Introducción. La bronquiolitis obliterante es una neumopatía infrecuente consistente en un estrechamiento y/o

obliteración completa de las vías respiratorias más pequeñas como consecuencia de una agresión grave a la vía aérea inferior. La causa más frecuente en Pediatría es la bronquiolitis obliterante postinfecciosa (BOPI) especialmente por adenovirus.

Caso clínico. Lactante de 16 meses previamente sana que ingresa por bronquiolitis VRS y adenovirus positivo que requiere tratamiento con OAF durante 10 días, con tórpida evolución clínica, reingresando tras una semana asintomática en domicilio con PCR de virus negativa y empeoramiento de dificultad respiratoria. Presenta radiografía con infiltrados alveolares, analítica anodina y auscultación patológica, requiriendo 5 días más de OAF, y completando un ciclo de claritromicina. A los 10 días, persiste insuficiencia respiratoria con hipoxemia, pautándose corticoide sistémico, persistiendo dicha hipoxemia y oxigenoterapia a las 3 semanas de inicio de la clínica por lo que se completa estudio con ionotest, inmunoglobulinas, alfa-1 antitripsina, quantiferón y estudio cardiológico, resultando todo normal. Mantiene infiltrados en la radiografía de tórax. Ante la sospecha de una posible BOPI, se asocia tratamiento con azitromicina intermitente, corticoide inhalado, montelukast y omeprazol, a pesar de lo que persisten necesidades de oxígeno. Se solicita TACAR que confirma el diagnóstico de BOPI con los hallazgos típicos de engrosamientos de pared bronquial, áreas parcheadas periféricas de vidrio deslustrado, atelectasias subsegmentarias y zonas de atrapamiento aéreo. En el manejo posterior se ha realizado fibrobroncoscopia normal, con tinción positiva Oil-Red-O en BAL, así como biopsia pulmonar y estudio genético pendientes de resultado. Tras cumplir 5 semanas de corticoide sistémico sin mejoría, mantiene tratamiento con salmeterol-fluticasona, azitromicina intermitente, montelukast y omeprazol, persistiendo hipoxemia con discreto aumento de las necesidades de oxígeno domiciliario.

Conclusiones:

- La BOPI es una complicación infrecuente que hay que tener en cuenta ante una insuficiencia respiratoria con hipoxemia mantenida tras bronquiolitis especialmente por adenovirus.
- Para diagnosticarla suele ser suficiente la imagen radiológica típica en el TACAR asociado a una historia clínica compatible, y tras un adecuado diagnóstico diferencial.
- En el manejo terapéutico se han empleado corticoterapia sistémica, macrólidos, y broncodilatadores, con pobres resultados, tratándose de una lesión pulmonar irreversible en muchos casos.

A PROPÓSITO DE UN CASO: NO TODOS LOS TATUAJES DE HENNA SON TEMPORALES. *Andrés Alberola I¹, Jiménez Hernández EM², Martín Iranzo NM², Soltero Carracedo JF², Macías Panedas A², Bartolomé Morate M¹, Alberola López SP, Rodríguez Calleja J³.* ¹Centro de Salud Jardínillos. Gerencia de Atención Primaria. Palencia. ²Servicio de Pediatría; ³Unidad de Alergología Pediátrica. Complejo Asistencial Universitario de Palencia.

Introducción. La dermatitis de contacto alérgica representa la respuesta inflamatoria de la piel a múltiples agentes externos y está mediada por un mecanismo de hipersensibilidad retardada tipo IV. La parafenilendiamina (PPDA) es un alérgeno que está adquiriendo relevancia, siendo uno de los 10 alérgenos más comunes en niños. Está presente en diferentes productos, especialmente en tatuajes de henna y tintes capilares. Las manifestaciones de alergia a PPDA suelen ser locales y transitorias, pero se han descrito reacciones liquenoides, queloides e hipopigmentación residual.

Caso clínico. Paciente de 7 años con antecedentes personales y familiares de atopia que acude a consultas de Alergología Pediátrica por inflamación y prurito cutáneo en el antebrazo izquierdo tras realización de un tatuaje temporal de henna. A la exploración física se observa inflamación (eritema papular y vesiculación) delimitada al contorno del tatuaje. Se prescribe tratamiento con metilprednisolona, con disminución progresiva de la inflamación. Posteriormente disminución de todos los signos inflamatorios hasta su resolución, persistiendo una zona hipopigmentada visible a las 15 semanas. Se realizaron pruebas epicutáneas con parches True-test®. En la primera lectura a las 48 horas se objetiva monosensibilización a parafenilendiamina, presentando eritema papular.

Comentarios. La DCA por PPDA es una entidad bien documentada. Se considera uno de los 5 alérgenos de contacto potencialmente más sensibilizantes a nivel global. En este contexto, se ha legislado para limitar su uso, prohibiendo su uso concreto en tatuajes de henna. A pesar de ello la incidencia de DCA por PPDA está aumentando.

¿QUÉ LE PASA A MI HIJA CUANDO COME FRUTA? *Fernández Morán E¹, Fernández López A¹, García Fernández S¹, Antomil Guerrero B¹, Díaz García P¹, Manjón García P², Fernández Morán M³.* ¹Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. ²Enfermería pediátrica. Centro de Salud de la Magdalena. Avilés. ³Pediatría. Centro de Salud Mieres Sur. Mieres.

Introducción. El síndrome de Frey consiste en episodios recurrentes de eritema facial tras estímulo gustativo que, frecuentemente, es confundido con alergia alimentaria por su relación estrecha con la ingesta. La etiología más frecuente en edad pediátrica es el traumatismo obstétrico.

Caso clínico. Lactante de 6 meses que acude a consulta por exantema en región facial tras iniciar ingesta de frutas, previamente lactancia materna exclusiva. Antecedente de parto por cesárea por no progresión, sin otros antecedentes hasta la fecha de interés. Padres sanos sin antecedentes de alergia ni asma. Tras las primeras cucharadas de puré de frutas, refieren aparición de exantema eritematoso en región de ambas sienes y mejilla con inicio súbito y desaparición progresiva espontánea en escasos minutos. No prurito, clínica exclusivamente cutánea, sin angioedema ni sudoración facial. Ausencia de clínica infecciosa. Ante sospecha de síndrome de Frey, se realiza prueba de provocación en consulta con puré de fruta traído por sus padres, con reproducción del exantema referido de manera inmediata, sin repercusión clínica a otros niveles. Atenuación de las lesiones de manera paulatina hasta su resolución en 10 minutos, sin clínica digestiva ni respiratoria.

Comentarios. Es importante conocer esta patología dado que el diagnóstico es clínico mediante una prueba de provocación en la consulta sin precisar otros estudios complementarios, pudiendo transmitir un mensaje tranquilizador a los progenitores y explicar la benignidad del cuadro y su tendencia a la autorresolución, sin ser necesario tratamiento de exclusión alimentaria.

DIABÉTICOS CON ALERGIA AL SISTEMA FLASH. *Pérez Gavilán C¹, Bullón González I¹, Sanchís Merino ME², Vega Gutiérrez JM², Mulero Collantes I¹, Cancho Candela R¹.* ¹Servicio de Pediatría; ²Servicio de Alergología. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

Introducción. Desde 2018, en Castilla y León el sistema flash de monitorización de glucosa es financiado y ampliamente usado entre los pacientes de entre 4 y 17 años con diabetes mellitus tipo 1 (DM1). Uno de los problemas derivados de su uso es la alergia a alguno de sus componentes y debe ser conocido.

Caso n° 1. Mujer 11 años, DM1 de un año de evolución, presenta eccema de contacto en relación con dispositivo flash, tras 1-2 días, prurito intenso y exudado en la zona. Cura en días con alteraciones tróficas y descamación residual persistente. Pruebas epicutáneas con batería de contactantes estándar (española), de acrilatos (Chemotecnique) y

fragmento de adhesivo del sensor: negativas. Tras revisar la escasa literatura disponible entonces, se completa estudio con pruebas epicutáneas con isobornyl acrilato en vaselina (lectura a las 48 y 96 horas): positivo a diluciones 1% (++) y 0,1% (+).

Caso n° 2. Varón 8 años, DM1 de un año de evolución, presenta eccema de contacto en relación con dispositivo flash, con exudado, prurito y despegamiento del dispositivo. Pruebas epicutáneas con batería estándar (True test®), de acrilatos (incluido isobornyl acrilato 0,1% y 10%) y sensor

propio (lectura a las 72 horas): positivo para kathón (++) y colofonia.

Comentarios:

- Existe un auge de la dermatitis de contacto alérgica por sensores de glucosa que debemos conocer para diagnosticarla y ofrecer alternativas.
- La alergia a acrilatos es una causa frecuente. Debemos conocer la composición en acrilatos de cada sensor.
- El pegamento del dispositivo puede contener alérgenos (kathón, colofonia...).