

## Comunicaciones Orales

Viernes 7 de noviembre - Sala 2.3

Moderadores: M<sup>a</sup> Paz Aragón y Juan Carlos Silva

**INFARTO CEREBRAL NEONATAL (ICN): NUESTRA EXPERIENCIA.** *Gálvez Criado R, Puerta Pérez P, García Aparicio C, Reguera Bernardino J, Moro de Faes G, Domínguez Sánchez P, Rodríguez Blanco S. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León.*

**Introducción.** El ICN es un síndrome neurológico agudo con secuelas crónicas, debido a un daño cerebral de origen vascular que ocurre entre las 20 semanas de gestación y los 28 días de vida. La incidencia estimada es de 1/1.600 recién nacidos (RN) vivos. Se clasifica según criterios temporales (fetal, neonatal y presumiblemente perinatal) o anatómo-clínicos: arterial isquémico (70%), hemorrágico (20%) y trombotosis senovenosa (10%).

**Casos clínicos.** Recogimos retrospectivamente las características de los últimos 3 casos de ICN ocurridos en nuestro Servicio. La tabla I resume los principales datos obtenidos.

**Comentarios.** Nuestros 3 pacientes presentaban factores de riesgo para el ICN. El tratamiento incluyó monitorización, soporte y antiépilépticos, ya que en los 3 la manifestación clínica fue la convulsión y a que el uso de antiagregantes/anticoagulantes no está recomendado en el tipo de ICN que presentaron nuestros pacientes. En ninguno de ellos hemos encontrado patología de base como alteraciones de la coagulación o malformaciones vasculares. Afortunadamente, todos muestran una evolución favorable hasta el momento.

**CATÉTERES COMO CAUSA DE TROMBOSIS ARTERIAL NEONATAL, MÁS FRECUENTE DE LO QUE SUPONEMOS.** *Muñoz Lozón A, Guevara Caviedes LN, Moro de Faes G, Reguera Bernardino J, Revilla Orías MD, Domínguez Sánchez P, Fernández Miaja M, Rodríguez Blanco S. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León.*

**Introducción.** Los recién nacidos son el grupo con mayor número de fenómenos tromboticos durante la edad pediátrica; con una incidencia que se acerca a 1 de cada 100 niños ingresados en UCIN, siendo menos frecuente la trombotosis arterial respecto a venosa. Los casos sintomáticos pese a ser poco frecuentes, están asociadas a una gran morbilidad. El manejo de la trombotosis neonatal se extrapola de la literatura de adultos, con poca evidencia respecto a las estrategias de manejo, eficacia y seguridad de los agentes terapéuticos en niños.

**Caso clínico.** Neonato nacido a término mediante cesárea urgente por riesgo de pérdida de bienestar fetal. Precisa reanimación tipo 3, Apgar 2-5. Se traslada a la Unidad de Neonatología, donde se decide monitorización continua de la tensión arterial mediante canalización arterial femoral debido a inestabilidad hemodinámica. A las 24 horas, tras observar una curva de tensión arterial amortiguada, se realiza un intento fallido de lavar e intercambiar el catéter, objetivándose un pequeño trombo en la punta del mismo y ausencia de pulso femoral en la extremidad afectada. Se realiza ecografía abdominal que muestra un trombo en aorta abdominal que ocluye el 75% de la luz del vaso y se extiende hasta la bifurcación de las ilíacas. Se inicia tratamiento fibrinolítico y perfusión continua de heparina no fraccionada, pasando posteriormente a heparina subcutánea. Durante su ingreso se realizan

TABLA I.

Caso	1	2	3
Edad gestacional	41	41	40
Parto	Ventosa	Ventosa	Ventosa
Sexo	Masculino	Masculino	Masculino
Reanimación	II	Estimulación	III
Apgar	4/7	7/8	4/6
Hora convulsión	36	15	72
Tipo convulsión	Clónica focal ESD	Generalizada	Clónicas izquierdas
Ecografía	Normal	Normal	HIV y talámica IZQ
RMN	Infarto isquémico IZQ	Infarto isquémico bilateral	Infarto isquémico por trombotosis y hemorragia
Tratamiento crisis	Fenobarbital	Midazolam PC	Fenobarbital
Tratamiento alta	Levetiracetam	Levetiracetam	Levetiracetam
Situación actual	=	=	=
Estudio coagulación	=	=	=

controles ecográficos seriados del trombo, con disminución del mismo y reparación de los pulsos femorales.

**Comentarios.** La utilización de catéteres en recién nacidos es el factor de riesgo adquirido más importante en la trombosis arterial iatrogénica. Las manifestaciones clínicas dependen del vaso afectado. Una vez producida la trombosis debe retirarse inmediatamente el catéter salvo que se vaya a realizar trombolisis. El tratamiento anticoagulante y fibrinolítico requiere monitorización estrecha con el fin de ajustar la dosis necesaria y detectar la aparición de posibles complicaciones. Sin embargo, la prevención es la actuación más importante en este tipo de patología. Se recomienda heparinizar el suero de mantenimiento y no prolongar la colocación de un catéter arterial.

**USO DE LA ACTIGRAFÍA EN EL DIAGNÓSTICO DEL TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD.** Izquierdo Herrero E, Alberola López S, Andrés de Llano JM, López Villalobos JA, Martín Martínez D, Alberola López C. Laboratorio de Cronobiología. Universidad de Valladolid.

**Objetivo.** Estudiar las características del ritmo circadiano actividad/descanso en niños afectados del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) (DSM IV-TR) entre 6 y 12 años, mediante registros actimétricos tomados en el contexto de su actividad natural.

**Pacientes y métodos.** Se estudiaron 67 pacientes de edades comprendidas entre 6 y 12 años, con diagnóstico de TDAH de tipo combinado (TDAH-C), según criterios DSM-IV-TR, y sin tratamiento farmacológico, y 71 niños de la misma edad y sexo sin el trastorno. Los pacientes portaron un actímetro en la muñeca dominante durante 24 horas, y los padres cumplieron una agenda de sueño durante el estudio. El análisis de los registros se llevó a cabo mediante métodos no lineales (Medida de Tendencia Central, Entropía de Shanon, Dinámica Simbólica).

**Resultados.** Tabla II.

Las combinaciones de las mejores características muestran valores de sensibilidad, especificidad y exactitud de 0,98.

**Conclusiones.** Los pacientes con TDAH-C presentan diferencias en el patrón de movimiento circadiano respecto a los controles. La Actigrafía es una técnica no invasiva que se ha demostrado eficaz como herramienta de ayuda en el diagnóstico del TDAH-C, con buena aplicabilidad en la práctica clínica.

**TRAUMATIZADOS POR EL TIEMPO.** Ardura Aragón F<sup>1</sup>, Andrés de Llano JM<sup>2</sup>, Garmendia Leiza JR<sup>3</sup>, Noriega González DC<sup>1</sup>, Hernández Ramajo R<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Clínico Universitario de Valladolid. <sup>2</sup>Complejo Hospitalario de Palencia. <sup>3</sup>Centro de Salud Jardincillos, Palencia.

**Objetivo.** El marco de la Cronobiología, como ciencia de la dimensión temporal, ha visto crecer las aportaciones a la investigación básica

y cada vez acoge mayor número de estudios clínicos. No obstante, los estudios cronobiológicos en el marco de la traumatología son poco comunes y además, limitados por metodología no siempre adecuada. El objetivo de nuestro estudio es la valoración de la relación entre las fracturas del aparato locomotor y la dimensión temporal, el estudio de la existencia o no de ritmo y en caso de que exista, realizar estudio comparativo de acuerdo a diversas variables.

**Material y método.** Se estudiaron 57.310 pacientes ingresados en hospitales de SACYL con fracturas esqueléticas objeto de la especialidad de Traumatología del 1 de enero de 1999 al 31 de diciembre de 2004. Se realizó análisis univariante y regresión logística; estudio ritmométrico con análisis espectral (transformada de Fourier) y método cosinor, para indagar la existencia de ritmo. Se estratificó de acuerdo a región anatómica, sexo, edad, ámbito de residencia, tratamiento recibido, estancia y accidente de tráfico como mecanismo causal. Se han considerado como estadísticamente significativos los valores con probabilidad de error menor de 0,05.

**Resultados.** Observamos la existencia de ritmo, tanto en el grupo global como en todos los estratificados. La acrofase del grupo global fue el 11 de agosto y la batifase el 17 de diciembre. Las acrofases y batifases de todos los subgrupos se encontraron en torno a las del grupo global. Existieron diferencias estadísticamente significativas en todos los subgrupos, excepto para el accidente de tráfico, que presentaba ritmos iguales. La acrofase del grupo cadera se sitúa en el 27 de septiembre. Desglosado por sexo, el varón presenta su acrofase el 12 de agosto, próximo al grupo global. Sin embargo, la mujer la presenta el 27 de diciembre, lejos de la anterior.

**Conclusiones.** Tras la búsqueda bibliográfica realizada, se trata del primer estudio de este tipo y con esta metodología realizado en España y en el ámbito internacional. Hemos comprobado la existencia de ritmo en nuestro estudio, tanto en el grupo global como en los subgrupos estudiados de acuerdo a las variables seleccionadas. Las diferencias estadísticamente significativas encontradas en la comparación intrasubgrupos no son relevantes clínicamente. Con el tamaño muestral que manejamos (57.310 pacientes) es habitual que todas las diferencias sean significativas por lo que es necesario una interpretación clínica de los resultados. La fractura de cadera de la mujer tiene un ritmo diferente de la del varón y de la del resto de regiones anatómicas. Es necesario realizar un estudio de este hallazgo.

**MONITORIZACIÓN AMBULATORIA DE LA PRESIÓN ARTERIAL EN NIÑOS SANOS. MARCADORES DE RIESGO CARDIOVASCULAR PRECOCES.** Aldana J, Villamañán I, Andrés JM, Revilla M, Alberola S, Ardura J. GIR LPI. Universidad de Valladolid.

**Objetivo.** Determinar las características de parámetros de la monitorización ambulatoria de la presión arterial (MAPA) en niños sanos que pudieran ser marcadores de riesgo cardiovascular precoces.

TABLA II.

Característica 1						Característica 2						A	S	E
Tend	Análisis	Tramo	Parámetro	Diezmado	Canal	Tend	Análisis	Tramo	Parámetro	Diezmado	Canal	Media (IC 95%)	Media (IC 95%)	Media (IC 95%)
Sí	CTM	24 horas	47	30 s	z	No	CTM	Descanso	7	900 s	x	0,98 (0,97-1)	0,98 (0,96-1)	0,98 (0,95-1)
Sí	CTM	24 horas	45	1 s	y	Si	CTM	Actividad	47	1 s	r	0,98 (0,95-1)	0,98 (0,96-1)	0,98 (0,95-1)
Sí	CTM	24 horas	47	30 s	z	No	CTM	Descanso	67	60 s	x	0,98 (0,96-1)	0,98 (0,96-1)	0,98 (0,95-1)

**Material y métodos.** Realización de MAPA 24 horas (dispositivo ADIS II I.E.M®) en 80 varones sanos de 10 a 13 años y comparación de los parámetros de MAPA: MESOR (media) presión arterial sistólica (MPS) y diastólica (MPD), amplitud circadiana diaria (AMP, variación sobre la media) y Acrofase (ACR, hora de máximo valor diario) entre un grupo de casos con antecedentes familiares positivos de riesgo cardiovascular (AF+, n=40) y control con antecedentes negativos (AF-, n=40). AF+: infarto agudo de miocardio precoz, accidente cerebrovascular precoz o medicación antihipertensiva precoz en parientes de hasta segundo grado. Comparación entre grupos mediante análisis COSINOR de series temporales cosenoidales.

**Resultados.** No se encontraron diferencias significativas entre grupo estudio y control en el MPS (112,56 vs 113,78), en el MPD (76,04 vs 75,37) ni en la AMP PD (4,57 vs 4,87). Fueron casi significativas en la AMP PS, siendo superior en el grupo de casos (8,57 vs 7,65; p=0,08). La ACF de la PS presentó un adelanto de fase en el grupo de casos (06:23 vs 10:32, p=0,04).

**Conclusiones.** Aunque los valores medios de presión arterial fueron similares entre grupos, el aumento de la AMP PS y el adelanto de la ACR PS podrían ser marcadores precoces de riesgo cardiovascular detectados por la MAPA, pero que pasarían desapercibidos con la medición clínica aislada de la presión arterial. La presión arterial, tanto con fines diagnósticos como preventivos, debería ser evaluada en niños mediante la MAPA, siendo insuficiente y aleatoria la medición clínica casual.

**INFLUENCIA DEL RITMO EN LA DETERMINACIÓN DEL PATRÓN DE DESCANSO.** Martín Martínez D, Casaseca de la Higuera P, Alberola López S, Andrés de Llano JM, Garmendia JR, López Villalobos JA, Alberola López C. GIR LPI. Universidad de Valladolid.

**Objetivos.** Comprobar que el ajuste de un modelo cosinor circadiano a los datos de actigrafía mejora la precisión de la determinación automática de los intervalos de actividad-descanso y, por ende, de otros parámetros de calidad del sueño.

**Material y métodos.** Se ha empleado un conjunto de 20 registros actigráficos de niños de seis años reclutados en el área de salud de Palencia; tanto los niños como los padres fueron informados de las características del proyecto y estos últimos firmaron el pertinente consentimiento informado. El estudio ha sido aprobado por el comité de ética correspondiente. Los registros han sido adquiridos con el dispositivo ActiGraph GT3x (Actigraph Inc. Pensacola, FL, USA), a una tasa de una muestra por segundo durante 24 horas. Se sigue la metodología descrita en [1] para la determinación automática de los intervalos de actividad-descanso. La comparación se basa en el empleo (o no) del cosinor circadiano como un canal más de información del método. El patrón oro para la determinación de la actividad-descanso es el delineado manual de un especialista basado en su experiencia y en los informes de sueño proporcionados por los padres.

**Resultados.** La figura 1 muestra los diagramas de cajas de la concordancia entre las máscaras de actividad-descanso obtenidas por el método automático y las delineadas por el especialista, con (izquierda) y los parámetros del ajuste cosinor (derecha). Las diferencias de similitud son significativas (p-valor<10<sup>-7</sup>). El método sin cosinor encuentra un único intervalo de sueño en los 20 registros, hecho que no sucede ni en el patrón oro ni en el método con cosinor. Las diferencias de los parámetros de sueño (tiempo total de descanso, duración de intervalos mínimo y máximo de descanso, etc.) también se consideran significativas.

**Conclusiones.** El empleo del ritmo circadiano como un canal de información mejora la precisión de la determinación de los intervalos actividad-descanso, y de los parámetros del sueño derivados, con respecto al uso exclusivo de los datos procedentes del actígrafo.

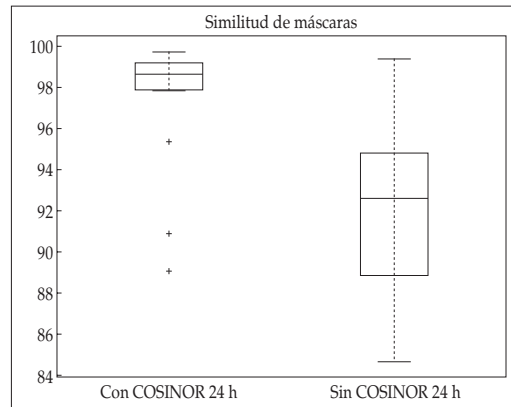


Figura 1.

**Referencias.** 1. Martín Martínez D, Casaseca de la Higuera P, Andrés de Llano JM, Garmendia Leiza JR, Alberola López S, Alberola López C. Automatic detection of wakefulness and rest intervals in actigraphic signals: A data-driven approach. Medical Engineering and Physics [En prensa].

**CARACTERÍSTICAS GENERALES Y VARIACIONES TEMPORALES DEL PARO CARDIACO EXTRAHOSPITALARIO EN UNA REGIÓN ESPAÑOLA.** López Messa JB<sup>1</sup>, Alonso Fernández JI<sup>1</sup>, Garmendia Leiza JR<sup>2</sup>, Andrés de Llano JM<sup>2</sup>, Ardura Fernández J<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Medicina Intensiva. Complejo Asistencial Universitario de Palencia. <sup>2</sup>Laboratorio de Cronobiología. Facultad de Medicina. Universidad de Valladolid.

**Objetivos.** Analizar las características sociodemográficas y cronobiológicas del paro cardiaco extrahospitalario (PCEH) atendido por el Servicio de Emergencias Médicas (SEM) de la Comunidad Autónoma de Castilla y León (España).

**Métodos.** Estudio de cohorte de casos de PCEH de origen cardíaco incluidos en la base de datos del SEM de Castilla y León. Las variables analizadas fueron: Edad, sexo, estatus final (exitus/superviviente, al ingreso en hospital), presencia de ritmo desfibrilable (DF), lugar de llamada de alerta [(hogar, lugar público, centro de atención primaria (AP)], persona que alerta (familiar, testigo, fuerzas de seguridad, personal AP), hora de alerta, día de la semana. Se realizó un análisis de regresión logística, análisis cronobiológico mediante la transformada rápida de Fourier y el test Cosinor de componentes múltiples.

**Resultados.** Se estudiaron 2465 casos de PCEH registrados en 36 meses (enero 2006-diciembre 2008). Edad media de 68,5 años (IC 95%, 67,6; 69,4); sexo hombres 66,5%; exitus 77,8%; ritmo DF 15,3%; lugar de llamada: hogar 72,2%, lugar público 21,3%, centro de AP 6,5%; persona que alerta: familiar 49,1%, testigo 31,6%, fuerzas de seguridad 2,6%, personal AP 15,7%. El análisis multivariante mostró como variables independientes asociadas a supervivencia, la edad inferior a 50 años [OR 1,6 (1,03; 2,4) (p=0,034), el ritmo DF [OR 3,8 (2,7; 5,3) (p<0,001)], lugar alerta centro AP [OR 2,7 (1,4; 4,9) (p=0,002)] y lugar público [OR 1,8 (1,2; 2,7) (p=0,001)]. En el análisis cronobiológico se encontró un ritmo diario (circadiano) con acrofase a las 10.41 h (p<0,001). No se encontraron ritmos temporales semanales ni anuales. Como limitaciones del estudio destacarían: insuficiente información sobre, tiempo real desde el paro a la alerta, maniobras de Resucitación Cardiopulmonar (RCP) Básica por testigos, tratamiento hospitalario y supervivencia al alta hospitalaria.

**Conclusiones.** Se presentan datos actualizados de PCEH en una región española, que representa una incidencia de 0,34 casos por 1.000 habitantes, similar a otras series europeas. Destaca el bajo porcentaje de ritmos DF, aunque con mayor supervivencia. Se confirma el hogar como lugar de más frecuente presentación y con una mayor mortalidad.

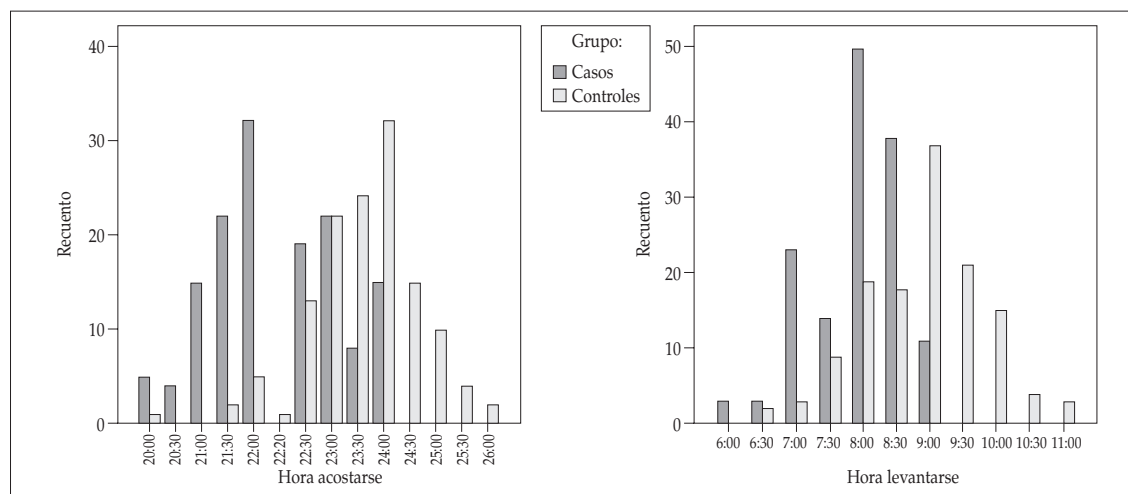


Figura 2.

Se demuestra la presencia de un ritmo diario de aparición de los casos con un pico de incidencia en las horas de la mañana. No se demuestra variabilidad temporal circaseptana ni circanual.

**¿DORMIMOS LO QUE CREEMOS DORMIR?** *Garmendia JR, Andrés JM, Alberola S, Martín D, Casaseca P, Alberola C, Izquierdo E, Aguilar MD. GIR Cronobiología. GIR LPI. Universidad de Valladolid.*

**Objetivos.** Comparar las horas expresadas de acostarse y levantarse de los pacientes ancianos y el registro actigráfico objetivo de su sueño.

**Material y métodos.** 273 pacientes mayores de 65 años (142 institucionalizados y 131 en domicilio propio). Monitorización con un actígrafo Actigraph GT3x en la muñeca dominante para el registro continuo del ciclo descanso/actividad durante 24 horas x 7 d. Los valores obtenidos en ambos grupos son analizados por medio de test paramétricos (t student) con el fin de determinar las diferencias entre los grupos según el ámbito de residencia. Se utilizan también Técnicas no lineales de variabilidad: medida de tendencia central (CTM) junto con la Entropía de Shannon (ES) para la evaluación de la regularidad/variabilidad de los registros.

**Resultados.** Hora de acostarse: Pacientes institucionalizados: 22:13 h. Domicilio propio: 23:38 h. Hora de levantarse Pacientes institucionalizados: 7:55 h. Domicilio propio: 8:53 h. Tiempo total sueño: Pacientes institucionalizados: 9 h 42 min. Domicilio propio: 9 h 14 min. (Fig. 2)

**Conclusiones.** Los horarios de sueño presentan un decalaje importante entre los pacientes institucionalizados y los que residen en domicilio propio. Los primeros se acuestan antes pero también se levantan antes (Trastorno Fase adelantada). Esta diferencia puede deberse a la rigidez horaria en las instituciones cerradas.

**EL PROFESOR ARDURA Y LA CRONOBIOLOGÍA.** *Andrés de Llano JM, Revilla Ramos MA, Aldana Gómez J, Garmendia Leiza JR, Alberola López C, López Messa JB, Alberola López S, Ardura Aragón F. GIR LPI. Universidad de Valladolid.*

Desde finales de los años 80 y liderado por el profesor Julio Ardura Fernández se organizó en su entorno un grupo de trabajo con la finalidad inicial de realizar estudios científicos en el ámbito de la Pediatría. Estos estudios incluían aspectos epidemiológicos y cronobiológicos siendo pioneros en el ámbito clínico. Un grupo de estas características precisó la incorporación inicial de biólogos, matemáticos, epidemiólogos e ingenieros para dar soporte metodológico a los múltiples aspectos

que se nos planteaban al profundizar en los diferentes temas que se abordaban. Así surgieron las ayudas de investigación públicas y privadas que permitieron el desarrollo de los distintos proyectos. Desde los inicios pediátricos y con la madurez del grupo se fueron ampliando los temas a investigar y así surgió la posibilidad de incluir aspectos sobre la patología en el paciente crítico, atención en emergencias, salud mental infanto-juvenil o las características del ciclo actividad-descanso en el adulto y anciano. Esto permitió fortalecer al grupo al incluir líneas de investigación que permitieron integrar y completar la visión que hasta entonces teníamos de los estudios en la patología pediátrica. El grupo se constituyó formalmente en un Grupo de Investigación Reconocido de Cronobiología en el Departamento de Pediatría de la Universidad de Valladolid donde el Prof. Ardura era catedrático.

Desde entonces, la contribución científica del grupo se ha materializado en numerosas tesis doctorales, premios de investigación, publicaciones científicas, comunicaciones en congresos internacionales, nacionales y regionales y la participación en ponencias, y moderaciones en congresos, cursos y reuniones científicas.

Con decenas de citas recibidas a los trabajos publicados en este campo por el profesor Ardura de investigadores de los más importantes centros universitarios y asistenciales, el legado de su trabajo continúa en la actualidad.

**Viernes 7 de noviembre - Sala 2.4**

**Moderadores:** Carla Criado y Ana del Molino

**VULVOVAGINITIS DE REPETICIÓN. NO SE PUEDE DIAGNOSTICAR LO QUE NO SE CONOCE.** *Moro de Faes G, Reguera Bernardino J, Zoido Garrote E, Guevara Caviedes LN, Muñoz Lozón A, Gálvez Criado R, Fernández Fernández M, Rodríguez Fernández LM. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León (CAULE).*

**Introducción.** La vulvovaginitis es el problema ginecológico más frecuente en niñas. En el 70% de los casos se debe a mala higiene personal. La obesidad, condiciones anatómicas, hormonales o secundarias a otros procesos, como oxiuros o cuerpos extraños intravaginales, así como la presencia repetida de orina en la vagina, favorecen las vulvovaginitis de repetición.

**Caso clínico.** Niña de 7 años con episodios repetidos de vulvovaginitis de un año de evolución, acompañados desde el inicio de escapes de orina de pequeño volumen, que se producen poco después de cada micción y, ocasionalmente, de flujo vaginal maloliente. En la exploración



física se aprecia orina entre los labios vulvares. Realizada ecografía renal sin alteraciones y cultivo de exudado vaginal positivo para *H. parainfluenzae*. Ante persistencia de la clínica y fracaso del tratamiento antibiótico se deriva al hospital para realización de vaginoscopia con sospecha de cuerpo extraño. Al ser rehistoriada, se considera el cuadro más probablemente debido a reflujo de la orina hacia el introito vulvar durante la micción. Se explicarían así las vulvovaginitis de repetición, los episodios de goteo postmiccional y la presencia de orina entre los labios vulvares. Se decide realización de CUMS, confirmándose la hipótesis diagnóstica. Se recomiendan cambios en la mecánica miccional y seguimiento en consultas externas.

**Comentarios.** El reflujo vaginal es un cuadro frecuente y poco conocido con alteración funcional de la micción y anatomía genital normal, en la que al orinar sin separar las piernas, la orina refluye desde el meato urinario hasta la vagina. Cuando no está asociado a infecciones o a goteo postmiccional puede considerarse una variante de la normalidad. Los síntomas se resuelven con la edad y el crecimiento. Hasta entonces la uroterapia controla la sintomatología sin precisar tratamiento farmacológico. El conocimiento de la anatomía y la fisiología de la micción junto con una correcta anamnesis y exploración física evitan errores diagnósticos y procedimientos innecesarios. El diagnóstico puede ser complejo si se desconoce la existencia de esta patología. En manos de radiólogos expertos, una ecografía pre y post-miccional puede confirmar el diagnóstico sin necesidad de realizar una CUMS.

**VASCULITIS EN LA INFANCIA: ¿CUÁLES SON LAS CARACTERÍSTICAS DE AQUELLAS QUE REQUIEREN INGRESO HOSPITALARIO?** Urbaneja Rodríguez E<sup>1</sup>, Garrote Molpeceres R<sup>1</sup>, Galbis Soto S<sup>2</sup>, Solís Sánchez P<sup>1</sup>, González García H<sup>1</sup>, Álvarez Guisasola FJ<sup>2</sup>.  
<sup>1</sup>Unidad de Reumatología Pediátrica, <sup>2</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

**Introducción y objetivos.** Las vasculitis son un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por inflamación de la pared vascular asociado a afectación multisistémica. Aunque presentan baja frecuencia en niños, la púrpura de Schönlein-Henoch (PSH) y la enfermedad de Kawasaki (EK), son dos entidades destacables como causa de ingreso por esta patología. Conocer sus características en nuestro medio nos puede llevar a su óptimo manejo.

**Material y métodos.** Revisión descriptiva retrospectiva, mediante revisión de historias clínicas, de las vasculitis que requirieron ingreso hospitalario en últimos 5 años.

**Resultados.** Se constataron 30 ingresos (20 PSH y 10 EK). Predominio masculino 67% (20). El 37% (10) del total recibió antibioterapia previa y el 11% (3) se diagnosticó inicialmente de urticaria. Respecto a la PSH (20), se encontró una mediana etaria de 69,5 meses (17-157). El 100% desarrolló púrpura evolutivamente, asociando el 60% (12) abdominalgia, un 45% (9) artralgias/artritis, el 40% (8) fiebre y edemas, un 35% (7) alteraciones en sedimento urinario y el 20% (4) hemorragia digestiva, orquitis o dificultad respiratoria. Se utilizaron corticoides en 50% (10); analgesia aislada en 25% (5) y antibióticos en 20% (4). Se administró gammaglobulina a un único paciente y se realizó laparotomía exploradora en dos casos por mala evolución. Microbiología positiva en 50% (10), con resultados analíticos sanguíneos inespecíficos. Mediana de estancia hospitalaria de 4,5 días (2-12). El 10% (2) recayó. Respecto a la EK (10), un 50% (5) fueron formas clásicas y otro 50% (5) formas incompletas/atípicas. Mediana etaria de 55 meses (27-109). El 90% (9) se trató con gammaglobulina + AAS. No se encontró microbiología positiva en ningún caso, pero sí marcada trombocitosis, aumento de reactantes de fase aguda y proBNP en la analítica sanguínea. Mediana de estancia hospitalaria de 6 días (4-10). Un único paciente con EK desarrolló aneurismas coronarios.

**Conclusiones.** La clínica de la PSH coincide con la descrita clásicamente en la literatura. Respecto a la EK, encontramos aumento de formas incompletas/atípicas en los últimos años. Las pruebas microbiológicas pueden apoyar el diagnóstico de PSH, mientras que los parámetros analíticos suelen estar más alterados en la EK.

**TRATAMIENTO CISTOSCÓPICO DEL URETEROCELE EN PACIENTES CON DUPLICIDAD RENOURETERAL.** Ortega Escudero M, Gutiérrez Dueñas JM, Hernández Díaz C, Pradillos Serna JM, Chamorro Juárez MR, Ruiz Hierro C, Ardela Díaz E. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Burgos.

**Objetivos.** Evaluación de los resultados clínicos y funcionales del tratamiento mediante cistoscopia de pacientes diagnosticados de duplicidad renoureteral y ureterocele.

**Material y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes con duplicidad renoureteral y ureterocele diagnosticados durante 5 años. Se registran datos de la situación clínica, ecografía y función renal diferencial mediante renograma MAG3 antes y después de la cirugía. La intervención consistió en drenar el ureterocele en quirófano, bajo anestesia general mediante abordaje cistoscópico y utilizando un electrodo de asa. Se recogen las complicaciones postoperatorias y las reintervenciones.

**Resultados.** De los 10 pacientes, la presentación fue de pielonefritis en el 70% y en el resto como megauréter obstructivo. El 40% asociaba reflujo vesicoureteral grado IV. La mediana de edad fue de 19 meses (rango: 3-108 meses). El tiempo medio operatorio fue de 60 minutos y la estancia hospitalaria de 48 horas. La mediana del tiempo de seguimiento fue de 24 meses (rango: 11-48 meses). No se describen complicaciones intraoperatorias. Tras la cirugía, en 5 pacientes desaparecieron las infecciones urinarias. El reflujo desapareció en 1 paciente, en 3 bajó de grado y en 1 apareció "de novo". En 2 pacientes mejoró la función renal diferencial. Se realizó cirugía de rescate en 2 pacientes: una nefrectomía y una inyección endoscópica por reflujo vesicoureteral.

**Conclusiones.** El drenaje del ureterocele en pacientes con duplicidad renoureteral mejora los episodios de pielonefritis y disminuye la dilatación de la vía urinaria.

**SÍNDROME NEFRÓTICO CONGÉNITO TIPO FILANDES. A PROPÓSITO DE UN CASO.** Martínez Díaz S, Rodríguez Alonso M, Gómez Saez L, Valencia Ramos J, Garrido Barbero M, Torres Mariño C, Gómez Sánchez E, de la Mata Franco G. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.

**Objetivos.** El síndrome nefrótico congénito se manifiesta al nacer o a los tres primeros meses de vida. Se clasifica en formas primarias y secundarias. Las primarias implican una mutación en alguno de los genes que codifican proteínas de la hendidura diafragmática, siendo la más frecuente el tipo Finlandés en el que muta el gen que codifica la nefrina (NPHS1). Existen formas secundarias a infecciones (toxoplasmosis congénita y sífilis), exposición al mercurio y lupus.

**Material y métodos.** Estudio descriptivo y revisión de un caso.

**Resultado.** Lactante de 4 meses de edad con presencia de edemas generalizados desde los 2 meses de vida y desnutrición, que fueron hallados de forma casual. Presenta proteinuria en rango nefrótico (600 mg/dl), hipoalbuminemia (560 mg/dl), hiperlipidemia (829 mg/dl) e hipotiroidismo (TSH 12,7 mcU/ml y T4 0,6 mcU/ml). Se completa estudio solicitando cariotipo (normal) y estudio genético ante la sospecha de síndrome nefrótico congénito. Se inicia tratamiento con IECA, indometacina, levotiroxina, albúmina y furosemida con mala evolución,

que requirió ingreso en UCIP para manejo de fallo multiorgánico, precisando diálisis peritoneal, ventilación mecánica convencional, soporte inotrópico y transfusiones seriadas de hemoderivados. Se confirma el diagnóstico de síndrome nefrótico tipo Finlandés con la llegada de los resultados del estudio genético con mutaciones en los genes c.139del (p.Ala47Profs\*81) y c.2043G> (p-Trp681Cys).

**Conclusiones.** El síndrome nefrótico tipo Finlandés es la forma más frecuente de presentación de los síndromes nefróticos congénitos. La clínica es principalmente secundaria a la proteinuria masiva por alteración de la nefrina, con la consiguiente hipoalbuminemia que desencadena edemas, retraso ponderoestatural y otras manifestaciones debidas a la pérdida de proteínas. El diagnóstico se basa en la sospecha clínica y su confirmación genética. El tratamiento implica medidas de mantenimiento intensivo con albúmina diaria, aporte nutricional intensivo y prevención de tromboembolismo, a lo que se asocia tratamiento sustitutivo. Debido a la resistencia a los glucocorticoides e inmunosupresores que presenta el tipo Finlandés, sería recomendable realizar estudio genético previo al inicio del tratamiento. El único tratamiento definitivo para estos pacientes es el trasplante renal, pudiendo recidivar tras el mismo.

**SÍNDROME DE NUTCRACKER O DEL “CASCANUECES” COMO CAUSA DE HEMATURIA EN LA ADOLESCENCIA.** Garrote Molperez R<sup>1</sup>, Martínez López AB<sup>2</sup>, Urbaneja Rodríguez E<sup>1</sup>, Álvarez Blanco O<sup>2</sup>, Luque de Pablos A<sup>2</sup>, Conde Redondo F<sup>1</sup>. Servicios de Nefrología Infantil del <sup>1</sup>H. Clínico Universitario de Valladolid y del <sup>2</sup>H. General Universitario Gregorio Marañón de Madrid.

**Introducción.** El síndrome de *Nutcracker* o del “Cascanueces” es una causa rara de hematuria macroscópica persistente renal debida a compresión de la vena renal izquierda en la bifurcación formada en la salida de la arteria mesentérica superior en la aorta. Se manifiesta principalmente en mujeres entre la 3ª y 4ª décadas de la vida y suele acompañarse de dolor lumbar. Hay pocos casos descritos en la literatura referentes a afectación en adolescentes.

**Caso clínico.** Varón ecuatoriano de 12 años. Sin antecedentes de interés salvo litiasis renal en rama materna. Consulta en Nefrología Infantil por 3 episodios de hematuria macroscópica en los últimos 9 meses, de 1-2 días de duración, sin proteinuria ni clínica miccional acompañante. No objetivaron coágulos miccionales. Todos los episodios ocurrieron en relación con realización de ejercicio físico (fútbol) y aparición de hematuria unas horas después. No refieren traumatismos ni procesos infecciosos previos o concomitantes. No otros sangrados. Asintomático entre los episodios. **Exploración física:** Peso: 27,2 kg (P3), Talla: 138 cm (P3). TA: 111/55 mmHg. Normal. **Pruebas complementarias:** Analítica sanguínea: series roja, blanca y plaquetaria normales. **Bioquímica:** urea, creatinina, úrico, glucosa, proteínas totales, albúmina, ionograma (Na, K, Cl, Mg, Ca, P), perfil hepático y PTH normales. 25-OH-vitamina D 21,3 µg/L. **Coagulación, Inmunoproteínas** (Complementos C3 y C4, ASLO) y **Serología hepática** (Anti HBc, Anti VHC) normales. **Orina:** pH5, D 1020, Hb 25 eri/mcL, resto negativo; **sedimento:** 10-20 eritrocitos/campo. **Orina de 24 h:** normal, FGe (Schwartz 2009): 107 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>. **Ecografía del apto. urinario normal.** **Ecografía-Doppler renal:** Estenosis venosa renal izquierda a nivel de la pinza aorto-mesentérica con dilatación preestenótica de 0,9 cm, compatible con síndrome del Cascanueces. **Evolución:** Permaneció normotenso, sin compromiso hemodinámico durante los episodios, con funciones renales glomerular y tubular normales; optando por manejo conservador (reposo e hidratación) en los episodios, suplementación con vitamina D y controles con ecografía-Doppler renal sin cambios.

**Conclusiones.** Aunque el síndrome de *nutcracker* o del cascanueces es infrecuente, debe considerarse en el estudio de la hematuria. Para

diagnosticarlo es fundamental la ecografía doppler-color, objetivando anomalías de la vena renal izquierda que pueden confirmarse con angiorresonancia y venografía retrógrada. Su manejo depende de la clínica del paciente, siendo conservador en hematurias asintomáticas; con uso de terapia endovascular como primera elección en pacientes sintomáticos, por ser poco invasiva y su buen pronóstico a largo plazo.

**REVISIÓN SISTEMÁTICA SOBRE LA VALIDEZ DE LA BOLSA PERINEAL EN LA RECOGIDA DE UROCULTIVOS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS.** Ochoa Sangrador C<sup>1</sup>, Pascual Terrazas A<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial de Zamora. <sup>2</sup>Escuela de Grado de Enfermería. Zamora.

**Objetivos.** La bolsa adhesiva perineal es el método más usado para la recogida de orina del lactante para cultivo a pesar de que presenta un alto riesgo de contaminación y de resultados falsos positivos. Nos proponemos cuantificar ambos riesgos a través de una revisión sistemática de la literatura, ofreciendo estimaciones válidas para realizar recomendaciones.

**Material y métodos.** Búsqueda actualizada a mayo de 2014 en PUBMED, SCOPUS (incluye EMBASE), IBECs; CINHALL, LILACS Y CUIDEN, sin límites de idioma ni tiempo. Se realizó por duplicado una revisión de resúmenes y si era necesario texto completo para la selección de trabajos. Se completó la búsqueda con revisión de citas. Se seleccionaron estudios con cualquier diseño que ofrecieran porcentajes de orinas recogidas con bolsa en niños menores de tres años. Se extrajeron porcentajes de orinas contaminadas (más de un microorganismo) o falsos positivos (respecto cateterismo o punción vesical), sensibilidad y especificidad. Se evaluó la calidad de los trabajos, su heterogeneidad y se realizaron estimaciones agrupadas.

**Resultados.** Se seleccionaron dieciocho artículos de muestras variables y calidad media. El porcentaje agrupado de orinas contaminadas fue para la bolsa perineal del 43,8% (12 estudios; intervalo de confianza [IC] del 95% de 26,2 a 61,4%; I<sup>2</sup> 0%), frente a un 24% del chorro miccional (5 estudios; IC 95% de 15,2 a 32,7%; I<sup>2</sup> 60%) y un 7,8% del catéter (5 estudios; IC 95% de 3,4 a 12,2%; I<sup>2</sup> 0%). El porcentaje agrupado de falsos positivos con bolsa perineal fue 52,2% (9 estudios; IC 95% de 29,7 a 74,8%; I<sup>2</sup> 0%) y del 18,7% con chorro miccional (3 estudios; IC 95% de -1,7-39,2%; I<sup>2</sup> 0%).

**Conclusión.** Los indicadores de validez extraídos de los artículos seleccionados indican que la orina recogida por bolsa perineal no es un buen método para el diagnóstico fiable de infección de orina por su alto riesgo de contaminación y falsos positivos. Solo un cultivo negativo obtenido con bolsa sería fiable.

**¿EPISPADIAS SOLO O ACOMPAÑADO?** García Aparicio C, Puerta Pérez MP, Zoido Garrote E, Guevara Caviedes N, Rodríguez Blanco S, Palau Benavides MT, Ardelá Díaz E. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León.

**Introducción.** El epispadias es una anomalía congénita poco frecuente de causa desconocida que se presenta en 1:100.000 niños y 1:500.000 niñas. En varones consiste en la localización anómala del meato uretral en la pared dorsal del pene, clasificándose en: penanos, glandulares y penopúbicos (los más frecuentes y a menudo asociados a incontinencia urinaria). En mujeres se manifiesta con clítoris bifido, labios menores desplazados y vagina acortada.

**Caso clínico.** Presentamos un recién nacido varón con pene anómalo: meato urinario en porción media superior del mismo y falta de fusión dorsal. El escroto es normal y los testes están en bolsa. El

embarazo había sido correctamente controlado con ecografías normales, aunque en los dos primeros trimestres impresionaba de sexo femenino. Se solicita una analítica sanguínea, con hemograma, bioquímica y estudio hormonal que se encuentran en rangos de normalidad. La ecografía abdominal muestra riñones, vía urinaria y vejiga normales con ambos cuerpos cavernosos separados, uretra permeable y testes en bolsa. Ante la imposibilidad de descartar totalmente extrofia vesical se inicia profilaxis antibiótica con amoxicilina y se interconsulta con Cirugía Pediátrica que sugiere completar el estudio con prueba urodinámica o CUMS.

**Comentarios.** El complejo epispadias-extrofia vesical es una combinación relativamente frecuente, por lo que ante una anomalía de este tipo se deben descartar malformaciones asociadas. Nuestro caso es un varón con epispadias penopúbico, aparentemente continente; la cual es la forma más leve dentro del espectro de esta patología. Aunque se diagnostica al nacimiento, el tratamiento quirúrgico suele diferirse a los 6 y 18 meses de vida.

**LUXACIÓN CONGÉNITA DE RODILLA.** *Puerta Pérez MP, García Aparicio C, Guevara Caviedes N, Zoido Garrote E, Palau Benavides MT, Rodríguez Blanco S. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León.*

**Introducción.** La luxación congénita de rodilla es una patología poco común, asociada con una mayor frecuencia a la posición de nalgas y al sexo femenino. En su etiología influyen diferentes factores y en ocasiones se presenta de la mano de distintos síndromes y malformaciones músculo-esqueléticas. Su diagnóstico es clínico y radiológico.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un recién nacido varón. Madre secundigesta; el embarazo estuvo controlado desde el segundo trimestre; las ecografías y serologías fueron normales. Se trató de un parto eutócico en la 40 semana de gestación, presentación cefálica. Apgar 9/10. pH de cordón: 7,39. Peso de recién nacido: 3.550 g (p50-75), talla 51,5 cm (p 50-75), perímetro cefálico 35 cm (p25-50). Sin factores de riesgo infeccioso. La exploración física al nacimiento fue normal, excepto hiperextensión de rodilla derecha, con caderas estables. Se interconsultó con traumatología (Ortopedia Infantil) y se decidió actuar colocando un yeso corrector tras previa reducción, con buen alineamiento en radiografía de control. En la segunda consulta de traumatología (Ortopedia infantil) se retiró el yeso; se realizó una ecografía donde se apreciaba la rótula y la integridad de los ligamentos y se colocó nuevamente férula de yeso.

**Discusión/conclusión.** Aunque la luxación congénita de rodilla es poco frecuente, puede diagnosticarse ya desde el nacimiento. Requiere un diagnóstico precoz. Inicialmente se plantea una reducción manual y colocación de yeso corrector, y si no se resuelve precisa tratamiento quirúrgico. La evolución suele ser satisfactoria.

**ESTUDIOS RADIOLÓGICOS Y MANEJO DE LAS SOSPECHAS DE DISPLASIA DE CADERA EN UN HOSPITAL DE PRIMER NIVEL. ¿NOS ADECUAMOS A LAS RECOMENDACIONES?** *Mantecón Fernández L, García García E, López Martínez A, Huidobro Fernández B, Amigo Bello MC, Herrero Morín JD. Servicio de Pediatría. Hospital Álvarez Buylla. Mieres, Asturias.*

**Objetivos.** Describir los casos estudiados en nuestro hospital por sospecha de displasia evolutiva del desarrollo de la cadera (DDC) en lactantes menores de 1 año y valorar la adecuación de los estudios diagnósticos realizados respecto a las recomendaciones actuales.

**Material y métodos.** Se incluyeron todos los pacientes en los que se realizó algún estudio diagnóstico en nuestro hospital desde enero

de 2012 a diciembre de 2013 por sospecha de DDC a una edad  $\leq 12$  meses. Se realizó un análisis descriptivo retrospectivo de las variables.

**Resultados.** Se incluyeron 80 pacientes (58,8% mujeres). El estudio radiológico para diagnóstico fue solicitado predominantemente por el pediatra de atención primaria (82,5%). Los signos más frecuentes de sospecha fueron presencia de click de cadera (37,5%) o asimetría de pliegues (25,0%). Se realizó ecografía inicial en el 86,3%, a una media de edad de  $101,6 \pm 77,4$  días ( $X \pm SD$ ). En el 6,3% se realizó conjuntamente ecografía y radiografía simple (a una media de edad de  $125,6 \pm 39,7$  días) y en el 7,5% se utilizó solamente radiografía (media de edad  $165,7 \pm 50,1$  días). En 9 casos se solicitó ecografía inicial a una edad superior a 6 meses y en un caso se solicitó radiografía a una edad inferior a 3 meses. De los 80 pacientes, 5 presentaban la combinación de dos factores de riesgo: 4 eran de sexo femenino con presentación podálica (en dos de ellas se realizó el despistaje por factores de riesgo y en los restantes por presencia de signos clínicos) y uno de sexo femenino con antecedentes familiares de displasia (aunque la prueba de imagen estuvo motivada por exploración patológica). La prueba de imagen inicial fue informada como alterada en 6 casos (4 niñas sin otros marcadores de riesgo y 2 niños uno de los cuales nació con presentación podálica). Únicamente un caso fue tratado con arnés, con repetición de ecografía al mes y controles radiológicos posteriores normales. El resto de casos se siguieron con pruebas de imagen de control que fueron normales, no precisando ortesis. No se encontró ningún paciente con alto grado de displasia.

**Conclusiones.** La DDC es una patología infrecuente, cuya sospecha diagnóstica en nuestro medio recae en los pediatras de atención primaria. La solicitud de pruebas radiológicas en nuestro medio no siempre se ajusta a las recomendaciones actuales, siendo necesario un uso racional de recursos que evite el uso indiscriminado de pruebas. A su vez, es preciso su valoración por radiólogos y traumatólogos con experiencia, no siempre presentes en hospitales de primer nivel.

**PRESENTACIÓN ATÍPICA DE ENFERMEDAD DE STILL.** *Cueli L, De la Rubia L, Alegría E, Palacios M, Garde J, Naranjo C, Alegría I, Peiró M\*. Servicio de Pediatría, \*Servicio de Reumatología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

**Introducción.** La artritis idiopática juvenil de inicio sistémico o enfermedad de Still se caracteriza por fiebre elevada en picos, exantema asalmonado evanescente y afectación visceral, más frecuentemente linfadenopatías, hepatoesplenomegalia y serositis. La artritis, aunque necesaria para el diagnóstico, puede no aparecer al inicio.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 3 años con enfermedad de Still que debutó con afectación pulmonar broncoalveolar. Refería fiebre elevada de 4 días con decaimiento, cuadro catarral leve y dolor cervical. Recibía amoxicilina-clavulánico desde hacía 3 días por diagnóstico de OMA. A la exploración presentaba palidez y discreta hipoventilación en campo basal posterior izquierdo. En el hemograma destacaba leucocitosis de predominio granulocítico, PCR de 37,8 mg/dl. Se realizó radiografía de tórax que mostró infiltrados alveolointersticiales en LSD, LM y LII. Con el diagnóstico de bronconeumonía se pautó cefotaxima e.v. a la que se asoció teicoplanina y claritomicina el tercer día por persistencia de la fiebre. Todos los cultivos, serología de *Mycoplasma*, CMV y VEB, y antígeno de neumococo y *Legionella* en orina fueron negativos. El sexto día de ingreso, estando afebril, presenta mayor palidez e irritabilidad, dolor a la palpación abdominal y hepatomegalia de 4 cm, con ecografía abdominal normal. Más tarde asocia impotencia funcional y dolor en cadera izquierda. Tras objetivarse derrame articular se procede a artrocentesis, obteniendo líquido purulento. Con la sospecha de artritis séptica de cadera se cambia antibioterapia a meropenem y vancomicina e.v. 48 horas después comienza



con dolor e impotencia funcional en cadera contralateral, de la que se extrae líquido serohemático. Tinción de Gram, Ziehl, cultivo y PCR de *Mycoplasma* y de ADN bacteriano en líquido sinovial negativo. 48 horas más tarde presenta signos inflamatorios en rodilla derecha. Al 15º día, con sospecha clínica de enfermedad de Still, se inicia indometacina oral. En horas siguientes presenta afectación de ambos tobillos, carpo derecho e interfalángicas de manos y pies. Se comienza con prednisona oral con importante mejoría hasta normalizar clínica en 48 horas. Exploración al alta normal.

**Conclusiones.** El presente caso muestra una forma de presentación muy infrecuente de la enfermedad de Still: la afectación pulmonar. Aunque en un primer momento se enfocó como una bronconeumonía, la falta de respuesta a antibióticos de amplio espectro, la ausencia de resultados microbiológicos y la progresiva afectación de distintas articulaciones en un periodo tan recortado de tiempo, sugieren que dicha afectación pulmonar forma parte del complejo sintomático de nuestra paciente.

Viernes 7 de noviembre - Sala 2.5

*Moderadores:* Carmen Cebrián y M<sup>a</sup> Lourdes García

**SÍNDROME MALFORMATIVO A ESTUDIO.** *Manzano del Amo S, Benito Bernal A, Riesco Riesco S, Viñals González F. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico. Salamanca.*

**Introducción.** El síndrome de Simpson-Golabi-Behmel es un trastorno recesivo ligado al cromosoma X. Se caracteriza por un crecimiento acelerado, rasgos faciales dismórficos, pezones supernumerarios y una variedad de malformaciones principalmente cardiopatías, hendidura palatina y polidactilia postaxial. Se estima que un 10% pueden desarrollar tumores, los más comunes son el tumor de Wilms y hepatoblastoma. Se ha identificado el gen principal en Xq26. Codifica un proteoglicano extracelular denominado glicoproteo 3 (GPC3) que interacciona con IGF2.

**Resumen del caso.** Paciente de 4 meses remitido al Servicio de Cirugía Pediátrica por presentar hernia inguinal derecha, polidactilia y fisura palatina. Al ser portador de lesiones renales y otras malformaciones, se sospecha que el paciente presenta un Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel, se remite al servicio de Onco-Hematología Pediátrica para estudio y seguimiento. El estudio genético concluye que el paciente es portador hemocigoto de un cambio en el gen GPC3, asociado a la enfermedad mencionada. Se realizan controles periódicos con ecografías renales y radiografías de tórax, no encontrándose hasta el momento evidencia de tumores.

**Conclusiones.** El diagnóstico de estos síndromes polimalformativos se basa en la sospecha clínica ante un fenotipo peculiar. Las pruebas genéticas confirman el diagnóstico. Se debe realizar un exhaustivo seguimiento del paciente con el fin de detectar la presencia de tumores, fundamentalmente a nivel renal. Principalmente, mediante estudios ecográficos, radiológicos y marcadores tumorales específicos.

**PALATOPLASTIA DE FURLOW: RESULTADOS A LO LARGO DE 10 AÑOS.** *Ortega Escudero M, Ardela Díaz E, Hernández Díaz C, Ruiz Hierro C, Pradillos Serna JM, Chamorro Juárez MR, Gutiérrez Dueñas JM. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Burgos.*

**Objetivos.** Revisar los resultados anatómicos y funcionales de las palatoplastias realizadas según la técnica de Furlow en pacientes diagnosticados de fisura palatina en nuestro medio.

**Material y métodos.** Estudio retrospectivo de una serie de casos de pacientes con fisura de paladar tratados en nuestro centro en un periodo de 10 años. Se analizan el tipo de cirugía, las complicaciones postquirúrgicas y la función fonatoria.

**Resultados.** De un total de 50 pacientes con fisura palatina, 25 fueron tratados mediante palatoplastia de Furlow (mediana de edad: 12 meses). En 4 de ellos la fisura era amplia, por lo que se decidió un tratamiento en 2 tiempos quirúrgicos. Como complicaciones se registró 1 dehiscencia parcial de la plastia y 9 (36%) fístulas puntiformes, 4 de las cuales precisaron reintervención. El 90% de los pacientes presenta una fonación excelente.

**Conclusiones.** La palatoplastia de Furlow es una técnica de gran complejidad empleada para el tratamiento de la fisura palatina. Su principal inconveniente es la alta tasa de fístulas que se registran, aunque por el contrario permite una adecuada reconstrucción del velo del paladar ofreciendo muy buenos resultados fonatorios.

**MALFORMACIONES ANO-RECTALES: REVISIÓN Y MANEJO.** *Jiménez Jiménez P, Matías del Pozo V, De la Huerza López A, Hernanz Sanz J, Del Cañizo López A, Guillén Pérez M, Velasco Morgado R. Servicio de Pediatría. Unidad de Neonatología. Cirugía Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

**Introducción.** Las malformaciones ano-rectales son un conjunto de anomalías congénitas en las que existe una alteración en el desarrollo del recto y del ano; se cree que se debe a la no migración o fusión del septo uro-rectal con la membrana cloacal en las primeras semanas de vida intraútero. Se asocian frecuentemente con otras anomalías congénitas sobre todo en la región del sistema urinario y de la columna vertebral entre otros. Tienen una incidencia aproximada de 1/5.000 nacidos vivos.

**Objetivo.** Analizar las características clínico-epidemiológicas, diagnóstico, tratamiento y evolución de los pacientes del servicio de Pediatría de nuestro centro en los últimos dos años.

**Material y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de dichos pacientes. Se realiza una revisión de las historias clínicas.

**Resultados.** Se contabilizaron un total de 5 pacientes afectados de malformaciones ano-rectales, siendo 2 casos gemelos. El ratio varón/mujer es de 1/4. El 80% tuvieron un peso al nacimiento menor del Pc 25. Durante la gestación un caso se diagnosticó de oligoamnios y un caso de polihidramnios. Tres de los casos fueron recién nacidos pretérminos. En 4 casos el diagnóstico fue dentro de las primeras 10 horas de vida (3 casos de atresia ano-rectal con fístula, 1 caso de ano imperforado con fístula) y en un caso se produjo a los 4 meses de edad (1 caso de fístula recto-vaginal sin estenosis anal). En el 80% existen malformaciones asociadas: Tres casos con malformaciones renales: 1 ectopia renal cruzada, 1 RVU grado IV y 1 nefropatía sin filiar, agenesia sacrococígea parcial (1), polidactilia (1), doble vagina (1) e insuficiencia mitral leve (1). Tres de los casos se engloban dentro del síndrome de VACTER: malformaciones vertebrales, ano-rectales, cardíacas, fístula traqueo-esofágica y renal. Todos los casos requirieron cirugía correctora: dos pacientes se intervinieron con reconstrucción en un tiempo (1 ano vestibular, 1 fístula perineal); tres pacientes requirieron colostomía en las 24 horas de vida (1 fístula prostática, 1 fístula vestibular, 1 fístula recto-vaginal sin atresia). La mediana de estancia en la UVI fue de 2 días y la mediana de estancia hospitalaria de 13 días.

**Conclusiones.** En esta serie se observa una mayoría de atresias ano-rectales con fístula. Se asocian malformaciones a otros niveles siendo la afectación urológica la más frecuente. En base a esto, debemos tener en cuenta la búsqueda precoz de posibles malformaciones asociadas, principalmente aquellas que se engloban dentro del acrónimo VACTER.



### INFLUENCIA DEL COLGAJO PREPUICIAL DORSAL VASCULARIZADO EN EL TRATAMIENTO QUIRÚRGICO DEL HIPOSPADIAS.

*Ortega Escudero M, Gutiérrez Dueñas JM, Hernández Díaz C, Pradillos Serna JM, Chamorro Juárez MR, Ruiz Hierro C, Ardelá Díaz E. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Burgos.*

**Objetivos.** Comprobar si la utilización del colgajo prepucial dorsal vascularizado para el cierre del defecto cutáneo ventral en el tratamiento quirúrgico del hipospadias, se asocia a una menor incidencia de complicaciones que el empleo de otras técnicas de plastia prepucial.

**Material y método.** Estudio retrospectivo de los pacientes intervenidos de hipospadias en el Hospital Universitario de Burgos mediante técnica de Snodgrass desde enero de 2008 hasta diciembre de 2012. Se incluyen niños diagnosticados de hipospadias medios (peneanos), operados por primera vez y con un período de seguimiento postoperatorio mínimo de 1 año. Se excluyen las estenosis meatales.

**Resultados.** Durante este período se realizaron un total de 50 uretroplastias de Snodgrass. El Grupo 1 está formado por pacientes en los que se empleó el colgajo prepucial dorsal vascularizado para el cierre del defecto prepucial ventral: 16 pacientes (32%), edad media 30 meses (13-72 meses), fístula 4 niños (25%), dehiscencia de uretroplastia 1 (6,25%), retracción del meato en pene distal 1 (6,25%). El Grupo 2 incluye pacientes en los que se emplearon otras técnicas (Byars en el 53%): 34 pacientes (68%), edad media 43 meses (16-144 meses), fístula en 8 niños (23,5%), dehiscencia de la uretroplastia 1 (3%), retracción del meato en pene distal 1 (3%).

**Conclusiones.** En nuestra experiencia, la utilización del colgajo prepucial dorsal vascularizado para el cierre del defecto cutáneo ventral en pacientes con hipospadias medios no se asocia con una disminución de las complicaciones postoperatorias.

### INDICACIONES DE CIRUGÍA DE RESECCIÓN PULMONAR EN LA EDAD PEDIÁTRICA.

*Ortega Escudero M, Gutiérrez Dueñas JM, Hernández Díaz C, Chamorro Juárez MR, Ruiz Hierro C, Pradillos Serna JM, Ardelá Díaz E. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Burgos.*

**Introducción y objetivos.** La cirugía de resección pulmonar es muy poco frecuente en la edad pediátrica. Nuestro objetivo es analizar las características de los pacientes sometidos a resecciones pulmonares en nuestro centro durante 1 año.

**Métodos.** Estudio descriptivo y retrospectivo que recoge las características clínicas y evolución de pacientes en los que se ha realizado cirugía de resección pulmonar en nuestro centro en el último año (mayo 2013 a mayo de 2014).

**Resultados.** Se incluyen en el estudio 9 pacientes (55,6% mujeres). La mediana de edad fue 60 meses (rango 2 meses a 192 meses). De los 4 pacientes lactantes intervenidos, en 3 el diagnóstico se hizo prenatalmente. Las patologías más frecuentes fueron la malformación adenomatoidea quística en los lactantes y las bullas apicales en los adolescentes. De un total de 11 intervenciones realizadas, en 2 el abordaje

fue mediante toracoscopia. Se presentó 1 complicación que precisó reintervención en la paciente sometida a lobectomía por aspergiloma.

**Conclusiones.** Las patologías de la edad pediátrica que precisan cirugía de resección pulmonar son muy infrecuentes. El potencial maligno de algunas patologías, incluso asintomáticas, recomienda su tratamiento quirúrgico.

### CINÉTICA DE MARCADORES DE INFECCIÓN (PCR, PCT E IL6) TRAS DISTINTOS TIPOS DE CIRUGÍA.

*Sariego A, Rey C, Medina A, Concha A, Mayordomo J, Vivanco A, Los-Arcos M, Menéndez S. UCIP. Área Gestión Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Universidad de Oviedo.*

**Objetivos.** Determinar la cinética de la proteína C reactiva (PCR), procalcitonina (PCT) e interleukina 6 (IL6) tras distintos tipos de cirugía en pacientes pediátricos.

**Material y métodos.** Estudio prospectivo observacional que incluye 119 niños ingresados en UCIP tras distintos tipos de cirugía. Los valores de PCR, PCT e IL6 fueron determinados tras la cirugía.

**Resultados.** Las medias de los valores plasmáticos de PCR (mg/dl), PCT (ng/ml) e IL6 (pg/ml) se muestran en la tabla III. El pico de la IL6 se produce en las primeras horas del postoperatorio, mientras que el pico de los valores de PCT y PCR se produce más tardíamente. Los valores pico de PCT se mantienen por debajo del punto de corte para sepsis (1 ng/ml) en el postoperatorio de cirugía ORL, neurocirugía y cirugía ortopédica, mientras que los valores de PCR se elevan siempre por encima del punto de corte para sepsis (5 mg/dl). Las diferencias observadas, según se tratase de cirugía limpia o cirugía sucia, son estadísticamente significativas ( $p < 0,05$ ) para PCR y PCT a las 0, 24, 48 y 72 h, y para los valores de IL6 a las 0 h.

**Conclusiones.** PCT e IL6 se perfilan como mejores herramientas diagnósticas de infección en el postoperatorio que la PCR, cuya interpretación puede ser más problemática.

### ANÁLISIS DESCRIPTIVO DEL NIÑO GRAN QUEMADO EN NUESTRO MEDIO.

*Sánchez Vélez T, Tapia Gómez A, Onoda M, Martín Bahamontes C, Manzano del Amo S, Lázaro Ramos J, Gómez de Quero Masía P, Fernández Carrión F. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Salamanca.*

**Objetivo.** Realizar un análisis descriptivo del manejo del niño gran quemado ingresado en nuestro hospital en los últimos diez años.

**Material y métodos.** Estudio descriptivo, retrospectivo de los pacientes ingresados en nuestro hospital con diagnóstico de gran quemado desde julio de 2004 hasta agosto de 2014 ambos incluidos.

**Resultados.** Ingresaron 13 pacientes, con edad media de  $4,27 \pm 2,02$  (0-12 años). El 54% de los pacientes procedían de Salamanca, 31% de Zamora y 15% de Ávila. El porcentaje de superficie corporal quemada fue de  $14,67\% \pm 7,23\%$ . 2014 ha sido el año con mayor número de ingresos con un total de 4. La etiología de la quemadura se distribuye en llama

TABLA III.

	PCR 0 h	PCT 0 h	IL6 0 h	PCR 24 h	PCT 24 h	IL6 24 h	PCR 48 h	PCT 48 h	IL6 48 h	PCR 72 h	PCT 72 h	IL6 72 h
ORL	3,4	0,1	26,8	9,6	0,3	11,0	16,1	0,9		13,2	0,3	42,0
Abdominal	9,9	5,2	3864,1	13,6	4,4	643,1	17,9	2,0	564	11,4	1,2	59,8
Torácica	4,5	0,5	141,7	12,3	2,4	120,9	17,9	1,9	45,7	12,9	0,5	55,3
Ortopedia	1,2	0,1	78,3	5,5	0,2	68	6,6	0,2	47,5	9,9	0,1	20,0
Neuroqx	1,5	0,1	53,1	6,0	0,3		10,1	0,2	40,3	5,8	0,1	31,0

o fuego 38%, agua hirviendo 23%, aceite hirviendo 15% y electrocución, abrasión y líquido caliente 8% respectivamente. Como analgesia se utilizó metamizol pautado o en perfusión continua y en caso de mal control del dolor, cloruro morfíco, necesario en el 46% de los casos. Se pautó antibiótico en el 38,5% de los pacientes, siendo pautado desde el momento inicial solo en el 15% de los casos. En todos los pacientes se utilizó como sueroterapia inicial Ringer Lactato y solo en el 7,7% de los casos se administró albúmina en las primeras 24 horas. Se aplicó oxígeno suplementario en el 61,5% de los casos. El 61,5% recibió nutrición enteral precoz. El 7,7% de los casos precisó transfusión y el 7,7% drogas vasoactivas (dopamina). Los niveles medios de PCR en las primeras horas fueron de  $0,9 \pm 1,2$  en el grupo sin antibiótico inicial frente al  $2,7 \pm 2,5$  en los que si se pautó antibiótico desde el ingreso. A las 24 horas la PCR en los pacientes sin antibiótico fue de  $2,7 \pm 1,2$  y de  $4,1 \pm 5,2$  en aquellos que sí tenían antibiótico. En ambos casos no había diferencias estadísticamente significativas. El 78% de los pacientes se trataron en nuestro hospital y el 23% se derivó a un hospital de referencia para grandes quemados.

**Conclusiones.** La atención al gran quemado se puede realizar en nuestra comunidad en la mayoría de los casos, ya que contamos con un equipo de cirugía plástica con amplia experiencia en estos pacientes y el apoyo de una unidad de cuidados intensivos pediátricos para el manejo inicial, curas bajo sedoanalgesia y tratamiento postquirúrgico de estos niños.

**ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG: REVISIÓN DE CASOS Y ESTUDIO GENÉTICO DEL GEN RET.** Galbis Soto S<sup>1</sup>, Bahillo Curieses P<sup>1</sup>, Marcos Temprano M<sup>1</sup>, Del Cañizo López A<sup>2</sup>, Sánchez Abuín A<sup>2</sup>, Molina Vázquez ME<sup>2</sup>, Aguilar Cuesta R<sup>2</sup>, Fernández R<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Pediatría, <sup>2</sup>Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid. <sup>3</sup>Unidad de Gestión Clínica de Genética. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

**Introducción.** La enfermedad de Hirschsprung (EH) es una malformación congénita caracterizada por la ausencia de células ganglionares en el intestino distal. Su etiopatogenia en muchos casos es de base genética (deleciones del protooncogén RET en el 50% de las formas familiares). Se han descrito que los pacientes con EH y mutaciones del gen RET en los codones 609, 611, 618, 620, 630, 634, 768, 790, 791, 804 y 891 tienen un riesgo alto de desarrollar CMT (carcinoma medular de tiroides) y, por tanto, estaría indicada la tiroidectomía profiláctica precoz en esos casos por lo que es muy importante solicitar este estudio en todo paciente con EH.

**Objetivo.** Analizar las características clínico-epidemiológicas, diagnóstico, tratamiento y evolución de los pacientes valorados en nuestro centro en los últimos 6 años (2009-2014).

**Material y métodos.** Estudio observacional descriptivo retrospectivo de dichos pacientes.

**Resultados.** Se han registrado 9 pacientes con EH, 66% son niños y 33% niñas. Ningún paciente tiene antecedentes familiares (AF) de EH. Un caso presenta AF múltiples de patología tiroidea. El 100% de los pacientes nacieron a término, procedentes de un embarazo normal. Un caso presenta trastorno del espectro autista asociado. El 100% manifestaron la enfermedad en el periodo neonatal con una media de edad de presentación a los 5 días de vida. El 88,8% (8 casos) eliminaron el meconio en las primeras 24-48 horas de vida. Todos ellos presentaron clínica consistente en distensión abdominal y/o estreñimiento dentro de los primeros 28 días de vida. Al 100% de los pacientes se le realizaron radiografía simple de abdomen y enema opaco para el diagnóstico así como biopsia rectal que demostró la ausencia de células ganglionares en el tramo rectosigmoideo. El 100% son de localización rectosigmoidea. Todos fueron intervenidos en los dos primeros años de vida siendo tratados previamente con técnica de Nursing diaria. En el 37,5% de los

casos se realizó técnica quirúrgica consistente en descenso endoanal y en el 62,5% de los casos se realizó cirugía en dos etapas con resección intestinal e ileostomía o colostomía de descarga con cierre posterior. Uno de ellos aún no ha sido intervenido quirúrgicamente. Se solicitó al 100% de los pacientes el estudio de Gen RET detectándose en una de las pacientes una mutación puntual c.1907C>T (p.Threo636Met, T636M) en el exón 11 de RET y en la mayoría de los pacientes restantes se encuentra la variante intrónica c.73+9277T>C de RET.

**Conclusiones.** Es importante la realización del estudio genético en estos pacientes para el mejor conocimiento de su etiopatogenia y también debido a que de sus resultados derivan decisiones terapéuticas relevantes.

**COLESTASIS INTRAHEPÁTICA Y DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD DE CAROLI: A PROPÓSITO DE UN CASO.** Cueli del Campo L<sup>1</sup>, Palacios Sánchez M<sup>1</sup>, Álvarez González D<sup>1</sup>, García Calatayud S<sup>1</sup>, Ortúzar Guillamón P, Azueta Etxebarria A<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Pediatría, <sup>2</sup>Servicio de Radiodiagnóstico, <sup>3</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

**Introducción.** La enfermedad de Caroli es la dilatación quística congénita de los conductos biliares intrahepáticos. Se engloba dentro de las enfermedades fibroquísticas, como la poliquistosis renal, con la que comparte determinantes genéticos por lo que no es infrecuente su asociación. Las manifestaciones clínicas son debidas a estasis biliar y litiasis intrahepática. Cuando asocia fibrosis hepática congénita puede cursar con hipertensión portal. La mayor morbi-mortalidad se debe a las colangitis recurrentes y al desarrollo de colangiocarcinoma.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una lactante que ingresa a los 2 meses de edad por colestasis hepática y estancamiento ponderal. Anictérica, presenta hepatomegalia de 3,5 cm, con resto de exploración física normal. No refieren coluria ni acolia. No antecedentes de interés. En analítica realizada se objetiva una elevación de transaminasas, fosfatasa alcalina e hiperbilirrubinemia mixta. Estudio negativo para hepatopatías víricas, metabólicas, tóxicas y de depósito, con ecografía abdominal normal. La biopsia a los 3 meses de edad muestra bandas de fibrosis portoportales y espacios porta con proliferación ductal marcada, sugestivo de fibrosis hepática congénita. Recibe dietoterapia con suplementos de MCT y vitaminas liposolubles. Es seguida en consultas de Gastroenterología Infantil realizándose controles clínico-analíticos y ecográficos periódicos. A lo largo de los años evoluciona asintomática, a excepción de talla límite, pubertad retrasada y leve hepatomegalia con elevación de enzimas hepáticas (máximo alcanzado GPT 694 U/L, GOT 337 U/L, GGT 916 U/L) y cifras siempre normales de fosfatasa alcalina y bilirrubina. La ecografía a la edad de 13 años detecta leve dilatación de la vía biliar intrahepática, sin signos de hipertensión portal. Se realiza elastografía que demuestra fibrosis hepática. La colangiorresonancia corrobora la dilatación de vía biliar que afecta a ramas lobares y segmentarias, más manifiesta en lóbulo hepático izquierdo, hallazgos sugestivos de enfermedad de Caroli en su forma asociada a fibrosis hepática congénita.

**Comentarios.** La enfermedad de Caroli puede cursar de forma asintomática como en el caso de nuestra paciente. Sin embargo, en la historia natural pueden aparecer síntomas derivados de litiasis intrahepática, colangitis recurrentes e incluso colangiocarcinoma. Para casos avanzados que afectan a ambos lóbulos debe considerarse el trasplante hepático.

**CAUSA INFRECUENTE DE DOLOR ABDOMINAL RECURRENTE.** Valladares Díaz AI<sup>1</sup>, Garrote Molpeceres R<sup>1</sup>, García Velázquez J<sup>1</sup>, Reig del Moral C<sup>1</sup>, Moreno Vicente-Arche BM<sup>1</sup>, Santana Rodríguez C, Molina Vázquez ME<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Pediatría. H. General de Segovia. <sup>2</sup>Servicio de Cirugía Pediátrica. H. Clínico Universitario de Valladolid.

**Introducción.** El dolor abdominal recurrente (DAR) es causa frecuente de consulta en los servicios de urgencias pediátricas, llegando a producir incapacidad y limitación importante en las actividades cotidianas. Su etiología es multifactorial, requiriendo realizar múltiples pruebas complementarias para llegar a un diagnóstico etiológico y aplicar un tratamiento adecuado.

**Caso clínico.** Mujer de 8 años de edad. Antecedentes familiares de enfermedad de Chron en rama materna. Presenta dolor abdominal intermitente en FID de unas horas de evolución, sin otros síntomas. Hábito defecatorio normal. Exploración física: Dolor a la palpación en FID, sin signos de irritación peritoneal; resto normal. Tras efectuar analítica sanguínea y orina, junto con ecografía abdominal, se objetivan múltiples adenopatías mesentéricas a nivel de FID, de características reactivas; se diagnostica de adenitis. Seis meses después reingresa con la misma clínica, más prolongada y mantenida en el tiempo, asociando náuseas, algún vómito alimenticio aislado e hiporexia, con adecuada ganancia ponderal. En la exploración física persiste dolor a la palpación en FID, sin otros hallazgos, y en las exploraciones realizadas destaca una calprotectina fecal de 106 mg/kg. En la ecografía abdominal continúan visualizándose pequeños ganglios mesentéricos en FID. Ante persistencia de abdominalgia recurrente con mejoría parcial tras analgesia, se solicita TAC abdominal (pequeña cantidad de líquido libre en saco de Douglas), siendo remitida a centro de referencia para valoración quirúrgica, donde realizan laparoscopia exploradora con el hallazgo y resección parcial de lipoma mesentérico de 5x3 cm. Mejoría postquirúrgica significativa del dolor.

**Conclusiones.** Los lipomas mesentéricos son una entidad inusual de DAR en Pediatría, siendo más frecuentes en mujeres adultas. Suelen pasar desapercibidos hasta producir clínica sistémica y/o compresiva. En niños se localizan en tronco y extremidades, pudiendo aparecer en tórax, pelvis, retroperitoneo y área paratesticular, siendo infrecuentes los mesentéricos. Su diagnóstico preoperatorio es raro. La laparoscopia exploradora con resección es la mejor forma de tratamiento debido al reducido potencial maligno de los lipomas y su baja tasa de recurrencias (menor del 5%), con mejoría sintomatológica postquirúrgica evidente en los casos descritos.

Viernes 7 de noviembre - Sala Menor

**Moderadores:** Monserrat Martín Alonso y José Martín Ruano

**UTILIDAD DE UN SISTEMA CIEGO DE MONITORIZACIÓN CONTINUA DE GLUCOSA.** Galbis Soto S, Ortega Vicente E, Figueroa Ospina L, Bahillo Curieses P. Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

**Introducción.** La monitorización continua de glucosa (MCG) consiste en la medición de forma continuada de la glucosa en el espacio intersticial, a través de sensores específicos, de manera automática y poco invasiva. Estos métodos ofrecen una imagen completa poniendo de manifiesto las excursiones glucémicas y han representado un gran avance en la última década para conseguir una optimización del control glucémico, facilitando así un ajuste más preciso del tratamiento insulínico y minimizando por tanto el riesgo de hipoglucemias y de hiperglucemias.

**Objetivos.** Descripción del perfil glucémico del paciente durante las 24 horas, aportando información sobre las fluctuaciones y tendencias de los niveles de glucosa en los distintos tramos del día.

**Material y métodos.** Se ha utilizado el sistema iPro™2 MCG Profesional de Medtronic, que es un sistema de lectura retrospectiva, ciego. El sensor tiene una vida media limitada entre 6 y 7 días y registra un total de 288 mediciones de glucosa al día.

**Casos clínicos.** **Caso 1:** mujer de 12 años remitida a nuestro Hospital por glucosuria e hiperglucemia detectada en analítica realizada por "mareos". S.O.G: Glucemia basal 118 mg/dl, a los 120': 191 mg/dl. HbA1c 5,7%. Estudio de inmunidad pancreática: IAA negativos, IA2 negativos, **GAD positivos**. Se instaura una alimentación en raciones de 10 g de hidratos de carbono, realización de controles glucémicos pre y postprandiales 2-3 veces por semana, y se coloca el sensor de MCG. **Caso 2:** mujer de 14 años con DM1 diagnosticada en 2011 (glucemia capilar al diagnóstico 460 mg/dl, ausencia de cetoacidosis, HbA1c: 11,7%). **IA2 positivos**, con GAD, IAA negativos. **HLA DQ8 y DR4 positivos**. En última visita a consulta presenta una **HbA1c de 10,8% e incongruencia con las cifras de glucemia capilar** aportadas por lo que se decide la MCG. **Caso 3:** varón de 9 años con alteración de S.O.G con negatividad reiterada de inmunidad pancreática. Última HbA1c: 5,6%. **SOG: 88 mg/dl glucemia basal, a los 120 minutos 262 mg/dl**. Estudio genético para genes GCK y HNF1A: no se detectan mutaciones. Se realiza MCG y perfiles glucémicos pre y postprandiales con normalidad de resultados. Actualmente sigue una dieta en raciones de hidratos de carbono sin medicación. **Caso 4:** varón de 3 años con DM1 diagnosticada hace 10 meses con glucemia capilar al diagnóstico de 268 mg/dl, cetonemia 6.4 mmol/L, ph 7.39, HbA1c: 8.9%. **Ac AntiGAD positivos**, resto de anticuerpos negativos Última HbA1c 7%. Presenta aceptable control con **variabilidad glucémica**. Se realiza MCG. (Fig. 3)

**Conclusiones.** Los pacientes que pueden obtener un mayor beneficio de la utilización de los sistemas de MCG son aquellos que presentan hipoglucemias inadvertidas, nocturnas o graves; pacientes que presentan gran variabilidad del control glucémico independientemente del nivel de HbA1c y pacientes con niveles de HbA1c persistentemente elevados a pesar de realizar terapia insulínica intensiva y realizar un correcto autocontrol de sus glucemias capilares. El sistema ciego de MCG iPRO2 es un sistema rápido de insertar, cómodo de llevar y apenas precisa formación del paciente.

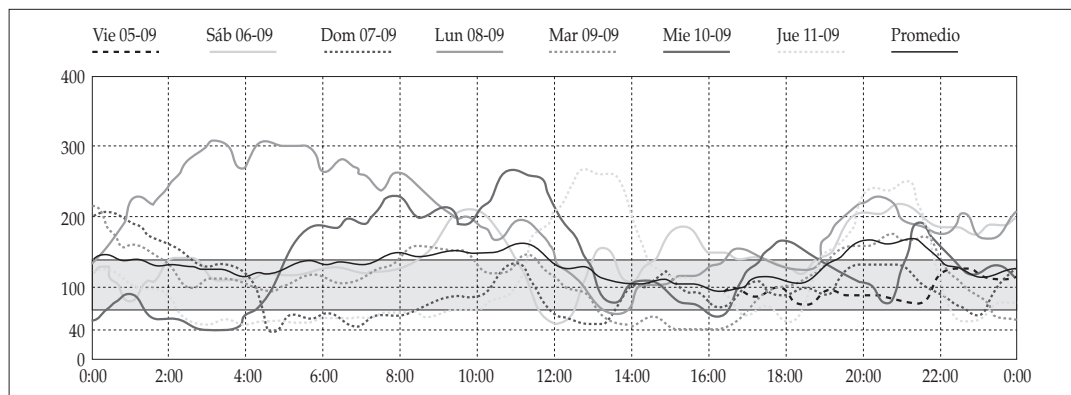


Figura 3.



**SÍNDROME DE RESISTENCIA A LAS HORMONAS TIROIDEAS FAMILIAR A PARTIR DE UN CASO ÍNDICE.** Pérez Rodríguez M, Puente Ubierna L, Blanco Barrio A, Garrido Barbero M, Gabaldón Pastor D, Torres Mariño C, Gorría Redondo N, Aja García G. *Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Burgos.*

**Introducción.** La resistencia a las hormonas tiroideas (RHT) es un síndrome autosómico dominante causado en más del 85% de los casos por una mutación en el receptor beta de las hormonas tiroideas (THRB). Se caracteriza por cifras elevadas de hormonas tiroideas junto con niveles de TSH normales o ligeramente elevados. Es una alteración muy poco frecuente, con una incidencia de uno por cada 50.000 nacidos vivos.

**Caso clínico.** Niña de 4 años derivada desde Atención Primaria, por hallazgo casual de T4 libre 2,9 ng/dl (valores normales: 0.96-1.86 ng/dl) y TSH 8,75 mcU/ml (valores normales: 0.57-4.13 mcU/ml) con autoinmunidad negativa. Como antecedente destacable, madre con hipertiroidismo que no precisaba tratamiento. En la exploración física, detectamos bocio grado IA, sin otros síntomas o signos de hipertiroidismo. Tras confirmación de elevación de cifras de T4 libre y TSH, se realiza ecografía y gammagrafía tiroideas con aumento del tamaño glandular. Se solicita el estudio genético del gen THRB (secuenciación de los exones 7-10), hallándose la mutación patogénica p.R243Q. en heterocigosis en el caso índice. Posteriormente, se realiza estudio familiar donde se objetiva la misma mutación del gen THRB en la madre y sus dos hermanos. La evolución de la paciente es favorable con descenso del tamaño del bocio y de las cifras de TSH sin tratamiento.

**Conclusiones.** El síndrome de RHT debe sospecharse al hallar concentraciones elevadas de hormonas tiroideas (T4 libre y/o T3 libre -T3 total) junto con cifras de TSH normales o discretamente elevadas. La entidad presenta escasa expresividad clínica en discordancia con las alteraciones analíticas, debido a la elevación de las hormonas tiroideas que compensan la hiposensibilidad de los receptores. Es recomendable realizar despistaje familiar. Cabe destacar la importancia de un diagnóstico precoz para evitar conductas terapéuticas iatrogénicas.

**SEGUIMIENTO DE LAS COMPLICACIONES CRÓNICAS ASOCIADAS A LA DIABETES MELLITUS TIPO 1 EN UN AREA DE SALUD.** Del Villar Guerra P<sup>1,4</sup>, de Luis Román D<sup>2</sup>, González Sagrado M<sup>3</sup>, Hernando Mayor JC<sup>1</sup>, Centeno Malfaz F<sup>1</sup>, del Villar Galán R<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Pediatría, <sup>2</sup>Unidad de apoyo a la Investigación. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. <sup>3</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínico Universitario. Valladolid. <sup>4</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Santos Reyes. Aranda de Duero, Burgos.

**Objetivos.** La historia natural de la diabetes mellitus tipo 1 (DM1) se caracteriza por una serie de complicaciones agudas. Esto incluye la hipoglucemia, la hiperglucemia, la cetoacidosis, y otras crónicas como las enfermedades macro/microvasculares. Sin embargo, poco se sabe sobre el desarrollo de las complicaciones crónicas de la aparición de la enfermedad a edades tempranas. El objetivo del presente estudio fue describir en pacientes que debutan con DM1 (menores de 19 años) el seguimiento y el desarrollo de complicaciones crónicas.

**Métodos.** Se realizó un diagnóstico, seguimiento y control de las enfermedades vasculares crónicas asociadas con DM1 en niños y adolescentes. Se siguieron las normas internacionales para el control evolutivo de las complicaciones crónicas asociadas a la DM1. El estudio se realizó durante los años 2001-2011 y se examinaron un total de 78 historias clínicas.

**Resultados.** Se realizaron electroneuromiografías en el 15,4% de los niños tras 5 del debut de DM1. Sin embargo, no se realizaron pruebas

clínicas para la neuropatía diabética. Para el cribado de la retinopatía diabética se realizó un screening en el 83,3% y el 88,5% de los casos en el primer año y a los 5 años de seguimiento, respectivamente. Para la nefropatía diabética la se realizó un screening en el 87,2% en el primer año y 5 años de seguimiento.

**Conclusiones.** Creemos firmemente que la detección temprana de estas complicaciones es fundamental para el diagnóstico precoz de las complicaciones crónicas asociadas a la DM1 en niños y jóvenes.

**PRESENTACIÓN CLÍNICA EN PACIENTES CON DIABETES MELLITUS TIPO 1 EN UN ÁREA DE SALUD.** Del Villar Guerra P<sup>1,4</sup>, de Luis Román D<sup>2</sup>, González Sagrado M<sup>3</sup>, Hernando Mayor JC<sup>1</sup>, Centeno Malfaz F<sup>1</sup>, del Villar Galán R<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Pediatría, <sup>2</sup>Unidad de apoyo a la Investigación. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. <sup>3</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínico Universitario. Valladolid. <sup>4</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Santos Reyes. Aranda de Duero, Burgos.

**Objetivos.** La presentación clínica de la diabetes mellitus tipo 1 (DM1) es muy variable y heterogénea, pueden ser debidas a complicaciones agudas graves que podemos sospechar la enfermedad de inmediato hasta formas asintomáticas o incluso detecciones ocasionales. El objetivo del presente estudio fue describir en pacientes que debutan con DM1 (menores de 19 años) el patrón clínico y las características del laboratorio en la presentación de la DM1.

**Métodos.** El estudio se realizó durante los años 2001 a 2011. Se examinó un total de 78 historias clínicas.

**Resultados.** La clínica inicial más frecuente en urgencias fue poliuria y polidipsia en el 92,1% (70 casos). Al ingreso, el 81,8% tenían un buen estado general (63 casos), regular esado general el 16,9% (13 casos) y el 1,3% mal estado general (1 caso) (NS). Ningún paciente tenía el nivel de conciencia de coma, daño neurológico o la muerte. La duración de los síntomas fue de 25,83 ± 26,14 días. El 34,2% de los pacientes (26 casos) presentó cetoacidosis diabética, siendo en el 7,9% graves (6 casos). En urgencias, el promedio de glucemia venosa fue 485,8 ± 183,8 mg/dl; HbA1c 11,5 ± 2,1%; péptido C 0,38 ± 0,2 nmol/L; pH sanguíneo 7,29 ± 0,1; bicarbonato de 18,08 ± 7,23 mmol/L; cetonemia 1,97 ± 3,17 mmol/L.

**Conclusiones.** Para el reconocimiento temprano de los síntomas de los pacientes se requiere una concienciación social y médica para evitar los tipos más graves de presentación de la DM1.

**HISTORIA PERSONAL Y AMBIENTAL EN PACIENTES CON DIABETES MELLITUS TIPO 1 EN UN ÁREA DE SALUD.** Del Villar Guerra P<sup>1,4</sup>, de Luis Román D<sup>2</sup>, González Sagrado M<sup>3</sup>, Hernando Mayor JC<sup>1</sup>, Centeno Malfaz F<sup>1</sup>, del Villar Galán R<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Pediatría, <sup>2</sup>Unidad de apoyo a la Investigación. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. <sup>3</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínico Universitario. Valladolid. <sup>4</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Santos Reyes. Aranda de Duero, Burgos.

**Objetivos.** Hay una clara evidencia de que los factores personales y ambientales aumentan el riesgo de diabetes mellitus tipo 1 (DM1). Muchos estudios muestran que aumentan el riesgo de desarrollar diabetes en personas susceptibles. El objetivo del presente estudio fue describir los antecedentes personales y ambientales en pacientes que debutan con DM1 (menores de 19 años).

**Métodos.** El estudio se realizó durante los años 2001 a 2011. Se examinó un total de 78 historias clínicas.

**Resultados.** El parto fue por cesárea en el 14,3% (9 pacientes). La estacionalidad al nacimiento y al diagnóstico de la DM1 fueron del 57,7% (45 casos) y del 35,8% (28 casos) en los meses de invierno, respectivamente. La edad gestacional fue de 4,8% para los prematuros

tardíos y un 1,3% para los embarazos antes de las 34 semanas. La edad media de las madres al nacer fue de  $33,5 \pm 4,2$  años, y eran primíparas el 49,2% (31 casos) y mayores de 35 años el 30% ( $p < 0,001$ ). El peso promedio fue de  $3.218,73 \pm 465,57$  g. En general, 79,5% de los pacientes fueron amamantados y menores de 3 meses el 42,9%. Además, 24 de los pacientes (31,2%) tenían antecedentes de factores de riesgo ambientales: ictericia: 14 y 5 pacientes precisaron fototerapia; asma: 6; rinoconjuntivitis: 6; enfermedad autoinmune: 1 y ningún paciente tenía ecema.

**Conclusiones.** Si pudieron ser identificados y eliminados estos factores ambientales, es obvio que debería ser posible reducir el número de niños que desarrollan DM1.

**ESTUDIO DE LOS ANTECEDENTES FAMILIARES RELACIONADOS CON DM1 EN NIÑOS Y ADOLESCENTES.** *Del Villar Guerra P<sup>1,4</sup>, de Luis Román D<sup>2</sup>, González Sagrado M<sup>3</sup>, Hernando Mayor JC<sup>1</sup>, Centeno Malfaz F<sup>1</sup>, del Villar Galán R<sup>1</sup>.* <sup>1</sup>Servicio de Pediatría, <sup>3</sup>Unidad de apoyo a la Investigación. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. <sup>2</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínico Universitario. Valladolid. <sup>4</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Santos Reyes. Aranda de Duero, Burgos.

**Objetivos.** Ya es sabido que la diabetes mellitus tipo 1 (DM1) tiene un componente hereditario. En general, un porcentaje comprendido entre el 10-15% de los niños diabéticos tienen un pariente de primer grado afecto de la enfermedad. Sin embargo, poco se sabe acerca de lo que los antecedentes familiares pueden influir en la incidencia de DM1 en niños. El objetivo del presente estudio fue describir los antecedentes familiares en pacientes que debutan con DM1 (menores de 19 años).

**Métodos.** El estudio se realizó durante los años 2001 a 2011. Se examinó un total de 78 historias clínicas.

**Resultados.** En total, 42 (46,2%) pacientes tenían antecedentes familiares asociados con DM1. Se detectaron antecedentes familiares de DM1 en 17 pacientes (22,1%) (9 de primer grado: hermanos: 5 (6,4%); padre: 3 (3,8%), y la madre: 1 (1,3%)). Además, 27 de los pacientes (35,1%) tenían antecedentes familiares de diabetes tipo 2 y en todos estos casos, la relación era de segundo grado. Presentaron antecedentes de diabetes gestacional en 3 pacientes, 8 pacientes (10,4%) antecedentes de enfermedades patología tiroidea y un solo paciente (1,3%) antecedente de enfermedad celíaca. Por último, en 3 pacientes (3,9%) había antecedentes familiares de enfermedad autoinmune.

**Conclusión.** Nuestros resultados confirman igual que en estudios previos, que la mayoría de los niños debutan con DM1 sin ninguna asociación clara familiar (es decir, tener un pariente de primer grado). Sin embargo, este estudio da a conocer la importancia de otras enfermedades comórbiles (tiroideas, celíaca y enfermedades autoinmunes) en la aparición de la enfermedad en niños y adolescentes.

**EPIDEMIOLOGÍA DE LA DIABETES TIPO MELLITUS TIPO 1: UNA TENDENCIA PREOCUPANTE.** *Del Villar Guerra P<sup>1,4</sup>, de Luis Román D<sup>2</sup>, González Sagrado M<sup>3</sup>, Hernando Mayor JC<sup>1</sup>, Centeno Malfaz F<sup>1</sup>, del Villar Galán R<sup>1</sup>.* <sup>1</sup>Servicio de Pediatría, <sup>3</sup>Unidad de apoyo a la Investigación. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. <sup>2</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínico Universitario. Valladolid. <sup>4</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Santos Reyes. Aranda de Duero, Burgos.

**Objetivos.** La diabetes mellitus tipo 1 (DM1) es una enfermedad de alarma mundial. La incidencia de DM1 varía en diferentes lugares geográficos, pero parece ir en aumento a nivel mundial. Aproximadamente, el 90% de los casos diagnosticados son niños y hasta un 10% de los adultos. En la mayoría de las veces la aparición de DM1 es en pacientes menores de 20 años. Por lo tanto, este aspecto constituye un

área de investigación en materia de estudios epidemiológicos en niños y adolescentes. El objetivo de este estudio fue describir la epidemiología de la DM1 en pacientes menores de 19 años.

**Métodos.** El estudio se realizó durante los años 2001 a 2011 se examinaron un total de 78 historias clínicas derivadas de la misma zona de salud.

**Resultados.** Aunque los casos diagnosticados de DM1 fueron variables cada año, la incidencia global fue alta ( $17,07/100.000/\text{año}$ ; IC del 95%: 13,2-21). No se observaron diferencias entre sexos. La edad media general de inicio de la DM1 fue  $114,1 \pm 54,4$  meses y no se observaron diferencias entre sexos (hombres:  $116,8 \pm 57,8$  meses; mujeres:  $111,3 \pm 51,3$  meses). Por grupos de edad la mayoría de los pacientes se encontraban dentro de 10-14 años ( $n = 30$ ; 38,5%), seguido de 5-9 años ( $n = 27$ ; 34,6%) y 0-4 años ( $n = 11$ ; 14,1%) respectivamente.

**Conclusiones.** Los resultados de nuestro estudio sustentan una preocupante tendencia al alza de los casos de DM1 en niños. Un resultado significativo es el número de casos diagnosticados de DM1 en el grupo de 0-4 años de edad. Este hallazgo sugiere que el inicio de la enfermedad tal vez sea antes de lo que se pensaba. Si esta tendencia persistiera esto podría constituir un grave problema de salud pública.

**DISEÑO Y VALIDACIÓN DE UN PANEL DE SECUENCIACIÓN MASIVA DIRIGIDA AL DIAGNÓSTICO DE LAS DIÁTESIS HEMORRÁGICAS HEREDITARIAS.** *Bastida Bermejo JM<sup>1</sup>, Álvarez Álvarez N<sup>2</sup>, Riesco Riesco S<sup>2</sup>, González Porras JR<sup>1</sup>, Benito Bernal A<sup>2</sup>, Manzano Del Amo S<sup>2</sup>, Muriel Sánchez M<sup>2</sup>, Mendoza Sánchez MC<sup>2</sup>.* <sup>1</sup>Servicio de Hematología, <sup>2</sup>Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

**Introducción.** Las diátesis hemorrágicas hereditarias (DHH) se engloban dentro de un conjunto de desórdenes que ocurren como resultado de alteraciones en el proceso hemostático. El diagnóstico confirmatorio se consigue con el análisis genético y la identificación de la alteración molecular subyacente. Clásicamente éste se realizaba mediante secuenciación de genes candidatos, técnica laboriosa no aplicable a las DHH de base genética desconocida. El objetivo de este estudio es el diseño y validación de un panel de secuenciación masiva para el diagnóstico de las DHH y la identificación de nuevas mutaciones en este tipo de patologías.

**Pacientes y métodos.** Se diseñó un panel personalizado en el que se incluyeron 106 genes implicados en trombopatías y coagulopatías hereditarias. Se estudiaron 48 pacientes. Para el proceso de validación se utilizó la muestra de ADN de 8 pacientes no relacionados con DHH y la mutación responsable de la enfermedad ya conocida. Una vez validado se procedió al diagnóstico molecular de 40 pacientes afectados de DHH.

**Resultados.** Se obtuvo 100% de éxito en el proceso de validación. A continuación se procedió al estudio de pacientes afectados de DHH no filiados. Destacamos el diagnóstico de un niño con trombopenia de 2 años de evolución que presenta mutación en WAS (p.Arg268Gly fs ter40), un síndrome de plaqueta gris en 2 miembros de una familia con mutación en NBEAL2, 1 paciente con MYH9, un niño con sospecha de Enfermedad de von Willebrand que presenta la mutación p.Gln2208Arg en F8, compatible con hemofilia A leve y una niña de 13 años con trombopenia desde el nacimiento, agenesia renal y agenesia de cuerpo calloso con mutación en FLNA (p.Thr1232Ile) compatible con Heterotopia Nodular Periventricular. 7 mutaciones no estaban descritas previamente en la literatura.

**Conclusiones.** Este panel de secuenciación masiva permite la detección de forma rápida y automatizada de mutaciones nuevas o ya conocidas relacionadas con la enfermedad y por tanto facilita el diagnóstico molecular de los enfermos con DHH y su manejo clínico.

**DIABETES INSÍPIDA, A PROPÓSITO DE UN CASO.** *Martín Bahamontes C, Martín Alonso M, Prieto Matos P, Benito Bernal A, Riesco Riesco S, Garzón Gutería MT, Criado Muriel C, Onoda M. Servicio de Pediatría. Unidad de Endocrinología Infantil. Hospital Universitario de Salamanca.*

**Introducción.** La poliuria es un síntoma relativamente frecuente que nos debe poner en alerta a los Pediatras, puesto que puede ser la primera manifestación de una afectación orgánica. Debemos sospechar una diabetes insípida ante un cuadro de poliuria y polidipsia que característicamente no se limite al día y asocie síntomas generales como astenia y pérdida de peso. La prueba de restricción hídrica permite clasificar la diabetes insípida.

**Resumen del caso.** Niña de 5 años derivada por su Pediatra por cuadro de poliuria diaria cuantificada de hasta 3.600 ml y polidipsia de 3.500 ml de inicio brusco. No presentaba antecedente de TCE ni clínica neurológica. La polidipsia se caracterizaba por persistir durante la noche. Además, asociaba síntomas generales como astenia y estancamiento ponderoestatural. Ante la poliuria de 11,36 ml/kg/h se decide ingreso para estudio. Para realizar el diagnóstico diferencial de los estados poliúricos, se determinaron los niveles basales de osmolaridad urinaria, osmolaridad plasmática, y sodio plasmático. Dado que los valores basales no fueron concluyentes para realizar el diagnóstico diferencial, se recurrió a la prueba de deprivación hídrica con desmopresina. Tras 8 horas de restricción hídrica, la ausencia de elevación de la osmolaridad urinaria confirmó la diabetes insípida y el aumento > 50% de la osmolaridad urinaria inmediatamente después de la administración de desmopresina permitió catalogarla de diabetes insípida central. Mediante RMN se objetivó una masa a nivel de la glándula hipofisaria cuya biopsia permitió confirmar el diagnóstico etiológico de germinoma.

**Conclusiones.** La diabetes insípida central es una enfermedad rara. Se debe al déficit de vasopresina por cualquier causa que dañe el eje hipotálamo-hipofisario, representando los tumores un 46% de los casos en niños. Además del tratamiento etiológico, el objetivo de tratamiento en estos pacientes es normalizar la diuresis mediante la administración de desmopresina, análogo sintético de la vasopresina, para de esta forma recuperar la calidad de vida.

**REVISIÓN DE LA POBLACIÓN CON SÍNDROME DE TURNER DE CANTABRIA.** *Naranjo González C, González Escartín E, Cueli Del Campo L, Pozas Mariscal S, Bertholt Zuber L, Luzuriaga Tomás C. Servicio Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

**Introducción.** El síndrome de Turner (ST), producido por alteración citogenética completa o parcial del cromosoma X, se caracteriza por hipogonadismo hipergonadotropo, talla baja y fenotipo característico.

**Objetivos.** Revisar datos clínicos de 39 pacientes con ST seguidas en nuestro hospital. Describir las comorbilidades asociadas y analizar la respuesta al tratamiento con GH.

**Resultados.** N=39. El 90% consultó por talla baja. Edad media en la primera consulta  $7,07 \pm 3,5$  años. Genética: 41% monosomía 45X; 8% 46Xi (Xq); 5% 45X/46XY; 5% 45X/46XX; 41% otros mosaicismos. Fenotipo característico en el 95%. Comorbilidades: tres pacientes cardiopatía congénita (dos de ellas coartación aorta), 38% patología ocular, 28% alteración de la audición, 18% uñas encarneradas, 8% riñón en herradura, 64% patología ósea. Densitometría ósea realizada en 21 pacientes (patológica en el 53%). Patología tiroidea en el 44% de las pacientes (tiroiditis autoinmune 87%). En 27 pacientes se realizó Sobrecarga Oral de Glucosa (74% tolerancia deteriorada, dos DM2). Alteración lipídica el 18%. Desarrollo psicomotor normal 57%; retraso leve 30% y moderado

13%. Pubertad espontánea 46%. Tratamiento con estrógenos 59%. Tratamiento con GH en 33 pacientes, 6 asociando oxandrolona. Analizamos respuesta al tratamiento en 28 pacientes. Edad media al inicio  $9,18 \pm 2,8$  años, EO  $7,98 \pm 2,68$  años, SDS talla  $-3,05 \pm 0,6$ . Duración media del tratamiento  $76,7 \pm 29$  meses (18-127), 5 continúan en tratamiento. Velocidad de crecimiento máxima el 1º año de tratamiento  $7,9 \pm 1,8$  cm/año. Talla genética  $157,67 \pm 5,5$  cm. Talla final (N=23)  $151,64 \pm 4,5$  cm (145,2-162,9), SDS  $-1,89 \pm 0,7$ . Ganancia en SDS de talla (talla inicio/talla final)  $1,3 \pm 0,64$ . La talla genética se relaciona con la talla final (Pearson  $p < 0,05$ ). El incremento de talla en SDS al finalizar el tratamiento se relaciona con una menor edad cronológica y ósea inicial, y con una mayor duración del tratamiento (Pearson  $p < 0,05$ ). No encontramos correlación entre talla al nacimiento y talla final. De las pacientes adultas (edad > 18 años), el 58% están en seguimiento por Endocrinología; tienen pareja estable 60% y 13% recibieron tratamiento de fertilidad sin éxito.

**Conclusiones.** El ST tiene más patología que la talla baja y fallo ovárico, trastornos que mejoramos con GH y estrogenización respectivamente. Resulta esencial tratar las posibles comorbilidades desde el diagnóstico y un posterior seguimiento integral en la edad adulta.

Viernes 7 de noviembre - Sala 2.7

*Moderadores:* Pedro Gómez de Quero y Javier López Ávila

**USO DE DEXMETETOMIDINA EN UCIP. EXPERIENCIA INICIAL.** *Fernández Carrión F, Tapia Gómez A, Santos Herráiz P, González Salas E, Betés Mendicute M, Gómez de Quero Masía P, Serrano Ayestarán O, Sánchez Granados JM. Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.*

**Introducción.** La dexmedetomidina (DEX) es un agonista selectivo de los receptores alfa-2 que produce ansiolisis, sedación consciente y analgesia, sin causar depresión respiratoria. Aprobado en adultos como sedante en UCI, se ha descrito su uso compasivo en niños con ventilación mecánica (VM) que presentan sedación difícil y dosis elevadas de sedantes y analgésicos, o como tratamiento del síndrome de abstinencia a opioides y/o benzodiazepinas, con buenos resultados. Presentamos nuestra experiencia inicial con DEX.

**Casos clínicos.** Se ha utilizado DEX en cinco ocasiones, en tres pacientes. Un varón de siete años con traumatismo cervical y rotura laríngea (sedación difícil), una mujer de 14 años con linfoma B que precisa VM por distrés respiratorio agudo (sedación difícil), y una mujer de dos años y medio que requiere tres cirugías por fístula de líquido cefalorraquídeo tras implante coclear (sedación difícil, tratamiento de síndrome de abstinencia). En los cinco episodios, los pacientes requerían dosis elevadas de opioides y sedantes en perfusión continua, además de bolos i.v., para conseguir un nivel de sedación y acoplamiento a la VM adecuados. Se comenzó el tratamiento con bolo de DEX de  $0,5-1 \mu\text{g}/\text{kg}$  (en 3 ocasiones), y perfusión continua, dosis inicial  $0,2-0,5 \mu\text{g}/\text{kg}/\text{h}$ , titulando el efecto hasta dosis máxima entre  $0,7-1,2 \mu\text{g}/\text{kg}/\text{h}$ . En todos los casos se pudo disminuir las dosis de opioides y sedantes tras iniciar DEX, aumentando el nivel de sedación y mejorando el acoplamiento a la VM, aunque el nivel medio de la monitorización BIS disminuyó de media solo 10 puntos. Como complicaciones atribuibles a DEX, solo en una ocasión la niña de dos años y medio presentó hipotensión arterial moderada, sin repercusión clínica, que revirtió tras iniciar descenso de la perfusión de Midazolam.

**Conclusiones.** Dexmedetomidina puede ser útil en niños con ventilación mecánica que presentan sedación difícil, facilitando la retirada de VM, y disminuyendo las dosis necesarias de opiáceos y benzodiazepinas, con lo que podrían disminuir complicaciones como el delirium y



el síndrome de abstinencia. También podría utilizarse como tratamiento sintomático del síndrome de abstinencia severo. Una dosis media entre 0,7-1,2 µg/kg/h suele ser efectiva. Se necesitan estudios multicéntricos que confirmen estos hallazgos.

**SÍNDROME SHOCK TÓXICO: EXPERIENCIA EN NUESTRO SERVICIO DE PEDIATRÍA.** *Ramajo Polo A, Fernández Carrión F, Élices Crespo R, Tapia Gómez A, Sánchez Vélez T, González Salas E, Betés Mendicute M, Sánchez Granados JM. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.*

**Introducción.** El síndrome del shock tóxico (SST), descrito en 1978, es una enfermedad grave, aguda e infrecuente en niños, debida a infecciones por *Staphylococcus* o *Streptococcus*, que provocan una reacción inflamatoria por producción de toxinas. Ambos cuadros clínicos son difíciles de diferenciar debido a su similitud, estando caracterizados por fiebre, eritrodermia difusa, hipotensión y fallo multisistémico. El diagnóstico de sospecha es clínico, siendo confirmado con el aislamiento del germen en lugar estéril. El tratamiento se basa en medidas agresivas de soporte vital y antibioterapia con betalactámicos y clindamicina, precisando el uso de inmunoglobulinas o corticoides en casos graves. Presentamos la casuística del síndrome de shock tóxico en la unidad de cuidados intensivos de nuestro servicio.

**Casos clínicos.** Revisamos 3 casos clínicos, 2 niños y una niña, con edades de 9, 14 y 2 años respectivamente. Todos presentaron un cuadro clínico con fiebre elevada, hipotensión, y fallo multiorgánico (coagulopatía, hipertransaminasemia, afectación respiratoria y alteraciones metabólicas en todos los casos, e insuficiencia renal en un caso, déficit neurológico en otro y afectación gastrointestinal, otro). Los niños presentaron eritrodermia uno, vasodilatación, otro, y la niña una celulitis tras varicela. En la analítica se objetivaron leucocitosis y parámetros de infección elevados. En cuanto a la etiología, un niño tuvo hemocultivo positivo a *Staphylococcus aureus* (caso definitivo), el otro frotis nasal positivo para el mismo germen (caso probable), y la niña, a pesar de sospecha elevada de *Streptococcus pyogenes* y títulos elevados de ASLO, cultivos negativos (caso probable). Todos los pacientes recibieron tratamiento con medidas de soporte vital, drogas inotrópicas, ventilación mecánica en dos casos, y antibioterapia con acción anti-betalactamasas y clindamicina. Por la gravedad del cuadro, se administraron corticoides en un caso e inmunoglobulinas en otro. Todos presentaron buena evolución clínica, sin secuelas.

**Conclusiones.** El SST es una enfermedad grave cuyo pronóstico mejora con un diagnóstico y tratamiento precoces. Se sospechará ante un cuadro de shock con eritrodermia o vasodilatación, o cuando el foco infeccioso sea cutáneo. Además del tratamiento agresivo del shock y antibioterapia de amplio espectro, se debe administrar un inhibidor de la síntesis proteica como Clindamicina.

**REVISIÓN CASUÍSTICA DE LOS EPISODIOS DE CASI-AHOGAMIENTO POR INMERSIÓN NO INTENCIONAL EN UN HOSPITAL TERCIARIO.** *Fernández Provencio V<sup>1</sup>, Rodríguez Bodero S<sup>1</sup>, Jiménez Jiménez P<sup>1</sup>, Gacimartín Valle P<sup>1</sup>, Pérez España A<sup>1</sup>, Urbaneja Rodríguez E<sup>1</sup>, Garrote Molpeceres R<sup>1</sup>, Pino Vázquez MA<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Pediatría, <sup>2</sup>UCIP. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

**Introducción.** Los ahogamientos por inmersión no intencional (AINI) son causa importante y creciente de morbilidad infantil, con una incidencia media de 1,5 casos/100.000 habitantes/año. Su fisiopatología es consecuencia del daño hipóxico-isquémico. El pronóstico depende de características ambientales y la precocidad y calidad asistencial inicial.

**Objetivos.** Estudio de las características clínico-epidemiológicas, terapéuticas y evolutivas de los pacientes diagnosticados de AINI hospitalizados en nuestro servicio en los últimos 5 años.

**Material y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de dichos pacientes en el período referido a partir de la revisión de las historias clínicas.

**Resultados.** Se constataron 7 casos, 57% (4) varones y 43% (3) mujeres, con mediana etaria de 36 meses (13-48), todos en período estival (2 picos horarios: 13-17h y 20-23h). 85% (6) sucedieron en piscinas particulares. Los familiares encontraron inconscientes al 85% (6), iniciando maniobras de RCP básica; 62% (5) recobraron la consciencia antes de llegar los servicios de emergencias en un tiempo medio de 3-4min, y el restante, 10min tras su llegada. Clínicamente el 112 constató distrés respiratorio en 57% (4), vómitos en 28% (2), alteraciones neurológicas en 28% (2), encontrando al más grave en PCR. A todos se les efectuó analítica sanguínea, gasometría y radiografía torácica. En todos se objetivaron alteraciones radiológicas y acidosis e hipoxemia, en el 62% (5) hiponatremia y en el paciente sumergido en agua salada hipernatremia. Un 62% (5) requirió estancia en UCIP con duración mediana de 5 días (1-18), recibiendo al ingreso soporte ventilatorio con oxigenoterapia de alto flujo (OAF) el 43% (3), un paciente O2 en GN y el paciente en PCR precisó VM e hipotermia inducida. El resto (2) ingresaron en planta para observación, sin precisar O2, requiriendo uno de ellos protección gástrica por vómitos en posos de café. El 43% (3) ha presentado secuelas: 28% (2) de tipo respiratorio, y, el paciente en PCR, daño neurológico, precisando estimulación en centro base.

**Conclusiones.** En nuestra serie, aunque corta, objetivamos, al igual que en la literatura, que los pacientes con evolución más tórpida y desarrollo de secuelas fueron los que permanecieron mayor tiempo sumergidos (menor vigilancia), precisando maniobras de RCP más prolongadas y requiriendo ingreso en UCIP de mayor duración. Un tiempo de inmersión > 10 min, inicio de RCP > 3 min, acidosis, hiponatremia e hipotermia al llegar a urgencias aumentan la mortalidad. Es necesario aumentar las medidas de protección y capacitar a familiares en reanimación cardiopulmonar para evitar estos episodios y mejorar su pronóstico al optimizar su asistencia.

**RELACIÓN DEL SISTEMA DE CLASIFICACIÓN DE LA UNIDAD DE URGENCIAS DE PEDIATRÍA E INGRESO HOSPITALARIO.**

*Suárez Alonso J, Merayo Fernández L, Guerra Díez JL, Álvarez Álvarez C, Leonardo Cabello MT, Cuesta González R, Cabero Pérez MJ, Álvarez Granda L. Unidad de Urgencias de Pediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

**Introducción.** Los sistemas de clasificación permiten priorizar pacientes con diferentes niveles de gravedad. Entre los indicadores de calidad de estos sistemas figura la adecuación del motivo de consulta a su nivel urgente y la relación entre los pacientes que precisan ingreso hospitalario y su nivel de clasificación.

**Objetivo.** Analizar el porcentaje de ingreso hospitalario por nivel de gravedad establecido en la Unidad de Urgencias de Pediatría. Establecer los tiempos de estancia en la unidad hasta su ingreso hospitalario. Correlacionar dichos tiempos con el nivel de gravedad.

**Material y métodos.** Realizado un estudio transversal retrospectivo. Seleccionados pacientes ingresados en planta de hospitalización pediátrica, neonatal y en la observación de urgencias entre el 1 y 31 de octubre de 2013 procedentes de la Urgencia de Pediatría. Recogidos datos de edad, sexo, nivel de clasificación, tiempo de estancia en urgencias, localización del ingreso. Análisis estadístico mediante SPSSv.15.

**Resultados.** Ingresos durante el periodo de estudio 160, desde la Unidad de Urgencias de Pediatría 142 (88,75%). Niños 89 (62,7%), niñas

53 (37,3). La edad media fue de  $3,39 \pm 3,75$  años (mediana 2 años). El 58,5% eran menores de 2 años, el 21,1% entre 2 y 6 años y el 20,4% mayores de 6 años. Localización del ingreso: 65,5% en Corta Estancia, 25,4% planta de hospitalización pediátrica, 9,2% planta de hospitalización neonatal. Los motivos de consulta más prevalentes fueron la dificultad respiratoria (13,4%) y el síndrome febril asociado o no a otros síntomas (17,7%). Respecto a su clasificación urgente, consta su nivel en el 95,7% de los casos: nivel 1: 2,1% (3); nivel 2: 18,3% (26); nivel 3: 41,5% (59); nivel 4: 28,9% (41); nivel 5: 2,8% (4). No clasificados 6,3% (9). El porcentaje de ingreso según nivel de gravedad en el total de pacientes valorados en urgencias fue: nivel 1: 100%, nivel 2: 19,55%; nivel 3: 7,84%; nivel 4: 1,48%; nivel 5: 2,09%, no clasificados: 7,32. En el 57% de los casos su llegada a la unidad se produjo entre las 8 y 15 horas, mientras que respecto a la hora de ingreso el 49,3% se realizó entre las 15 y 00 horas. La media de estancia en urgencias fue de  $138,11 \pm 84,82$  minutos sin diferencias entre los 3 grupos de edad. Existe una correlación estadísticamente positiva entre el nivel de clasificación y la estancia en la unidad de urgencias.

**Conclusiones.** Los sistemas de clasificación en las unidades de urgencias establecen niveles de prioridad que se adecuan a la posibilidad de ingreso hospitalario. Los porcentajes obtenidos por niveles son similares a los estudios recientes sobre indicadores de calidad de los sistemas de clasificación. La existencia de una correlación positiva entre el nivel de gravedad y el tiempo hospitalario constituye un pilar importante de adecuación del nivel establecido a su patología.

**INTOXICACIÓN POR INGESTA DE LEVOTIROXINA.** *Del Olmo Fernández M, Javaloyes Soler G, Ariza Sánchez ML, Cabanillas Boto M, Muñoz Sesmero M, Maldonado Ruiz E, Cantero Tejedor MT, De la Torre Santos SI. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Palencia.*

**Introducción.** La intoxicación por ingesta accidental de Levotiroxina no es frecuente, siendo la edad pediátrica el grupo con mayor afectación. La sintomatología predominante ocurre a nivel cardiovascular, del sistema nervioso simpático y gastrointestinal. Dosis por debajo de 5 mg no suelen producir clínica. Los síntomas pueden aparecer inmediatamente o hasta 72 horas postingesta. Durante los primeros 3-5 días es necesaria la monitorización diaria de los niveles de TSH, T4 libre, y sobre todo T3 libre, que va a orientar sobre la necesidad de instaurar tratamiento, así como la determinación de constantes vitales (TA, FC, Tª). Posteriormente tras el alta hospitalaria se espaciarán los controles analíticos hasta la completa normalización de la función tiroidea.

**Descripción del caso.** Paciente varón de dos años de edad que acude al servicio de urgencias a la media hora de haber ingerido de forma accidental 20 comprimidos de Levotiroxina de 112 microgramos (2,3 mg; 210 microgramos/kg). Se realiza lavado gástrico y administración de carbón activado. Permanece ingresado durante 5 días en los que se encuentra asintomático, realizándose monitorización de constantes y niveles diarios de TSH, T3 y T4 libres (Tabla IV).

**Conclusión.** A pesar de no ser muy frecuente, la intoxicación por Levotiroxina puede llegar a ser una entidad potencialmente grave, por lo que es importante conocer su manejo terapéutico. La T3 libre es un marcador precoz para valorar la evolución y eficacia del tratamiento.

TABLA IV.

	22/8/14	23/8/14	23/8/14	24/8/14	25/8/14	26/8/14	3/9/14
TSH	2.953	1.572	0.387	0.339	0.203	0.153	3.352
T4 libre	1.49	2.4	2.09	2.1	1.73	1.37	1.08
T3 libre	3.47	4.52	4.26	3.78	4.01	3.5	2.84

**INCIDENCIA DE REACCIONES ANAFILÁCTICAS EN URGENCIAS DE PEDIATRÍA.** *Marcos Temprano M, Tobar Mideros MC, Ortega Vicente E, Galbis Soto S, Abad Arevalillo S. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

**Introducción.** Existen pocos datos sobre la incidencia de anafilaxia en la población pediátrica, y los que hay son difícilmente comparables debido a la gran variabilidad en los criterios de selección.

**Objetivos.** Conocer la incidencia, características clínicas, etiología y el manejo de las anafilaxias en el Servicio de Urgencias.

**Material y métodos.** Estudio retrospectivo de los informes de Urgencias entre 01/01/2013 y 01/09/2014 con diagnóstico de angioedema, anafilaxia o shock anafiláctico, según criterios diagnósticos de la GALAXIA. Se analizan: edad, sexo, antecedentes personales, síntomas, agente causal, tratamiento y estancia hospitalaria.

**Resultados.** De los 65 pacientes recogidos el 61,5% fueron varones. La mediana de edad fue de 6 años, dándose el 21,5% de las reacciones en mayores de 10 años y el 27,7% en menores de 3 años. El 20% referían antecedentes de asma y 17% de dermatitis atópica. 25 (38,5%) pacientes estaban diagnosticados de alergia alimentaria y un 10,7% de alergia medicamentosa. En la mitad de los casos existía un alérgeno sospechoso, siendo los alimentos los más frecuentes (60,6%) y entre ellos los frutos secos (45%), la leche (20%) y el huevo (20%). Los medicamentos se postularon como posible agente causal en un 15% y la picadura de insectos en un 14,2% de los casos, y en un único caso la reacción fue desencadenada por una vacuna. Los síntomas y signos presentados fueron: angioedema (88%), urticaria (57%), respiratorios (23%), digestivos (8%), hemodinámicos (1,5%) y neurológicos (1,5%). Solo hubo un éxitus. En cuanto al tratamiento, un único paciente había utilizado el autoinyector de adrenalina previo a acudir a Urgencias. Solo se pautó adrenalina intramuscular en un 15,5% de los pacientes, siendo los corticoides (90,7%) y los antihistamínicos (86%) los tratamientos más utilizados. La estancia media en Urgencias fue de 3,7 horas. Solo 8 pacientes precisaron hospitalización, uno de ellos en UCI.

**Comentarios.** Los alérgenos más frecuentemente implicados en la anafilaxia son los alimentos, y llama la atención que un 90% de las reacciones de nuestra serie se dieron en pacientes con diagnóstico previo de alergia alimentaria. A pesar de que la adrenalina es el tratamiento de elección, en nuestro estudio al igual que en otras series parece estar infrutilizada. Es aconsejable el entrenamiento de pacientes y familiares en la identificación de reacciones alérgicas y en el uso de autoinyectores de adrenalina.

**HOSPITALIZACIÓN POR INTOXICACIÓN MEDICAMENTOSA.** *Del Olmo Fernández M, Javaloyes Soler G, Bartolomé Porro JM, Peña Valenceja A, De la Torre Santos S, Uruña Leal C, Alberola López S<sup>1</sup>, Andrés de Llano JM. Complejo Asistencial Universitario de Palencia. <sup>1</sup>CS Jardínillos, Palencia.*

**Introducción.** La intoxicación medicamentosa es un problema potencialmente grave que afecta con gran frecuencia a pacientes pediátricos.

**Objetivo.** Evaluar las características de los niños que presentan intoxicación medicamentosa y su comparación con la población adulta.

**Población y métodos.** Se obtuvieron todos los registros de los pacientes que presentaron intoxicación medicamentosa en el Complejo Asistencial Universitario de Palencia, en los que el diagnóstico principal de la Clasificación Internacional de Enfermedades 9MC corresponde a los números 960 a 969 a través del Conjunto Mínimo Básico de Datos entre los años 1993 al 2103 ambos inclusive. Se realizó un análisis de regresión de Joinpoint para valorar la tendencia a lo largo del tiempo.

#### Resultados.

	Adultos	Niños	p
Nº altas	635	135	
Edad mediana en años (Pc 25-75)	36 (26 a 48)	2 (1 a 3)	
Medicamento	Psicotropos (69%)	Analgésicos (50%)	
Suicidio (%)	69%	1,50%	p<0,001
Sexo (Varón/Mujer)	4/6	6/4	p<0,001
Ambito (urbano/rural)	66/34	62/38	p=0,4
Traslados/éxitus	3%/1%	0%/0%	p=0,07
Distribución por meses			p=0,9
Distribución por días			p=0,3

Existe a lo largo de los años de estudio una tendencia descendente en los ingresos pediátricos con un porcentaje anual de cambio del -5,3% y una tendencia ascendente en los ingresos de adultos con un porcentaje anual de cambio del 2,7%.

**Conclusión.** Las características de los ingresos por intoxicación medicamentosa son muy distintas entre las poblaciones pediátrica y adulta. Existe una tendencia descendente en los ingresos pediátricos frente a la ascendente en los adultos en los 21 años estudiados.

**ESCOMBROINTOXICACIÓN: A PROPÓSITO DE 2 CASOS.** *Guillén Pérez MA, Mombiedro Arizmendi MC, Gacimartín Valle P, Torres Montori A, Velasco Morgado R, González García H, Redondo Pérez N. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

**Introducción.** La escombroidtoxicación (EI) es una intoxicación alimentaria relacionada fundamentalmente con la ingesta de pescado de la familia de los escómbridos (atún, merluza, caballa, sardina, etc) debido a la presencia de cantidades elevadas de histamina. Si bien es más frecuente con la ingesta de pescado crudo, también puede producirse por el consumo del producto enlatado o curado. La inadecuada conservación favorece la proliferación bacteriana que convierte el aminoácido histidina en histamina. Representa la intoxicación alimentaria por consumo de pescado más frecuente en nuestro medio.

**Casos clínicos.** Presentamos dos casos clínicos de EI atendidos en nuestro servicio de urgencias. Se trata de dos hermanos de origen magrebí, un varón de 6 años y una mujer de 10. Ambos consultaban por cuadro brusco de eritema facial, inyección conjuntival intensa y taquicardia tras la ingesta de atún. Su padre presentaba la misma sintomatología y fue atendido también en nuestro hospital. A la exploración destacaba en ambos pacientes eritema facial, inyección conjuntival, urticaria localizada en tronco y en extremidades y taquicardia. A los dos se les administró tratamiento con antihistamínicos orales y corticoides i. m. (1 mg/kg/dosis) con evolución clínica muy favorable y desaparición de los síntomas a las 4 horas.

**Conclusiones.** La intoxicación por histamina es aún una gran desconocida debido a que su sintomatología es generalmente leve y

autolimitada, y en muchas ocasiones es confundida con cuadros alérgicos. Es pues preciso conocerla y tenerla en cuenta en el diagnóstico diferencial en urgencias. Existe controversia sobre la necesidad de la administración de corticoides. La mayoría de los estudios no recomiendan su uso sistemático en casos leves. El tratamiento de elección son los antihistamínicos. Incidir en la importancia de la prevención, manteniendo una adecuada conservación del pescado, ya sea fresco, enlatado o curado.

**APOYO DE LA UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS EN PACIENTES TRASPLANTADOS (2003-2014).** *Onoda M, Martín Bahamontes C, Gómez de Quero Masía P, Benito Bernal AI, Riesco Riesco S, Santos Herraiz P, González Salas E, Payo Pérez R. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Salamanca.*

**Introducción.** Los pacientes hemato-oncológicos sometidos a trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH) pueden presentar complicaciones agudas que precisen su ingreso en la unidad de cuidados intensivos pediátricos (UCIP). Además, requieren numerosos procedimientos a lo largo de su evolución que exigen sedoanalgesia. Para ello el apoyo de una UCIP es fundamental. Nuestro objetivo es determinar y valorar la función de nuestra unidad respecto a estos pacientes durante los últimos once años.

**Material y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo desde 2003 hasta 2014 de los pacientes trasplantados que han requerido ingreso en la UCIP para procedimientos y/o complicaciones agudas.

**Resultados.** Desde 2003 al 2014 47 pacientes trasplantados precisaron apoyo de la UCIP. En estos once años se han realizado un total de 1.528 procedimientos bajo sedoanalgesia en nuestra unidad. 301 corresponden a los pacientes incluidos en el estudio (media de 6,4 procedimientos/niño) siendo los más frecuentes el aspirado de médula ósea, punción lumbar, canalización de vía central, administración de quimioterapia intratecal, toma de biopsias y endoscopias. Por otra parte 15 de las aféresis para los progenitores hematopoyéticos se han realizado en la unidad. En este periodo de tiempo se han producido 19 ingresos de 13 pacientes a causa de patología aguda grave tales como insuficiencia respiratoria (6), sepsis (4) y estatus (3).

**Conclusiones.** El paciente hemato-oncológico trasplantado requiere un manejo multidisciplinar, siendo la UCIP un pilar importante. En los últimos once años casi un 20% de las sedaciones corresponden a este tipo de pacientes, y un 27% precisaron ingresos adicionales por enfermedad aguda grave. La naturaleza de estos pacientes requiere múltiples procedimientos diagnóstico-terapéuticos que obligan a ser extremadamente sensibles en el manejo del dolor y ansiedad.

**REVISIÓN DE CASOS DE LINFOMA DE HODGKIN EN HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE VALLADOLID.** *Urbaneja Rodríguez E, Garrote Molpeceres R, Mombiedro Arizmendi MC, Bermúdez Hormigo I, González García H, Álvarez Jiménez T, Pino Vázquez MA, Álvarez Guisasaola FJ. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

**Introducción.** Los linfomas son el tercer grupo de tumores más frecuentes en la infancia, tras las leucemias y los tumores del sistema nervioso central. Además, son la neoplasia más frecuentemente diagnosticada entre los 15 y 19 años. Dentro de ellos, casi un 50% corresponden a linfomas tipo Hodgkin (LH). Conocer las características fundamentales de este subtipo de linfomas en nuestra población infantil puede facilitar el diagnóstico precoz de los mismos y optimizar su tratamiento específico.



**Material y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo sobre los LH diagnosticados y tratados en nuestro hospital en los últimos 14 años. Se excluyeron linfomas no Hodgkin y pacientes con LH diagnosticados en nuestro centro pero que posteriormente fueron seguidos en otras unidades de Hemato-Oncología Pediátricas.

**Resultados.** Durante dicho período se registraron 9 pacientes con LH seguidos íntegramente en nuestro centro. El 56% (5) fueron mujeres. El año 2014 es el que agrupa mayor número de casos, con un 33% (3) del total. La mediana de edad al debut de la enfermedad fue de 13 años (rango 5-14), con una mediana de edad actual de 22 años (rango 11-29). Se encontraron antecedentes familiares de cáncer en el 33% (3). En un 67% (6) las serologías fueron compatibles con infección previa por virus de Epstein-Barr. En el 56% (5) la enfermedad se inició en forma de adenopatía supraclavicular, en el 22% (2) con clínica respiratoria (disnea o tos), en el 11% (1) como conglomerado adenopático laterocervical, y en otro 11% (1) el LH apareció 4 años después del inicio de tratamiento inmunosupresor debido a antecedente de trasplante hepático. El 44% (4) asoció síntomas B (fiebre, sudoración nocturna o pérdida de peso). El 33% (3) se clasificaron como estadio II, el 45% (4) como estadio III y el 22% (2) como estadio IV. El subtipo más frecuente fue esclerosis nodular en el 67% (6), seguido de celularidad mixta en el 22% (2) y de nodular de predominio linfocítico en el 11% (1). Todos siguieron los protocolos internacionales establecidos para su tratamiento. El 56% (5) alcanzó la remisión completa (dos de ellos requirieron autotrasplante de progenitores hematopoyéticos), el 33% (3) sigue en tratamiento actualmente y un único paciente (en el que existían antecedentes de trasplante hepático) falleció por progresión de la enfermedad.

**Conclusiones.** Como se describe en la literatura, la mayoría de nuestros pacientes con LH se diagnosticaron por la aparición de adenopatías patológicas durante la segunda década de la vida, siendo el subtipo más frecuente el de esclerosis nodular, con una supervivencia global del 90% a largo plazo. Destacamos el aumento del número de casos diagnosticados en el último año respecto a períodos anteriores.

#### Sábado 8 de noviembre - Sala Menor

*Moderadores:* M<sup>a</sup> Manuela Muriel y Gonzalo de la Fuente

**TUMORES GERMINALES EN LA INFANCIA.** *Manzano del Amo S, Benito Bernal A, Riesco Riesco S, Martín Bahamontes C, Martín Alonso M. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico de Salamanca.*

**Introducción.** Los tumores germinales representan el 2% de las enfermedades malignas en la infancia. Existen diferentes tipos histológicos. Pueden ser gonadales o extragonadales. La clínica dependerá de la localización del tumor primario.

**Resumen de los casos.** A continuación presento cuatro casos clínicos de pacientes con tumores germinales de distintas localizaciones. El *primer caso*, es un paciente de 10 meses diagnosticado de tumor germinal del seno endodérmico testicular en estadio II. Clínicamente presentaba un aumento del testículo izquierdo. Se realizó orquiectomía izquierda radical con estudio anatomopatológico, persistiendo los marcadores tumorales elevados, por lo que precisó varios ciclos de quimioterapia, con negativización posterior de marcadores tumorales y evolución favorable. El *segundo caso*, es una paciente de 2 años diagnosticada de tumor germinal del seno endodérmico de localización pélvica con metástasis pulmonar, estadio IV. Clínicamente presentó trombosis de la vena cava y venas ilíacas. Se realizó resección de la masa con biopsia y recibió quimioterapia, respondiendo parcialmente, persistiendo marcadores tumorales elevados. Ante la evolución desfavorable, se realizó trasplante autólogo. El *tercer caso*, es un paciente de 13 años diagnosticado de tumor germinal

mixto de glándula pineal. Clínicamente, presentaba cefalea y vómitos. Se realizó TAC craneal, objetivándose tumor del SNC, biopsiándose la lesión. Presentaba marcadores tumorales elevados que posteriormente negativizaron. Recibió quimioterapia y radioterapia en lecho tumoral, con evolución favorable. El *cuarto caso*, es una paciente de 5 años, diagnosticada de germinoma hipofisiario. Debutó con diabetes insípida, en la RMN se objetivó un tumor hipofisiario y se realizó biopsia. Marcadores tumorales negativos. Recibió quimioterapia y posteriormente radioterapia en lecho tumoral, con evolución favorable.

**Conclusiones.** El pronóstico depende no solo del tipo histológico sino también del estadio tumoral, de ahí la importancia del diagnóstico precoz. Los marcadores tumorales ayudan tanto al diagnóstico como al seguimiento. El tratamiento combinado con quimioterapia y radioterapia es curativo hasta en el 90% de los tumores germinales de la infancia.

**REVISIÓN DE CASOS DE TUMOR DE WILLMS DIAGNOSTICADOS Y TRATADOS EN LOS ÚLTIMOS 15 AÑOS EN EL SERVICIO DE ONCOLOGÍA INFANTIL DEL HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE VALLADOLID.** *Mombiedro Arizmendi MC, Bermúdez Hormigo I, Alonso Jiménez T, Guillén Pérez MA, Velasco Morgado R, Orellana Castillejo N, González García H, Álvarez Guisasaola FJ. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario. Valladolid.*

**Objetivo.** A través de esta revisión pretendemos conocer las distintas presentaciones clínicas que llevaron al diagnóstico de Tumor de Willms en nuestro hospital así como la gran variabilidad en el curso de la enfermedad que existe dentro de este grupo de tumores.

**Material y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de 6 casos de Tumor de Willms diagnosticados y tratados en nuestro servicio en los últimos 15 años. Las variables estudiadas han sido: edad al diagnóstico, sexo, forma clínica de presentación, estadio prequirúrgico, tratamiento quimioterápico administrado, técnica quirúrgica realizada, anatomía patológica tumoral, grupo de riesgo postquirúrgico, evolución postquirúrgica y supervivencia.

**Resultados.** 5 de los 6 casos son mujeres. La mediana de edad fue de 4 años 8 meses. La forma de presentación clínica varía desde paciente asintomático con hallazgo casual hasta afectación extrarrenal intrarraquídea. El estadiaje prequirúrgico más frecuente encontrado fue el tipo I, estando presente en 4 casos. Se encontraron en dos de los casos presentaciones prequirúrgicas complicadas, una de ellas un Tumor de Willms extrarrenal y otro Tumor de Willms bilateral. La técnica quirúrgica preferentemente elegida fue la nefrectomía total con gran variabilidad en su estudio anatomopatológico. Presentan supervivencia a los 5 años el 66,6% de los pacientes de nuestra revisión, siendo el único fallecido varón, con evolución a metástasis pulmonares y óseas.

**Conclusiones.** Con la realización de este estudio se puede observar que dentro de los Tumores de Willms hay gran diversidad de presentaciones y cursos clínicos, muchos de ellos en sus formas más infrecuentes. Por ello, para su adecuado manejo se precisa de un diagnóstico radiológico preciso, así como de una buena colaboración entre equipo oncológico y quirúrgico para la puesta en marcha del tratamiento más eficaz.

**PARÁLISIS FACIAL COMO PRIMER SÍNTOMA DE UNA LEUCEMIA AGUDA SUBYACENTE.** *Fernández Martínez B<sup>1</sup>, González García J<sup>1</sup>, Moreno Pavón B<sup>1</sup>, Rodríguez Rodríguez M<sup>1</sup>, García González V<sup>1</sup>, García Díaz MF<sup>1</sup>, Bueno Pardo S<sup>1</sup>, Suárez Castañón C<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Pediatría. Hospital de Cabueñes. Gijón. <sup>2</sup>Centro de Salud El Coto. Gijón.*

**Introducción.** La parálisis facial (PF) es una entidad bien conocida en adultos, sin embargo su aparición es menos común en niños. En el

diagnóstico diferencial se debe contar con el amplio conjunto de causas que pueden producir una PF, dentro de éstas podemos encontrar neoplasias, como la leucemia aguda, aunque es una situación infrecuente.

**Caso clínico.** Niño de 10 años que acude al servicio de urgencias, derivado desde el centro de salud, por presentar de forma brusca PF periférica derecha. Previamente asintomático. No presenta fiebre, otalgia, cefalea ni traumatismo previo. No refiere picadura de garrapata ni ingesta de medicamentos. En la exploración física se aprecia desviación de la comisura bucal hacia la izquierda, imposibilidad de cerrar el ojo derecho y arrugar la frente en mitad derecha. Resto de exámenes neurológico y sistémico dentro de límites normales. Se decide realización de hemograma y serologías con los siguientes hallazgos inmediatos: hemoglobina 11 g/dl, leucocitos 12.390/ $\mu$ L (neutrófilos 1.120/ $\mu$ L, linfocitos 2.780/ $\mu$ L, monocitos 6.200/ $\mu$ L). Ante el elevado número de monocitos se realiza un frotis que demuestra la presencia de blastos, hallazgo sugestivo de leucemia aguda. Ante este diagnóstico el paciente fue derivado al centro de referencia para completar estudios e iniciar el tratamiento correspondiente.

#### Conclusiones:

- La incidencia de PF es de 2,7 por 100.000 en pacientes menores de 10 años y 10,1 por 100.000 entre los 10 y 20 años de edad.
- Entre las causas de PF se incluyen: formas congénitas, traumáticas, enfermedades infecciosas e inflamatorias, metabólicas, anomalías vasculares y neoplasias. Sin embargo, la mayoría de los casos pertenecen a la forma idiopática (parálisis de Bell).
- Es preciso excluir las diferentes causas descritas mediante una cuidadosa historia clínica y las pruebas complementarias pertinentes.
- La leucemia aguda no suele presentarse como una PF en niños, como en el caso descrito. Para un mejor pronóstico es preciso un diagnóstico y tratamiento precoces, por lo que debemos considerar la realización de hemograma y extensión de sangre en aquellos niños con PF.

**PARÁLISIS FACIAL COMO MANIFESTACIÓN INICIAL DE LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA.** *Vázquez Canal R<sup>1</sup>, Pérez Poyato MS<sup>2</sup>, Pérez Gordon J<sup>1</sup>, Barbarin Echarri S<sup>1</sup>, García Albalá A<sup>1</sup>, Otero Vaccarello O<sup>1</sup>, Domínguez Carral J<sup>1</sup>, Cagigas Daza MP<sup>1</sup>.* <sup>1</sup>Servicio Pediatría; <sup>2</sup>Servicio Pediatría, Neuropediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

**Introducción.** La leucemia mieloide aguda es una enfermedad poco frecuente en la edad pediátrica. Representa el 20% de las leucemias infantiles con una incidencia de 8 nuevos casos/millón de habitantes/año. Constituye una entidad heterogénea en cuanto a sus características morfológicas. Presentamos un caso de leucemia mielomonocítica aguda que en su debut se manifiesta por múltiple afectación extramedular a nivel de tejido celular subcutáneo, sistema nervioso central, testículo y, de manera muy importante, en miocardio.

**Caso clínico.** Paciente de 2 años de edad ingresado en su hospital de referencia por cuadro de parálisis facial derecha que posteriormente evoluciona hacia afectación bilateral. Recibe tratamiento con corticoides y es dado de alta a los siete días con estudio complementario normal. Cinco días después comienza con cefalea, edema palpebral bilateral, parálisis facial izquierda y limitación para la movilidad cervical objetivándose en el hemograma leucocitosis de 18.890/mcl sin afectación de serie roja ni plaquetaria. En el estudio morfológico en sangre periférica se observa un 24% de células blásticas y el aspirado de médula ósea confirma la infiltración por un 52% de células blásticas morfológicamente compatible con leucemia mielomonocítica. El estudio citogenético revela la presencia de la traslocación del gen MLL y la biología molecular detecta positividad de WT1 (gen de tumor del

Wilms) y negatividad para las mutaciones NPM1 (nucleofosmina) y FLT3. El estudio de extensión muestra infiltración leucémica en sistema nervioso central, testículo derecho y muy importante a nivel de miocardio con derrame pericárdico, colapso de aurícula derecha y engrosamiento de pared de todas las cavidades cardiacas, generalizado e irregular en el ecocardiograma. Se inicia tratamiento según protocolo SHOP-LMA 2007 precisando soporte inotrópico con milrinona durante 6 días. Posteriormente se mantiene estable desde el punto de vista hemodinámico. Presenta mejoría progresiva de la infiltración miocárdica entrando en primera remisión completa hematológica el día +21 de tratamiento con enfermedad mínima residual de  $10^{-4}$  por citometría del flujo. En el momento actual ha completado tratamiento de inducción y primer ciclo de consolidación estando pendiente de trasplante de progenitores hematopoyéticos procedente de su padre HLA idéntico.

**Comentarios.** Los subtipos morfológicos FAB M4 y M5 (mielomonocítica y monocítica respectivamente) de leucemia mieloide aguda son los que presentan mayor riesgo de afectación extramedular, infiltrando en un 15-20% de los casos sistema nervioso central, en menos de un 10% el tejido celular subcutáneo, siendo excepcional la infiltración leucémica del miocardio. La afectación extramedular supone un factor pronóstico importante en los pacientes con LMA, sumado a los dos principales que son las alteraciones genéticas y la respuesta al tratamiento.

#### NEURALGIA COMO PRESENTACIÓN CLÍNICA DE TUMORES.

*González García LG, Fernández Morán M, García González N, Villegas Rubio JA, Díaz Zabala M, Fernández Vilanova A, Carrera García L, Antuña García MJ.* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

**Objetivos.** El dolor de características neuropáticas constituye un motivo de consulta infrecuente en la edad pediátrica. En su diagnóstico diferencial deben incluirse los procesos tumorales, la esclerosis múltiple, o las metabopatías. A continuación se presentan dos casos de tumores malignos que se presentaron en forma de cialgia y neuralgia del trigémino.

**Material y métodos.** Cialgia como presentación de Sarcoma de Ewing: Varón de 17 años, previamente sano, con cialgia izquierda de 6 semanas de evolución; dolor localizado en región lumbo-sacra irradiado por la parte posterior del muslo hasta la planta del pie izquierdo. Asociaba parestesias en glúteo izquierdo. El tono y la fuerza estaban conservados, con reflejos osteotendinosos presentes y simétricos, siendo el signo de Lasègue positivo a 40°. Recibió tratamiento con tramadol, paracetamol, ibuprofeno, gabapentina, y amitriptilina no consiguiéndose control del dolor hasta el inicio de morfina en perfusión tras su ingreso. Se realizó TC que mostró una lesión lítica expansiva de 4 x 6 cm en el ala sacra izquierda que se extendía al cuerpo del sacro y una masa de tejidos blandos asociada que se introducía a través de los agujeros sacros izquierdos y que ocupaba parcialmente el canal raquídeo. El diagnóstico final fue por biopsia de la lesión de Sarcoma Ewing del sacro. El estudio de extensión fue negativo. Recibió tratamiento quimioterápico, trasplante autólogo de progenitores de sangre periférica y radioterapia. En la evolución a los 2 años y medio se encuentra libre de enfermedad y asintomático. Neuralgia del trigémino como presentación de rhabdomyosarcoma: Varón de 12 años con neuralgia del trigémino y dolor en articulación témporo-mandibular izquierda de dos meses de evolución. Presenta dolor que le despierta por la noche, limitación de apertura bucal a 45°, incapacidad para la alimentación y pérdida de peso. Valorado en Urgencias hospitalarias en varias ocasiones, Pediatría de Atención Primaria, Cirugía Maxilofacial y ortodoncista por lo que recibe tratamiento analgésico con

paracetamol asociado a codeína e ibuprofeno y es portador de férula de descarga. Finalmente se realiza TC que muestra tumoración de 4 x 3 cm en espacio masticatorio izquierdo, que infiltra parótida y que alcanza la base del cráneo introduciéndose por el foramen oval. Diagnóstico final por biopsia de radomiosarcoma embrionario de espacio masticatorio izquierdo localizado. Recibió tratamiento con quimioterapia y radioterapia. En la evolución presenta recaída a los 5 meses tras la finalización del tratamiento con metástasis pulmonares, recibiendo actualmente quimioterapia de 2ª línea. Limitación de apertura bucal a 30º de forma permanente.

**Resultados.** El dolor neuropático es infrecuente en la edad pediátrica, como ejemplo en la neuralgia del trigémino solo el 1% de los casos se dan en pacientes menores de 20 años. El dolor neuropático en la edad pediátrica debe orientar al clínico a un diagnóstico preciso y sin demoras, poniendo por objetivo descartar las causas orgánicas, dada la importancia de un tratamiento precoz cuando estas se presentan.

**MASAS MANDIBULARES EN NIÑOS. A PROPÓSITO DE DOS CASOS.** *Manzano del Amo S, Lázaro Ramos J, Benito Bernal A, Riesco Riesco S, Pérez Rojo JL, Hernández Salazar A. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico. Salamanca.*

**Introducción.** Las tumoraciones en la región maxilar son patologías de difícil diagnóstico y tratamiento debido a las características anatómicas de la región. Ante una masa en seno maxilar el estudio inicial más importante es la TAC. Las lesiones benignas de los tumores no odontogénicos constituyen el grupo más frecuente en la niñez.

**Resumen del caso.** Paciente de 10 años que presenta una masa 2x2 cm en rama mandibular derecha de 2 semanas de evolución, no es dolorosa ni móvil, hace un mes refiere hipoestesia en labio inferior, no presenta otra sintomatología. Se pautó Amoxicilina e Ibuprofeno 10 días sin resolución, por lo que ingresó para estudio. En los antecedentes personales destaca angioma en hemicara izquierda. Las analíticas realizadas (incluyendo marcadores tumorales y serologías) fueron negativas. En la TAC se informa como masa sólida vascularizada adherida a hueso y en la gammagrafía ósea depósito de marcada intensidad. Finalmente, ante la duda diagnóstica y no mejoría del cuadro clínico se realizó resección de la lesión, cuyo resultado anatomopatológico es compatible con hemangioma juvenil. Paciente de 3 años que presenta una tumoración en ángulo mandibular izquierdo asociado a edema facial de dos meses de evolución, refractario al tratamiento con dos tandas de antibioterapia oral con Amoxicilina-Clavulánico y antiinflamatorios. Afebril, sin sintomatología acompañante. La TAC sugiere un proceso de carácter agresivo con destrucción de la cortical, hay que considerar la posibilidad de tumores óseos. Se realizó biopsia siendo el resultado compatible con displasia fibrosa ósea.

**Conclusiones.** La mayoría de las lesiones maxilares son benignas y de apariencia lítica, bordes lisos y crecimiento expansivo. La TAC es necesaria para la valoración de la erosión cortical y destrucción ósea. Resulta imprescindible el estudio anatomopatológico para el diagnóstico de certeza. Es muy importante tener en cuenta las repercusiones estéticas en el paciente, por ello, en el caso de resección total la reconstrucción simultánea se hace necesaria.

**HEMANGIOMA CONGÉNITO SUBGLÓTICO CON OCUPACIÓN DEL 75% DE LA LUZ TRAQUEAL.** *Garrido Barbero M<sup>1</sup>, Angulo García ML<sup>1</sup>, Arribas Montero I<sup>1</sup>, Urquiza Físico JL<sup>1</sup>, Gutiérrez Moreno M<sup>1</sup>, Hernández Frutos E<sup>1</sup>, Navazo Eguía AP<sup>2</sup>, Rodríguez Blanco S<sup>3</sup>.* *Servicio de Pediatría, <sup>2</sup>Servicio de Otorrinolaringología. Hospital Universitario de Burgos. <sup>3</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de León.*

**Introducción.** El hemangioma subglótico se trata de una malformación vascular detectada en los lactantes, en los primeros días de vida. El estridor es el síntoma de presentación más frecuente, pudiendo aparecer otros síntomas como tos, cianosis y ronquidos con menor frecuencia. Las lesiones son típicamente unilaterales, blandas y compresibles, submucosas y de color rojizo. El grado de obstrucción de la vía aérea es variable, desde aquellos que son asintomáticos hasta los que ocupan un 90% de la luz laríngea. La fibrobroncoscopia es la técnica de elección para el diagnóstico definitivo.

**Caso clínico.** Paciente mujer de mes y medio con dificultad respiratoria de 18 días de evolución, que precisa oxigenoterapia en alto flujo, heliox, dexametasona oral y nebulizaciones de adrenalina, con empeoramiento clínico tras retirada de corticoterapia e incremento del trabajo respiratorio; por lo que se decide traslado a la UCIP del Hospital Universitario de Burgos para realización de fibrobroncoscopia. Se objetiva en la fibrobroncoscopia la presencia de un hemangioma subglótico que reduce en más de un 75% el espacio aéreo, apreciándose tumoración subglótica posterior y discreto edema en la comisura posterior supraglótica. Ante esta imagen se decide iniciar ventilación no invasiva en modalidad CPAP (interfase facial, PEEP de 5 cmH<sub>2</sub>O) y tratamiento farmacológico con propranolol a dosis máxima de 3 mg/kg/día, siendo bien tolerado desde el punto de vista metabólico y hemodinámico; con lo que se consigue mejoría de la dinámica respiratoria y disminución del área de lesión en los controles posteriores, hasta desaparición de la misma a los 4 meses del diagnóstico.

**Conclusiones.** Los hemangiomas en los primeros meses de vida tienen tendencia a crecer con estabilización posterior, tendiendo a regresar alrededor del primer o segundo año de vida. Es importante el diagnóstico, puesto que aunque involucionen pueden causar compromiso respiratorio. El diagnóstico definitivo sigue siendo la fibrobroncoscopia. El tratamiento generalmente es conservador, ya que suele regresar antes de los dos años de vida, preservando el tratamiento quirúrgico para casos seleccionados.

**ENFERMEDAD FALCIFORME-TALASEMIA (HbS $\beta$ +) : A PROPÓSITO DE UN CASO.** *Mínguez Rodríguez B, Rodilla Rojo EN, Mendoza Sánchez MC, Campanón Toro MV, González González M, Manzano del Amo S, Álvarez Álvarez N, Muriel Ramos M. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.*

**Introducción.** La drepanocitosis es una enfermedad genética AR caracterizada por la presencia de hemoglobina falciforme (HbS) en los eritrocitos. La enfermedad falciforme-talasemia (menos del 1% de los pacientes) engloba el subtipo HbS $\beta$ +. Presentamos un paciente afectado de esta patología. Los hematíes falciformes, menos elásticos y rígidos, predisponen a fenómenos vasooclusivos y hemólisis en situaciones de deshidratación y estrés, responsables de las manifestaciones clínicas.

**Caso clínico.** Lactante de 16 meses, con padres de origen nigeriano, que consulta en Urgencias por inflamación de rodilla izquierda y rechazo de la marcha de 3 días de evolución acompañado de fiebre de 38°C. En las pruebas complementarias se detecta una PCR elevada (3,71 mg/dl) sin leucocitosis. Ante la sospecha de artritis séptica de rodilla se decide ingreso para tratamiento con cefotaxima y cloxacilina i.v., que recibe durante 14 días con buena evolución. Durante el ingreso se objetiva anemia microcítica (Hematíes: 6,07x10<sup>6</sup>/ $\mu$ L, Hb: 9,9 g/dl, VCM 49,9 fL). Se amplía el estudio complementario de la anemia y, al ser de raza negra, se decide realizar también despistaje de drepanocitosis. En la electroforesis de hemoglobinas se objetiva HbF 5,8%, Hb A2 5,5%, HbS 71,7%. El frotis sanguíneo muestra anemia con anisopoiquilocitosis con dianocitos, hematíes en hoz y esquistocitos, compatible con



TABLA V.

	Hematíes	VCM	HbA2	HbF	HbS	Frotis
Padre	5,3x10 <sup>6</sup> /μL	81,7 fl	3,3%	0,2%	38,3%	Serie roja sin alteraciones.
Madre	5,7x10 <sup>6</sup> /μL	63,69 fl	3,6%	0,4%	No se detecta	Microcitosis con poiquilocitos. Sugerente de rasgo talasémico.
Hermana (madre)	5,8x10 <sup>6</sup> /μL	63 fl	3,6%	0,6%	No se detecta	Microcitosis sin hematíes falciformes. Sugerente de rasgo talasémico.

drepanocitosis con rasgo talasémico asociado (HbSβ<sup>+</sup>). Resultados del estudio familiar: Tabla V.

**Conclusiones.** La drepanocitosis es una patología poco frecuente en nuestra región, aunque debido a la inmigración su prevalencia está aumentando. Es importante pensar en ella ante un paciente de raza de riesgo y clínica compatible. Existen múltiples variantes genéticas de la enfermedad. Aunque la presentada en este caso sea poco frecuente requiere un estrecho seguimiento por su pediatra y la Unidad de Hematología por su elevada morbi-mortalidad.

**CARACTERIZACIÓN CLÍNICO-BIOLÓGICA DE LOS NIÑOS CON LEUCEMIA AGUDA EN EL COMPLEJO ASISTENCIAL UNIVERSITARIO DE SALAMANCA EN LOS ÚLTIMOS 18 AÑOS.** *García Suquía M, Muriel Ramos M, Mendoza Sánchez C, Hortal Benito-Sendín A, Roncero Toscano M. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.*

**Objetivo.** A partir del estudio de los niños con leucemia aguda en el Complejo Asistencial Universitario de Salamanca pretendemos determinar variables epidemiológicas comunes, identificar sus características clínico-biológicas y su importancia pronóstica y comparar los resultados de nuestra población con los pacientes diagnosticados de leucemia a nivel global.

**Material y métodos.** Realizamos un estudio epidemiológico descriptivo, retrospectivo de los pacientes con leucemia linfoblástica aguda infantil seguidos en este centro en los últimos 18 años, a partir de sus historias clínicas y del seguimiento en las consultas de Hospital de Día. Analizando los datos con el *Test exacto de Fisher* y la *Chi cuadrado de Pearson*.

**Resultados.** Entre los 66 casos de niños con leucemia encontramos una incidencia similar a la estimada con una distribución en cuanto a edad y sexo sin cambios respecto a las grandes series de pacientes. Destacar las diferencias estadísticamente significativas en el análisis por edad y tipo de leucemia predominando las edades de alto riesgo entre los pacientes con leucemias mieloides frente a las linfoides, y entre las de estirpe T frente a la B. Encontramos antecedentes familiares de neoplasias hematológicas hasta en el 10% de nuestros pacientes frente a un 1-2% en población sana. No existen diferencias en cuanto a la edad materna ni peso al nacimiento entre nuestros pacientes vs niños sanos, factores de riesgo descritos en otras publicaciones. No obstante llama la atención una frecuencia materna de abortos de repetición hasta 3 veces superior en estos pacientes. No encontramos diferencias en las características clínico-biológicas de los pacientes de nuestra muestra frente a datos globales, aunque cabe destacar que una mala respuesta a la prednisona implica peor pronóstico con mayor riesgo de fallecimiento ( $p < 0,01$ ) y que la respuesta al tratamiento es la principal variable pronóstica. La supervivencia global que presentan estos pacientes es ligeramente superior a la encontrada en otras series con una menor tasa de recaídas.

**Conclusiones.** 1) La elevada frecuencia de antecedentes familiares de leucemia sugiere la presencia de factores genéticos de predisposición y/o susceptibilidad en estas familias. 2) La supervivencia de los niños

con leucemia con mala respuesta a la prednisona y/o refractarios al tratamiento de primera línea es muy baja, siendo éste el factor pronóstico más importante. 3) La incidencia de leucemia aguda registrada en este centro en el periodo comprendido entre 1996 y 2013 es similar a la descrita en nuestro país, y las características que presentan estos pacientes son superponibles a las encontradas en la literatura. 4) La supervivencia global de nuestra serie ha sido ligeramente superior a la estimada con una menor tasa de recaídas lo que pone de manifiesto la importancia de que sean centros de referencia los que traten a estos pacientes para mejorar en lo posible su pronóstico.

**ANÁLISIS DE CASOS DE HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS PEDIÁTRICAS A LO LARGO DE DOS DÉCADAS.** *Blázquez CJ, Gutiérrez S, Pérez B, Palacios ML, Segura D, Alonso MA, Rodríguez J. Área de Gestión Clínica de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

**Objetivo.** Revisar datos epidemiológicos, curso evolutivo, factores de mal pronóstico, tipo de tratamiento y secuelas en los pacientes diagnosticados de Histiocitosis de Células de Langerhans (HCL) en edad pediátrica, en el Hospital Universitario Central de Asturias, en los últimos 22 años.

**Material y métodos.** Se obtuvo información retrospectiva a través del análisis de las historias clínicas de los pacientes, con la colaboración del servicio de archivos y codificación diagnóstica de nuestro centro. 12 pacientes < 18 años fueron diagnosticados de HCL desde enero de 1992 hasta agosto de 2014, estudiándose las siguientes variables: edad, sexo, síntomas al debut, clasificación de la enfermedad, alteraciones analíticas, tratamiento, secuelas y tasa de supervivencia.

**Resultados.** 12 pacientes pediátricos fueron diagnosticados en ese periodo; 7 fueron varones. Se obtuvo información clínica de 9 de ellos. La media de edad al diagnóstico fue de 6 años (DS: 7,61) y la mediana: 5 años. Más del 80% debutaron con lesiones líticas que se manifestaban como dolor óseo (y mialgias) localizadas más frecuentemente en calota craneal (5 casos); el resto en fémur (2 casos), vértebra (2 casos) y costillas (2 casos). Solo en 1 caso ocurría afectación multisistémica al diagnóstico (lactante < 2 meses); La afectación fue monosistémica multifocal en dos y en 6 monosistémica unifocal. Los factores de mal pronóstico (edad < 2 años, tres o más órganos involucrados y alteraciones analíticas diversas) condicionaron el uso de corticoides y citostáticos en cuatro de ellos. De los 5 restantes, en 3 se utilizó un tratamiento único (radioterapia o cirugía), en 1 tratamiento sintomático y en otro se desconoce. De los 9 pacientes estudiados ninguno fue éxitus a día de hoy y solo 3 presentaron complicaciones: diabetes insípida en dos de ellos, afectación traumatológica y pulmonar.

**Conclusión.** La HCL es una rara enfermedad. La mayoría de los casos son diagnosticados por lesiones osteolíticas a nivel de calota craneal y suelen ser monosistémicas. Ser < 2 años, la afectación multisistémica, hemoglobina < 10g/dl, leucocitos < 4000/uL, pruebas hepáticas alteradas entre otras, indicaron un tratamiento más agresivo. La secuela más frecuente en nuestro estudio es la diabetes insípida.

**ALFA TALASEMIA POR HEMOGLOBINOPATÍA GROENE HART.**

*Manzano del Amo S, Álvarez Álvarez N, Mendoza Sánchez MC, Muriel M, Rodilla Rojo EN, Ramajo Polo A, Mínguez Rodríguez B, Riesco Riesco S. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico. Salamanca.*

**Introducción.** La talasemia es un trastorno genético en el que se produce disminución o ausencia de la síntesis de una o varias cadenas de globina. En función de la cadena afecta se denominan alfa o beta talasemias. La mayoría de las alfa talasemias son producidas por deleciones genéticas, y solamente un 5-10% son debidas a mutaciones.

**Resumen del caso.** Paciente de 4 años y 10 meses remitido de Atención Primaria para valoración por persistencia de microcitosis e hipocromía. Recibió tratamiento con hierro oral por hipoferritinemia normalizándose ésta. Presenta un estudio de Hb A2 y Hb F normal, Ac celíaca normal, sangre oculta en heces negativa. Analítica: Hemograma: Hem 5,81 /mcl Hb: 12,7 g/dl Hto 39,5%, VCM 68 fl, CHCM 21,8 g/dl, Leucocitos: 10.700/mcl Plaquetas: 522.000, Índice de Mentzer 11,7. Ante la sospecha de alfa talasemia se realiza estudio genético cuyo resultado detectó una Alfa talasemia heterocigótica no deleción por hemoglobinopatía Groene Hart Heterocigota.

**Conclusiones.** La anemia microcítica que no responde al tratamiento con hierro debe hacernos pensar en una talasemia y solicitar la Hb A2 para el despistaje de  $\beta$ -talasemia. Si ésta es normal, realizar un estudio genético ante la sospecha de alfa talasemia. La Hb Groene Hart es una alfa talasemia no deleción ocasionada por una mutación en codón 119 gen alfa1 (Pro>Ser) que da lugar a una disminución de la afinidad de la Hb por la AHSP (Proteína estabilizadora de cadenas alfas de la Hb). Esto provoca hiperinestabilidad y precipitación de las cadenas alfas. En España esta variante representa el 20% de las alfas talasemias no deleción y debería considerarse en programas de cribado de microcitosis para evitar formas graves de la enfermedad mediante el consejo genético.

Sábado 8 de noviembre - Sala 2.3

*Moderadores:* M<sup>a</sup> Aránzazu Hernández y Laura Gallego

**SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ ASOCIADO A INFECCIÓN POR CHLAMYDIA PNEUMONIAE.** *Orellana N, Gacimartín P, Galbís S, Rodríguez S, Pérez A, Fernández V, Marugan JM, Melero A. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

**Introducción.** El síndrome de Guillain-Barré es la causa más frecuente de parálisis neuromuscular aguda infantil, con una incidencia de 2/100.000 habitantes. Se trata de una poliradiculoneuropatía inflamatoria vinculada a mecanismo autoinmune. Aproximadamente 2/3 de los pacientes tienen como antecedente un desencadenante previo, siendo el más común infección respiratoria o gastrointestinal de origen viral o bacteriana provocando una respuesta idiosincrásica y reacción cruzada contra los gangliosidos de tejido nervioso.

**Caso clínico.** Varón de 6 años que consulta por cuadro de cinco días de evolución de astenia, dolor en miembros inferiores y disestesias, estando afebril. Como antecedente refiere faringoamigdalitis dos semanas previas. En la exploración física se objetiva disminución de reflejos osteotendinosos (ROT) en piernas, incluyendo aquileos, sin otros hallazgos. Ante la sospecha clínica se ingresa para observación y estudio. Desarrolla parálisis flácida progresiva con abolición de ROT en extremidades inferiores, con estudio electromiográfico el segundo día y pruebas de neuroimagen compatibles con la normalidad. Se realiza estudio de LCR constatando disociación albumino-citológica.

En días posteriores presenta pérdida progresiva de la deambulación autónoma, asociando debilidad proximal en extremidades superiores, leve disfonía y dificultad para la deglución a líquidos. El electromiograma de control al séptimo día es compatible con poliradiculoneuropatía (patrón desmielinizante de predominio proximal). Dada la evolución se inicia tratamiento con Inmunoglobulinas i.v (400 mg/kg) durante cinco días. Tras la finalización y estabilización clínica se decide alta con seguimiento en Neuropediatría, iniciando ejercicios de Rehabilitación, con evolución favorable al mes. El resultado del estudio microbiológico reveló serología IgM positiva para *Chlamydia pneumoniae*, por lo que recibió antibioterapia con Azitromicina durante tres días

**Conclusión.** La etiología precisa del síndrome es desconocida, por ello debemos tener en cuenta posibles agentes infecciosos implicados que aunque en menor frecuencia, están descritos en la literatura, como en nuestro caso *Chlamydia pneumoniae*.

**SÍNDROME DE APERT, PRESENTACIÓN DE UN CASO.** *Fernández Morán M, González García LG, Solís Sánchez G, Arias Llorente RP, Díaz Zabala M, Fernández Vilanova A, Fernández Colomer B. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

**Introducción.** La existencia de malformaciones cráneo-faciales en un recién nacido (RN) pueden presentarse en un amplio número de síndromes. Presentamos el caso de un varón con un cuadro polimalformativo, que fue trasladado a nuestro centro para estudio, con diagnóstico de síndrome de Apert.

**Material y métodos.** Describimos el caso de un RN varón a término, trasladado a nuestra UCIN por distrés respiratorio inmediato y síndrome polimalformativo a estudio. Sin antecedentes familiares de interés, con una edad paterna de 44 años y materna de 39 años. Se trataba de una gestación controlada y bien tolerada. Las ecografías prenatales fueron normales con un cribado prenatal de bajo riesgo. El parto fue por cesárea por sospecha de pérdida del bienestar fetal, test de Apgar 6/10. El paciente presentaba importantes malformaciones craneofaciales: aspecto toscó, turricefalia, occipucio plano, orejas de implantación baja, hipertelorismo y proptosis. En el tercio medio facial destacaba hipoplasia con raíz nasal ancha, punta nasal bulbosa y estenosis de coanas. Así mismo asociaba sindactilia completa de 2<sup>o</sup> y 5<sup>o</sup> dedos de ambas manos y ambos pies. La ecografía transfontanelar mostraba disgenesia de cuerpo caloso con ausencia de rodete y parte del cuerpo (descrito en el 23% de los casos). El electroencefalograma fue normal. El TC cráneo-facial mostró diástasis de las suturas sagital y occipital izquierda con persistencia la sutura metópica y presencia de un fragmento óseo interfrontal. También se objetivó cierre precoz de la porción lateral de la sutura coronal en ambos lados así como de la sutura occipital izquierda e hipoplasia de ambas ramas ascendentes de la mandíbula. Durante su ingreso precisó ventilación mecánica no invasiva durante las primeras horas de vida debido a la estenosis de coanas, sin presentar otras complicaciones.

**Conclusiones.** El síndrome de Apert es un síndrome asociado a craneosinostosis, con una incidencia estimada de 6 a 15 por cada millón de nacimientos. Está causado en muchos casos por una mutación alélica del FGFR2, que causa la fusión prematura de las suturas craneales. La mayor parte de casos son esporádicos, pudiendo tener una herencia autosómica dominante, aunque en los casos *de novo* existe relación con la edad paterna elevada. La complejidad del manejo terapéutico de estos pacientes hace necesario un abordaje multidisciplinar; la cirugía correctora de la bóveda craneal, que debe ser lo más precoz posible para permitir el crecimiento cerebral.

**NARCOLEPSIA EN LA INFANCIA A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO.** *Javaloyes G, Del Olmo Fernández M, Ariza Sánchez M, Cabanillas Boto M, Castañeda Cabrero C<sup>1</sup>, León Alonso-Cortés JM<sup>1</sup>, Maldonado Ruiz E, Peña Valenceja A. Servicio de Pediatría, <sup>1</sup>Servicio de Neurofisiología. Complejo Asistencial Universitario de Palencia.*

**Objetivos/Introducción.** La narcolepsia es una patología con muy baja incidencia en la infancia y con una alta repercusión en la vida del paciente. Debido a su baja frecuencia, a la ausencia de la clínica clásica y a la presencia de otros posibles diagnósticos más comunes en la infancia, en ocasiones el diagnóstico se retrasa o incluso no se llega a él. El objetivo de este trabajo es recordar la importancia de esta patología a propósito de un caso clínico.

**Material y métodos.** Paciente de 11 años con clínica de hipersomnia diurna de 3 años de evolución. Se realizó estudio consistente en anamnesis clínica, exploración física, electroencefalograma (EEG), polisomnografía y test de latencias múltiples.

**Resultados.** La exploración física no mostró datos patológicos. El EEG no mostraba anomalías focales o paroxísticas, pero sí una gran somnolencia con periodos de duración variable de intrusión del sueño en vigilia. La polisomnografía fue normal. El test de latencias múltiples evidenciaba una latencia de sueño acortada con presencia de entradas patológicas en sueño REM (SOREMP).

**Conclusiones.** Ante la clínica de la paciente y los resultados de las pruebas realizadas, se diagnosticó de narcolepsia iniciando tratamiento con metilfenidato y dando una educación en el manejo de esta entidad tanto a la paciente como a sus familiares. En el tratamiento de la narcolepsia es fundamental el inicio precoz, basándose en educación del paciente y su entorno y la prevención de problemas psicossociales, muy frecuentes en esta patología, ya que el tratamiento farmacológico es poco efectivo. Para ello es imprescindible, ante un niño con hipersomnia u otro síntoma del espectro de la narcolepsia, realizar un amplio diagnóstico diferencial en el que no debe olvidarse esta patología.

**MUERTE SÚBITA INESPERADA EN EPILEPSIA TIPO CONVULSIONES FEBRILES PLUS LIGADA A MUTACIÓN EN SCN1A NO DESCRITA PREVIAMENTE.** *Hedra Fernández A, Cancho Candela R, Garrote Adrados JA\*, Valencia Soria C, Alcalde Martín C, Centeno Malfaz F. Servicio de Pediatría, \*Unidad de Genética; Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.*

**Introducción.** La incidencia de la muerte súbita inesperada en epilepsia (SUDEP, *sudden unexpected death in epilepsy*) es de unos nueve casos por mil pacientes/año; no se conocen las causas subyacentes, aunque se especula con el papel de arritmias cardíacas, miocardiopatía postictal, depresión del sistema nervioso autónomo o insuficiencia respiratoria relacionada con la crisis. La politerapia y el origen idiopático/genético de la epilepsia son factores de riesgo para SUDEP.

**Caso clínico.** Mujer que inicia crisis febriles a los 12 meses de vida, inicialmente típicas, con atipicidad posterior (agrupación de crisis, con febrícula) con presentación progresiva a partir de los 3 años de edad de crisis afebriles de semiología diversa, en particular crisis clónicas generalizadas. Recibió tratamiento de modo sucesivo con valproico, combinado de modo sucesivo con levetiracetam y clobazam, consiguiendo control de crisis con biterapia de valproico y topiramato. Se procedió a estudio genético del gen SCN1A, hallándose una mutación *de novo* (no presente en estudio genético de progenitores) en el gen SCN1A en c.2731 C>T (p.Leu911Phe), no descrita previamente en la literatura. La paciente no mostró deterioro cognitivo. A los 4 años y 4 meses, tras 4 meses libre de crisis, la paciente fallece durante la noche

de forma súbita, inesperada y no presenciada, en contexto de cuadro catarral leve afebril. La necropsia no objetivó hallazgos patológicos.

**Conclusiones.** Las mutaciones en el gen SCN1A se relacionan con diversos tipos de epilepsia, en particular con síndrome de Dravet, convulsiones febriles plus y otras epilepsias generalizadas. Ante la nueva descripción de la mutación c.2731 C>T (p.Leu911Phe), si bien no puede concretarse su relación patogénica específica con SUDEP, debe tenerse en cuenta respecto la aparición de muerte súbita ante una posible detección en futuros pacientes.

**INFARTO CEREBRAL EN PACIENTE PEDIÁTRICO ¿QUÉ HAY DETRÁS?** *Hortal Benito-Sendín A, García-Cuenllas Álvarez L, Plata Izquierdo B, Gallego Delgado L, Hernández Fabián A, García Serrano E, Elices Crespo R, de Pedro del Valle S. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.*

**Introducción.** El embolismo paradójico hace referencia al paso a la circulación arterial de un trombo venoso a través de un defecto cardíaco, habitualmente situado en el septo interauricular. Es un fenómeno raro, representando entorno al 2% de todos los casos de isquemia arterial.

**Caso clínico.** Paciente de 13 años sin antecedentes de interés que, tras realizar ejercicio físico y buceo, presentó un episodio brusco consistente en desconexión del medio (10 minutos de duración), debilidad de extremidades inferiores, desviación de comisura bucal, dislalia y bradipsiquia, con recuperación total 1 hora después. A lo largo de los 2 días siguientes presentó también dos episodios de migraña con aura visual. En la exploración física destacó un desdoblamiento del 2º ruido, siendo el resto normal. Como pruebas complementarias se realizaron: estudios de coagulación y de autoinmunidad normales, EEG basal normal y una RMN cerebral en la que se objetivaron 3 infartos en ganglios de la base. Se realizó ecocardiografía que mostró una CIA tipo ostium secundum con repercusión hemodinámica. Se llevó a cabo una RM cardíaca en la que se descartó un drenaje venoso pulmonar anómalo parcial como causa adicional de dilatación de cavidades derechas. Debido a la clínica descrita, comenzó tratamiento con AAS sin recidivas. Finalmente se procedió al cierre percutáneo del defecto con dispositivo Amplatzer con evolución posterior favorable.

**Conclusiones.** La embolia paradójica debe ser descartada en todo paciente con embolismo arterial sin foco embolígeno conocido. Se deben descartar estados de hipercoagulabilidad, alteraciones vasculares y cardíacas. En nuestro caso la CIA y un fenómeno de valsulva pueden justificar la causa del infarto cerebral mediante un embolismo paradójico. El cierre de CIA mediante un dispositivo percutáneo es la mejor opción terapéutica.

**DISTONÍA PAROXÍSTICA POR DÉFICIT DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA CEREBRAL TIPO 1.** *Madrigal Díez C<sup>1</sup>, Mazas Raba R<sup>1</sup>, Domínguez Carral J<sup>2</sup>, González Lamuño D<sup>3</sup>, Sancho Gutiérrez R<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Pediatría Atención Primaria Cantabria, <sup>2</sup>Neuropediatría, <sup>3</sup>Metabolismo Infantil, <sup>4</sup>Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

**Introducción.** El síndrome de deficiencia del transportador de glucosa cerebral (GLUT-1) es un error del metabolismo del transporte de la glucosa al cerebro. Presentamos el caso de una niña con una forma de presentación atípica en forma de episodios paroxísticos de distonía.

**Caso clínico.** Paciente de sexo femenino, padres sanos no consanguíneos, fruto de un embarazo y parto normal, sin antecedentes perinatales de interés y una somatometría normal al nacimiento. A los 3 años es valorada en consulta de neuropediatría por alteración



de la marcha. Describen claudicación de miembro inferior derecho y en menor medida en miembro inferior izquierdo por movimientos anormales en forma de "sacudidas", que parecen empeorar con el cansancio y en ocasiones son más prolongadas provocando deformidad de la extremidad. Estos movimientos se repiten agrupados durante 4-5 días en hasta un total de 5 ocasiones. Además, se identifica un discreto retraso del desarrollo psicomotor de predominio en el lenguaje. Pruebas complementarias: Hemograma, bioquímica y gasometría normal. Estudio de metabolismo intermediario normal. Resonancia magnética cerebral y de columna normal. Electromiograma normal. Video-EEG: Frecuentes descargas epileptiformes focales de complejos punta-onda localizadas sobre la región central con difusión a regiones fronto-temporales con predominio en hemisferio izquierdo, sin manifestaciones motoras asociadas. Actividad cerebral de fondo con cierta escasez de elementos específicos del sueño. Citoquímica de LCR: glucosa 46 mg/dl, proteínas 23 mg/dl, células 0, lactato 14 mg/dl. Glucemia simultánea 94 mg/dl. Ratio glucosa LCR/sangre: 0,48. Ante el diagnóstico de déficit parcial de transportador de glucosa cerebral (GLUT1), se inicia dieta cetogénica y desaparecen las distonías, consiguiendo una deambulación normal, libre y sin caídas.

**Discusión.** El síndrome de deficiencia del transportador de glucosa cerebral GLUT-1, descrito por primera vez en 1991 por el profesor De Vivo, se caracteriza por epilepsia infantil, retraso del desarrollo y retardo mental, microcefalia adquirida y un trastorno motor que se manifiesta como ataxia, distonía o coreatetosis y espasticidad. Posteriormente a la descripción de este fenotipo clásico se han descrito otros cuadros clínicos asociados al déficit de GLUT-1 que dan a conocer la amplitud fenotípica de este síndrome, siendo el dato común en todas sus presentaciones la existencia de hipoglicorraquia con una relación baja de glucosa en LCR respecto a la de sangre. Presentamos una niña con discinesia paroxística por déficit de GLUT-1, un fenotipo de esta enfermedad descrito recientemente, que se caracteriza por una discinesia (distonía o coreatetosis) desencadenada por la actividad física y que cede con el reposo y aporte de glucosa. La mayoría de los pacientes no sufren retraso mental o en grado leve, presentan una exploración neurológica normal entre los episodios paroxísticos, y la mitad presenta una epilepsia de inicio más precoz que la discinesia y buena respuesta a antiépiléticos. Esta forma atípica de presentación se caracteriza por hipoglicorraquia con un ratio glucosa LCR/suero más elevado que el fenotipo clásico. El tratamiento de elección es la dieta cetogénica, dieta rica en grasas y baja en carbohidratos, que proporciona cuerpos cetónicos como combustible alternativo en el cerebro. Con esta terapia se consigue una mejora notable de las crisis epilépticas y los trastornos del movimiento pero es poco eficaz sobre el desarrollo neurológico y la función cognitiva.

**Conclusiones.** El fenotipo del síndrome del transportador de glucosa GLUT-1 es muy variable y se han descrito varias formas atípicas, algunas de las cuales no cursan necesariamente con epilepsia. La punción lumbar es la prueba diagnóstica más importante y debe realizarse ante cualquier niño con una clínica sugerente para evitar un retraso en el diagnóstico y la instauración temprana de la dieta cetogénica, que sigue siendo el tratamiento de elección en la actualidad.

**DESCRIPCIÓN DE NUEVA MUTACIÓN DEL GEN SCN1A Y SU RELACIÓN CON CRISIS FEBRILES.** *Moreno Pavón B, Rodríguez Rodríguez M, Serrano Acebes P, González García J, Fernández Martínez B, Barrio Traspaderne E, García Díaz ME, Pardo de la Vega R. Servicio de Pediatría. Hospital de Cabueñes. Gijón.*

**Objetivo.** Contribuir a la difusión de las características clínicas de las convulsiones febriles que pueden constituir una señal de alarma

de posible inicio de una patología epiléptica. Se expone el caso de una paciente con crisis febriles de presentación atípica, en la que el estudio genético muestra una mutación de novo en el gen del canal de sodio SCN1A no descrita previamente.

**Caso clínico.** Niña de 2 años que presenta durante el primer año de vida tres status febriles coincidiendo con procesos infecciosos, con pruebas de imagen, LCR, EEG y estudios metabólicos normales. En el estudio genético presenta una mutación de novo en el Gen SCN1A no descrita previamente, aunque probablemente patológica (cambio c.2362 G>T que da lugar a un codón de parada p.Glu788Term (E788X) en heterocigosis). Recibe tratamiento con ácido valproico y presenta en la actualidad un desarrollo psicomotor acorde con su edad y EEG normal intercrisis. Durante el segundo año de vida ha tenido 5 crisis generalizadas tónico-clónicas coincidiendo con episodios de febrícula-fiebre y una única crisis afebril a los 23 meses de edad.

**Conclusiones.** Ante la presencia de crisis febriles precoces, prolongadas o muy numerosas (>4) en el primer año de vida, crisis febriles hemiclónicas, parciales o mioclónicas y antecedentes de crisis febriles plus en la familia, debemos tener en cuenta la posibilidad de encontrarnos ante el inicio de una epilepsia con posible origen genético y considerar la conveniencia de realizar estudios de neuroimagen, electroencefalográficos y genéticos, prestando especial atención al estudio de canalopatías.

**LA NIÑA QUE OLÍA A PESCADO: TRIMETILAMINURIA.** *Hedrería Fernández A, Alcalde Martín C, Cancho Candela R, Merinero Cortés B\*, Centeno Malfaz F. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. \*Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Universidad Autónoma de Madrid.*

**Introducción.** la trimetilaminuria (TMAU) es un error congénito del metabolismo leve consistente en un déficit de flavin-monooxigenasa-3 (FMO3) hepática, lo que conlleva una excesiva excreción en orina, sudor y aliento de trimetilamina (TMA), un compuesto volátil característico por su olor a pescado que se forma por la degradación bacteriana intestinal de productos ricos en colina (especialmente pescado azul, aunque también huevos, hígado y legumbres).

**Caso clínico.** En el transcurso de un ingreso por neumonía, los padres de una paciente de 3 años, sin antecedentes relevantes, refieren anecdóticamente que la niña presenta mal olor corporal sistemáticamente tras la ingesta de pescados y moluscos, de forma más intensa cuando presenta alguna infección. Ante la sospecha de TMAU, se realiza test de sobrecarga con ingesta de pescado azul (jurel), con elevación en los niveles de TMA en orinas seriadas, orientativas de TMAU moderada. Se realiza estudio genético identificándose mutación en el gen de la FMO3 c.929C>T (p.Ser310Leu) descrita y asociada a la enfermedad, así como otras tres mutaciones en el mismo gen de relevancia clínica incierta: c.441C>T (p.Ser147Ser), c.472G>A (p-Glu158Lys) y c.923A>G (p.Glu308Gly). Se ofrecen recomendaciones dietéticas evitándose alimentos que contengan altas cantidades de colina: pescado (especialmente azul y marino), cefalópodos (pulpo, calamar) y crustáceos; huevos, hígado, riñón y otras vísceras, productos de soja, judías, guisantes, cacahuetes y colza, aunque asegurando ingesta de colina mínima recomendada para su edad (300 mg/día).

**Conclusiones.** Ante la presencia de mal olor corporal en un niño tras la ingesta de pescado debe sospecharse TMAU y realizar cuantificación de TMA en orina tras ingesta de pescado azul. El tratamiento ha de ser dietético, con restricción de colina especialmente en procesos infecciosos, inflamatorios, calor (sudoración), estrés, menstruación y procesos alérgicos.

**LA INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA EN LA UNIVERSIDAD DE SALAMANCA: EL RELEVO DE GUILLERMO ARCE A ERNESTO SÁNCHEZ-VILLARES (1950-1964).** *Velasco Morgado R, Mombiedro Arizmendi MC. Área de Historia de la Ciencia, Universidad de Valladolid. Servicio de Pediatría, Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

**Introducción.** La universidad española de los años 50 se encontraba en una precaria situación que, agravada por la Guerra Civil y la posguerra, hundía sus raíces en la no tan lejana crisis finisecular del XIX. En el contexto de la Dictadura, la llegada de Ruiz-Giménez al Ministerio de Educación y, en Salamanca, el nombramiento de Antonio Tovar como rector, significaron un aire nuevo para el viejo estudio. En la presente comunicación, trataremos de vislumbrar los ecos de este cambio en la cátedra de Pediatría, que parece materializarse en el declive físico del reputado Guillermo Arce (1901-1970) y la pujanza investigadora de su discípulo Ernesto Sánchez y Sánchez-Villares (1922-1995).

**Material y métodos.** Para el presente trabajo, se hizo uso de un disperso conjunto de fuentes primarias: el Archivo personal de Ernesto Sánchez-Villares, el Archivo Histórico de la Universidad de Salamanca, el Archivo General de la Administración, el Archivo de la Fundación Juan March y las memorias impresas de la Universidad de Salamanca. Asimismo, se recurrió a las fuentes orales mediante el método de la entrevista semidirigida y al análisis cuantitativo de las publicaciones de la cátedra.

**Resultados y conclusiones.** La decadencia física de Arce, afecto de Parkinson, evolucionó durante los años 50 apartándole de las labores docentes e investigadoras de su cátedra. Sus adjuntos: Ángel López-Berges Bermejo (1920-2012) y Ernesto Sánchez-Villares, fueron acatando progresivamente esta responsabilidad. Éste último había completado su formación Munich con Alfred Wiskott (1898-1978), y en su servicio había adquirido no solo una formación clínica puntera, sino un interesante perfil de investigador, que incluía ciertas habilidades de laboratorio (fundamentalmente en bioquímica, hematología y microbiología). A su alrededor se creó un equipo de investigación con una producción más que notable que estudiamos en esta comunicación. Daremos cuenta, asimismo, de las relaciones de Sánchez-Villares con otros catedráticos de la Facultad (Pumarola Busquets, Balcells, Granjel...), con los pediatras de la región (creación de la SCALP) y con otras cátedras de Pediatría, así como el establecimiento de nexos internacionales y la influencia de esta compleja red de relaciones científicas en el desarrollo de la investigación de la cátedra salmantina.

Sábado 8 de noviembre - Sala 2.4

**Moderadores:** Ana Remesal y José María Garrido

**TERATOMA SACRO-COCCÍGEO DE DIAGNÓSTICO NEONATAL, A PROPÓSITO DE UN CASO.** *González García LG<sup>1</sup>, Fernández Morán M<sup>1</sup>, González García N<sup>1</sup>, Montalvo Ávalos C<sup>2</sup>, Díaz Zabala M<sup>1</sup>, Villegas Rubio JA<sup>1</sup>, Antuña García MJ<sup>1</sup>, Arias Llorente RP<sup>1</sup>.* <sup>1</sup>Servicio de Pediatría, <sup>2</sup>Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

**Objetivos.** Las neoplasias congénitas representan entre 0.5 y 2% de todas las neoplasias en Pediatría, suponiendo un reto su diagnóstico precoz. El teratoma sacro-coccígeo es la neoplasia más frecuente en el periodo neonatal, con una incidencia de 1 de cada 40.000 nacidos vivos. Describimos el caso de un varón diagnosticado en el periodo neonatal de un teratoma sacro.

**Material y métodos.** Se describe el caso de un varón de 32 semanas de edad gestacional que ingresó en nuestra Unidad por prematuridad,

distrés respiratorio y tumoración sacra a estudio. Entre los antecedentes obstétricos encontramos que era hijo de una madre de 29 años con hipotiroidismo gestacional y varicela durante el 5º mes de embarazo. Las ecografías prenatales fueron normales. El parto fue por cesárea por sospecha de pérdida de bienestar fetal, con un test de Apgar de 6/8. En la exploración destacaba tumoración sacra de 14 x11 cm que englobaba en su interior el orificio anal. La extremidad inferior derecha se encontraba en extensión y abducción completas, sin motilidad ni respuesta a estímulos. La extremidad inferior izquierda presentaba movilidad reducida. Se realizaron pruebas de imagen (ecografía y resonancia) que mostraron una masa pélvica con límite superior en la primera vértebra sacra; de 7x7x6 cm, que englobaba el recto, con compresión sobre uretra y uréterohidronefrosis bilateral asociada. Se evidenció displasia de las dos articulaciones coxofemorales. El estudio de marcadores tumorales mostró una alfa fetoproteína de 178.480 ng/ml y  $\beta$ HCG de 89,5 mUI/ml. Resección de la tumoración el cuarto de día de vida, presentando imposibilidad para realizar deposiciones de forma espontánea por compresión tumoral hasta este día. La motilidad en la extremidad inferior izquierda mejoró a nivel de cadera y rodilla tras la resección, así como desapareció la uréterohidronefrosis, persistiendo leve ectasia pielocalicial bilateral. El estudio anatómico-patológico de la tumoración mostró que se trataba de un teratoma inmaduro grado 3, estadio I. A los 33 días de vida reingresó por infección urinaria por *E. coli* multiresistente. En su evolución, destaca que está en seguimiento y tratamiento por Traumatología por displasia de caderas; en seguimiento por Cirugía Plástica por úlcera perianal con probable hipoestesia en silla de montar, por el Servicio de Rehabilitación por paresia de la extremidad inferior derecha, y por Oncología Pediátrica, realizando ecografía y marcadores tumorales de forma periódica.

**Conclusiones.** El teratoma sacro-coccígeo es una entidad infrecuente pero con una elevada morbi-mortalidad neonatal, pese a la histología benigna de la mayor parte de estos tumores. En el diagnóstico diferencial de una masa fetal presacra deben incluirse el teratoma, el sarcoma, el mielomeningocele o el quiste neuroentérico. El abordaje multidisciplinar es imprescindible para el manejo de estos pacientes, que pueden presentar diferentes secuelas dependiendo de la localización y extensión de la masa, que condicionen de forma significativa su vida.

**PROBABLE FALSO NEGATIVO EN EL CRIBADO NEONATAL DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN RECIÉN NACIDO GEMELO.** *Mombiedro Guillén Pérez MA, Velasco Morgado R, Jiménez Jiménez P, Galbis Soto S, de la Huerza López A, Matías del Pozo V, Hernan Sanz JL, Bahillo Curieses P. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

**Introducción.** El hipotiroidismo congénito (HC) es la causa de retraso mental prevenible más frecuente en nuestro medio. Es fundamental, por tanto, disponer de un adecuado cribado neonatal que permita el diagnóstico y tratamiento precoces. Se ha descrito la posibilidad de compensación de la función tiroidea entre gemelos cuando uno de ellos es hipotiroideo afectando al resultado del cribado a las 48 horas de vida.

**Caso clínico.** Recién nacido pretermino (31+4) pequeño para su edad gestacional, segundo gemelo que ingresa en nuestra unidad por prematuridad. Antecedentes familiares: padres y hermano de cuatro años sanos. No patología tiroidea conocida. Antecedentes embarazo: gestación gemelar espontánea bicorial biamniótica. Detección de CIR segundo gemelo desde semana 12. Maduración con corticoides. Cesárea programada. Apgar 7/8. Reanimación con CPAP PEEP 5 FiO<sub>2</sub> 21%. Somatometría al nacimiento: peso 812 g (<<P3) Talla 34 cm (<P3) PC 25 cm (<P3). Antecedentes personales: distrés respiratorio leve, síndrome apneico-bradicárdico, hipoglucemia transitoria, hiperbilirrubinemia no

isoimmune, anemia multifactorial, tapón meconial, hipospadias, hernia inguinal derecha, déficit de vitamina D. En el primer cribado neonatal de HC a las 48 horas de vida el resultado fue normal, repitiéndose al mes de vida por bajo peso, con resultado positivo (TSH 217.90 mUI/ml T4 libre 0,43 ng/dl). Gammagrafía tiroidea con tiroides de tamaño y localización normales. Se instaura tratamiento sustitutivo con levotiroxina (12 µg/kg/día) con normalización progresiva de función tiroidea. En el primer gemelo el screening de hipotiroidismo fue normal en los dos controles.

**Conclusiones.** Se plantea la necesidad de instauración de un cribado de hipotiroidismo en gemelos a las dos semanas de vida con el objetivo de detectar falsos negativos del primer cribado y realizar, en caso de hipotiroidismo, un diagnóstico y tratamiento lo más precoz posible.

**MIOFIBROMA NEONATAL, A PROPÓSITO DE UN CASO.** *Fernández Morán M, González García LG, García González N, Oviedo Gutiérrez M, Vega Mata N, Villegas Rubio JA, Antuña García MJ, Fernández Colomer B.* Servicio de Pediatría y Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

**Introducción.** La existencia de masas en la cabeza y cuello de los niños supone un reto diagnóstico para el clínico. Su diagnóstico diferencial abarca desde lesiones benignas a lesiones malignas; siendo su tratamiento y seguimiento muy diferente. Describimos el caso de un neonato que presenta una masa supraciliar, cuyo diagnóstico final fue un miofibroma.

**Material y métodos.** Se presenta el caso de una recién nacida a término, que ingresa en neonatología para estudio de masa supraocular que no había sido diagnosticada en las ecografías prenatales. La exploración física fue normal, salvo por la presencia de una masa supraocular derecha de 4 x 4 cm de consistencia blanda, no adherida a planos profundos, que oculta el ojo y dificulta la apertura palpebral. La ecografía de la lesión, mostraba una masa heterogénea pero de predominio ecogénico, que media 45x40x37 mm, localizada en la región supraciliar, con extensión al párpado superior derecho. No existía extensión intraorbitaria, y el globo ocular era normal. En el interior de la lesión, existía un abundante flujo arterial y venoso. Esos datos hacían pensar en una masa de posible origen vascular (hemangioma). El resto de pruebas complementarias (hemograma y bioquímica y ecografía abdominal) fueron normales. Se le realizó una exploración oftalmológica que fue normal. Tras ser valorada también por cirugía infantil, se instauró, ante la sospecha de hemangioma, tratamiento con propanolol oral y timolol colirio. Fue reevaluada a las 48 horas tras el alta, para valorar la eficacia del tratamiento pautado, comprobando que la masa no había sufrido cambios; por lo que se decidió realizar exéresis de la masa, siendo intervenida bajo anestesia general sin incidencias. El estudio anatomopatológico de la masa reveló que se trataba de un miofibroma. La evolución está siendo favorable, siendo controlada por oncología infantil.

**Conclusiones.** El miofibroma es un tumor benigno mesenquimal, que normalmente aparece como una masa indolora y única en la piel y tejido subcutáneo de la cabeza y cuello. El tratamiento es la exéresis quirúrgica. Es importante descartar que sea una miofibromatosis. En ésta, hay múltiples lesiones que pueden afectar también a músculos, huesos y órganos internos, por lo que es preciso un seguimiento posterior.

**MANEJO CONSERVADOR DE UN NEUROBLASTOMA NEONATAL.** *Fernández Morán M, González García LG, García González N, Villegas Rubio JA, Antuña García MJ, Díaz Zabala M, Fernández Vilanova A, Coto Cotallo GD.* Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

**Introducción.** El diagnóstico diferencial de una masa suprarrenal en el periodo peri-neonatal es amplio, desde procesos benignos como la hemorragia suprarrenal y otras malformaciones; hasta malignos como el neuroblastoma. La causa más frecuente de este hallazgo es la hemorragia suprarrenal, siendo muy difícil de diferenciarlo del neuroblastoma, ya que en ocasiones puede haber un sangrado intratumoral. Presentamos el caso de un neonato con diagnóstico final de neuroblastoma congénito y seguimiento posterior conservador.

**Material y métodos.** Describimos el caso de una recién nacida a término, que ingresó en Neonatología para estudio al descubrir en la ecografía prenatal de la semana 30, una masa dependiente de la suprarrenal izquierda de 3x3 cm, con sospecha de neuroblastoma o hemorragia suprarrenal. Al nacimiento, la exploración física por aparatos era normal, sin apreciarse masas ni megalias abdominales. El hemograma y la bioquímica sanguínea eran normales. Inicialmente los análisis de catecolaminas en orina fueron normales. La ecografía abdominal mostraba una masa suprarrenal 32x38x32 mm con límites bien definidos, de ecogenicidad heterogénea compatible con hematoma suprarrenal o neuroblastoma. En la resonancia magnética se aprecia que la masa es hiperintensa en la secuencia de difusión, siendo la primera probabilidad diagnóstica un neuroblastoma, que se confirma en la gammagrafía con MIBG. Debido a los criterios clínicos de bajo riesgo, se decidió tener una actitud expectante, ya que la mayoría de los neuroblastomas neonatales tienen regresión espontánea. Durante su seguimiento por Oncología Infantil, se realizaron mediciones de las catecolaminas en orina, habiendo una elevación en la semana tres del ácido vanilmandélico y la dopamina, que disminuyeron posteriormente. Los controles ecográficos, mostraron una disminución progresiva de la masa hasta su desaparición.

**Conclusiones.** Un quinto de los neuroblastomas se diagnostican en el periodo prenatal o en los 3 primeros meses de vida. La mayoría de los neuroblastomas surgen en la glándula suprarrenal durante el 3º trimestre de gestación. Una gran parte de estos tumores están localizados y tienen características de buen pronóstico; en estos casos se aboga por observación, debido a la alta tasa de regresión, por lo que en su seguimiento se pueden valorar realizar estudios radiológicos, como ocurre en el caso que exponemos.

**LA SOSPECHA CLÍNICA POR ENCIMA DE TODO: FALSO NEGATIVO PARA FIBROSIS QUÍSTICA EN CRIBADO NEONATAL.** *Hedra Fernández A<sup>1</sup>, Crespo Valderrábano L<sup>1</sup>, Vegas Álvarez AM<sup>1</sup>, Calvo Romero C<sup>2</sup>, Zamora Martínez T<sup>3</sup>, Alonso Ramos MJ<sup>4</sup>, Centeno Malfaz F<sup>1</sup>.* <sup>1</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. <sup>2</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario. Valladolid. <sup>3</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. <sup>4</sup>Instituto de Biología y Genética Molecular. Universidad de Valladolid.

**Introducción y objetivos.** Desde la introducción en Castilla y León del programa de detección precoz de fibrosis quística (FQ) con cribado universal mediante determinación de tripsinógeno inmunorreactivo (TIR) en marzo de 1999 se han diagnosticado 58 pacientes hasta la actualidad, con una incidencia calculada de 1/4380 nacidos/año. La cifra de falsos positivos fue de 170/año. El objetivo es presentar el que hasta el momento ha sido el único caso de FQ en esta Comunidad Autónoma en el que la determinación de TIR fue negativa.

**Material y métodos.** Caso clínico. Niña de 9 años remitida a consulta de Digestivo Infantil por retraso ponderoestatural y diarrea crónica. Se revisan historia clínica, analíticas, pruebas de imagen y evolución.

**Resultados.** Niña de 9 años y cuatro meses sin antecedentes familiares ni perinatales de interés y pruebas de cribado neonatal



negativas, remitida para estudio por presentar desde el año de vida retraso ponderoestatural y deposiciones blandas diarias de color blanquecino y aspecto grasiento. Al examen físico presenta palidez cutánea, aspecto hipotrófico y hepatomegalia de 3 cm bajo reborde costal. En el estudio realizado se objetiva hipertransaminasemia leve, presente también en analíticas previas. La ecografía abdominal informa de hepatomegalia de contornos irregulares y ecogenicidad aumentada y grosera sugestiva de cirrosis hepática. Ante estos hallazgos se amplía estudio incluyendo biopsia hepática, en la que presenta hallazgos compatibles con FQ (esteatosis lobulillar, ensanchamiento de espacios porta, proliferación de conductos biliares, moderada fibrosis asociada y moderado infiltrado inflamatorio mixto de predominio crónico). Iontoforesis posterior positiva (122 mmol/L de cloruro). Se completa estudio de FQ con radiografía de tórax (hiperinsuflación y opacidades lineales), TAC torácico (bronquiectasias cilíndricas de distribución difusa), colangioRMN (vía biliar normal y esteatosis hepática difusa) y espirometría (insuficiencia respiratoria obstructiva moderada). En estudio del gen CFTR se objetiva mutación homocigota F508del. Desde el diagnóstico recibe tratamiento nutricional, digestivo y respiratorio con mejoría clínica y recuperación ponderoestatural.

**Conclusiones.** Los programas de cribado neonatal han supuesto una importante mejora en la detección precoz de muchas enfermedades por su alta sensibilidad. Sin embargo, debe mantenerse la sospecha clínica de todas estas entidades, incluso con pruebas de cribado neonatal negativas, puesto que, aunque muy infrecuentes, pueden encontrarse falsos negativos.

**INFECCIONES CONGÉNITAS, IMPORTANCIA DE UN DIAGNÓSTICO PRECOZ.** *Muñoz Lozón A, Revilla Orías MD, Gálvez Criado R, Puerta Pérez MP, Zoido Garrote E, García Aparicio C, Andrés Andrés AG, Rosón Varas M. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León.*

**Introducción.** Las infecciones congénitas tipo TORCH constituyen una importante causa de morbi-mortalidad en Pediatría. La enfermedad suele pasar inadvertida en la madre. En el recién nacido presentan una expresión clínica similar pero muy variable.

**Casos clínicos.** Presentamos una revisión de la forma de presentación de las infecciones congénitas controladas en la consulta de Infectología Pediátrica de nuestro centro en los últimos cuatro años. **Caso 1:** Seroconversión materna a toxoplasma en el tercer trimestre, tratado con Espiramicina los últimos 10 días de gestación. Recién nacido asintomático. **Caso 2:** Diagnóstico materno de sífilis durante el embarazo tratada con Penicilina G de forma incorrecta. Recién nacido asintomático. **Caso 3:** Detección de ventriculomegalia cerebral fetal con serología TORCH negativa. Postnatalmente se objetivan además calcificaciones intraparenquimatosas y quistes en la matriz germinal. Recién nacido asintomático. Diagnóstico de infección por citomegalovirus. **Caso 4:** Sospecha de CIR desde el tercer trimestre, resto de controles durante la gestación sin alteraciones. Recién nacido asintomático. Diagnóstico de citomegalovirus congénito. **Caso 5 y 6:** Embarazo gemelar, segundo gemelo con diagnóstico de CIR. Diagnóstico de infección congénita por citomegalovirus en cribado realizado por prematuridad (32 semanas), ambos asintomáticos.

**Comentarios.** La detección temprana de las infecciones congénitas es de vital importancia para iniciar el tratamiento oportuno pero no siempre es fácil. El cribado indiscriminado de infecciones TORCH es caro y con escaso rendimiento diagnóstico. Un alto índice de sospecha y el conocimiento de las características clínicas más relevantes de cada tipo de infección son fundamentales para diagnóstico precoz.

**ALCALOSIS METABÓLICA POR EXCESO DE INGESTA DE BICARBONATO.** *Cueli L, Palacios M, González E, Garde J, Naranjo C, Alegría I, Alegría E, González Lamuño D. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

**Introducción.** La alcalosis metabólica es una entidad clínica poco habitual cuya causa más frecuente es la pérdida de hidrogeniones por vía digestiva (ej. vómitos, con la consecuente pérdida de HCl) o por vía renal, secundario a pérdida de potasio (ej. hiperaldosteronismo, síndrome de Bartter). En otras ocasiones, es debido a un aumento de bicarbonato de origen exógeno, como el caso que presentamos.

**Caso clínico.** Lactante de 7 meses de vida, sin antecedentes de interés, con cuadro de 3 días de evolución de deposiciones líquidas sin productos patológicos (2-3 al día) y vómitos alimenticios, afebril, en tratamiento con suero de rehidratación oral en su domicilio, sin tolerancia oral en las últimas 24 horas y empeoramiento progresivo, con irritabilidad, decaimiento, somnolencia y rechazo de las tomas, por lo que acuden al Servicio de Urgencias para valoración. A la exploración física presenta regular estado general, muy irritable, postrado, ojeroso, con palidez cutáneomucosa, relleno capilar de 2 segundos, mucosa oral pastosa, signo del pliegue negativo, sin lesiones exantemáticas ni petequiales. Fontanela normotensa. Auscultación cardiopulmonar normal, abdomen no distendido, blando, con dolor difuso a la palpación, sin defensa ni visceromegalias, con aumento del peristaltismo intestinal. Se extrae gasometría capilar: pH 7,72, pCO<sub>2</sub> 30,5 mmHg, HCO<sub>3</sub> 42,7 mmol/L, BE 18 mmol/L, Láctico 19 mg/dl, Glu 121 mg/dl, Na 156 mmol/L, K 2,2 mmol/L, Cl 104 mmol/L; Confirmación bioquímica: Na 162 mEq/L, K 2,5 mEq/L, Cl 108 mEq/L, con Urea 96 mg/dl y Creatinina 0,98 mg/dl. Iones en orina: Na 20 mEq/L, K 81 mEq/L, Cl 35 mEq/L. Rehistoriando a la familia refieren preparar una solución de rehidratación oral casera con 3 cucharadas soperas de azúcar y 1 cucharada sopera cargada de bicarbonato sódico en un litro de agua. Ante la sospecha de alcalosis metabólica secundaria a exceso de aporte de bicarbonato se inicia rehidratación endovenosa, con corrección lenta de los parámetros bioquímicos, permaneciendo estable, con diuresis conservada (2,7 ml/kg/hora), y mejoría clínica en las primeras horas. Se completa estudio con Magnesio 2 mg/dl, Aldosterona 20,7 pg/ml (normal), Renina 26,8 pg/ml (elevado) y Actividad de renina 5,85 ng/ml/hora.

**Conclusiones.** La deshidratación hipernatrémica que presentaba nuestro paciente impidió la compensación renal del exceso de bicarbonato que recibía a través de un SRO casero. Estas condiciones llevaron a una alcalosis metabólica normoclorémica hipopotásémica. Se descarta tubulopatía, ante la natriuria y kaliuria concordantes con natremia y kaliemia, con magnesio normal e índice Ca/Cr normal, así como síndrome de Bartter, en el cual es característica la alcalosis metabólica hipoclorémica e hipopotásémica, presentando nuestro caso cloremias normales en todo momento.

**EXPOSICIÓN A LÚES INTRAÚTERO: REVISIÓN CASUÍSTICA EN LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS EN UN HOSPITAL COMARCAL.** *Rodríguez Rodríguez M, Moreno Pavón B, Fernández Martínez B, González García J, Fernández Fernández EM, Fernández González N, García González V, Gómez González B. Servicio de Pediatría. Hospital de Cabueñes, Gijón.*

**Introducción.** La sífilis, aunque prevenible y tratable a día de hoy, sigue constituyendo un problema sanitario a nivel mundial, con una incidencia estimada de 12 millones de nuevos infectados/año.

**Material y método.** Revisión descriptiva retrospectiva de los neonatos con exposición intraútero a lúes ingresados en el servicio de neonatología en los últimos 5 años. Se recogieron datos epidemiológicos, clínicos, de manejo y evolución.

**Resultados.** Se registraron 6 pacientes (4 mujeres y 2 varones), ingresados por serología positiva para *Treponema pallidum*. De ellos, 5 tuvieron gestaciones controladas y 4 fueron gestaciones a término. Dos de las madres no recibieron tratamiento durante la gestación. Para el manejo y tratamiento de los pacientes se siguieron en todo caso protocolos de la CDC. Como datos patológicos, que pudieran estar en relación con la lúes, un niño tuvo un crecimiento intrauterino retardado y otros 2 fueron prematuros de 35 semanas. A todos se les realizó analítica sanguínea y en 2 pacientes se completó chequeo de sífilis congénita (fondo de ojo, ecografía craneal y radiografía de huesos largos) sin encontrar en ningún caso hallazgos patológicos. En cuanto al tratamiento recibido, un niño no recibió tratamiento al considerar sus niveles de anticuerpos equiparables a los de la madre en el momento del parto; otro recibió una sola dosis de penicilina intramuscular por seguimiento dudoso y en los demás se completó tratamiento intravenoso durante 7-10 días (por no haber recibido tratamiento durante la gestación o ser éste considerado fracaso por no descenso de pruebas no treponémicas maternas). En todos los casos la evolución posterior fue buena, con descenso de los anticuerpos en el primer año de vida.

**Conclusiones.** En nuestra serie encontramos que la mayoría de las gestaciones con lúes materna son controladas y reciben tratamiento durante la gestación pero el seguimiento y eficacia de este tratamiento no siempre son apropiados, por lo que con frecuencia el recién nacido precisa exploraciones complementarias y tratamiento. Aunque con una serie de medidas relativamente simples aplicadas a la atención materno-fetal, las secuelas de la lúes congénita son muy escasas en nuestro medio, ésta sigue representando a día de hoy una carga de morbilidad y gasto sanitario no despreciable.

**DEPOSICIONES SANGUINOLENTAS EN EL RECIÉN NACIDO.** *Bermúdez Hormigo I, Mombiedro Arizmendi C, López Wilches M, Paz Payá T, De la Hueriga López A, Matías del Pozo V, Hernanz Sanz JL. Unidad de Neonatología. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

**Introducción.** La hemorragia digestiva baja con presencia de sangre en heces en el recién nacido, es un signo que se asocia a múltiples patologías. Es indispensable una buena anamnesis y exploración física para orientar la conducta a seguir en cada uno de los casos.

**Descripción de casos.** Exponemos cinco casos de neonatos ingresados en nuestra unidad que presentaron deposiciones sanguinolentas en un intervalo de 15 días. Tres de ellos eran recién nacidos pretérmino. En todos los casos se había administrado profilaxis antihemorrágica con vitamina K intramuscular en las primeras 24 horas de vida. Uno de ellos recibía lactancia materna exclusiva, y los 4 restantes mixta. En la exploración se observó sangrado umbilical y fisura anal en uno de los casos, siendo normal en el resto. Todos presentaban buen estado general. Se solicitó analítica sanguínea con bioquímica, hemograma y coagulación que fueron normales. En el estudio inicial de heces se solicitó cultivo de rotavirus, adenovirus y bacterias que fueron negativos; se amplió el estudio con determinación de parásitos, enterobacterias y *Clostridium difficile* que resultaron negativos igualmente. En los tres primeros casos se incluyó un Rast a proteínas vacunas, que resultó negativo; no obstante se recomendó dieta exenta de proteínas vacuna a la madre y en los dos niños que recibían lactancia mixta se sustituyó la fórmula por hidrolizado de proteínas. Todos los neonatos evolucionaron favorablemente con normalización de las deposiciones.

**Conclusiones.** Dada la agrupación de casos en un intervalo corto de tiempo y descartando otras causas podemos concluir el origen infeccioso como posible etiología, aunque no recibimos confirmación microbiológica.

**Moderadores:** Sonia de Arriba y María José Hernández Lozano

**NEUMONÍAS ADQUIRIDAS EN LA COMUNIDAD EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE SALAMANCA.** *Sánchez-Villares Lorenzo C, Fernández Luis S, Álvarez Álvarez N, Roncero Toscano M, Castro Corral L, Abad Moreno N, Serrano Ayestarán O, Sánchez Granados JM. Servicio de Urgencias Pediátricas. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.*

**Introducción y objetivos.** La neumonía adquirida en la comunidad (NAC) es una causa importante de morbi-mortalidad en niños, con una incidencia global anual en países desarrollados de 14.5 por 100.000 habitantes entre 0 y 16 años. El objetivo fue analizar las características clínicas, epidemiológicas; así como el diagnóstico y tratamiento de los pacientes con NAC, diagnosticados en el Servicio de Urgencias Pediátricas del Hospital de Salamanca.

**Materiales y métodos.** Estudio transversal y observacional de las NAC diagnosticadas en pacientes entre 0 y 14 años entre el 1 de septiembre de 2013 y 31 de Agosto 2014. Se analizaron los datos obtenidos mediante el programa estadístico SPSS 20.

**Resultados.** La muestra fue de 107 pacientes, 66% menores de 6 años. 55 precisaron ingreso, 14 de ellos por neumonía atípica (NA) por *Mycoplasma pneumoniae* (Mp), frente 7 y 6 casos los dos años previos. El 86% presentaban fiebre, 48% distrés respiratorio y 38% hipoxemia. 9 casos se asociaban a dolor abdominal, y en uno el dolor abdominal era la única manifestación. El 76% con auscultación pulmonar patológica. El 50% de las radiografías eran compatibles con patrón alveolar, el resto con patrón intersticial o bronconeumonía. Se obtuvo el diagnóstico etiológico en 26 pacientes, 22 mediante serologías de NA (19 por Mp); 3 por neumococo (hemocultivo, antígeno en líquido pleural, antígeno en orina) y uno con tuberculosis pulmonar. El 32% recibió antibioterapia empírica para NA, 21% para neumonía indeterminada y 45% para neumonía típica. De los últimos, el 46% precisaron añadir posteriormente macrólidos por no mejoría clínica. En 7 se complicó con derrame pleural. De las 40 serologías solicitadas, el 50% eran IgM positivas para Mp (19% de la muestra total). De las NAC por Mp, el 43% fueron tratadas inicialmente como neumonía típica; un caso se asoció a Síndrome de Stevens-Johnson y otro a glomerulonefritis aguda postinfecciosa (GNAP).

**Conclusiones:**

- Se observó mayor incidencia de NAC por Mp ingresadas con respecto a los 2 años previos.
- Varios pacientes con NA confirmada por serología, cumplían criterios de neumonía típica. En estos pacientes, habría que valorar iniciar tratamiento empírico frente a ambas etiologías, aunque se necesitan otros estudios concluyentes. Así mismo ante la mala evolución de un paciente con sospecha de neumonía típica con tratamiento empírico adecuado, se debe sospechar complicación o en el contexto de brote epidémico de Mp, añadir un antibiótico con buena respuesta frente al mismo.

**LACTANTE CON ESTRIDOR SÚBITO. NO TODO ES CRUP.** *Arribas Arceredillo M<sup>1</sup>, Valencia Soria MC<sup>1</sup>, Pérez Gutiérrez E<sup>1</sup>, Puente Montes S<sup>1</sup>, Crespo Valderrábano L<sup>1</sup>, Sánchez Garrido M<sup>1</sup>, Vegas Álvarez AM<sup>1</sup>, Herrero Agustín J<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Servicio Pediatría, <sup>2</sup>Servicio Otorrinolaringología. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.*

**Objetivos.** El estridor es un síntoma de obstrucción de vía aérea superior. La obstrucción de vía aérea puede estar localizada a nivel

supraglótico, glótico o infraglótico. La presentación clínica de estridor en el lactante varía considerablemente y debe ser considerado como un síntoma importante, de potencial obstrucción vital de la vía aérea e implicar una conducta diagnóstica y terapéutica precoz. Su etiología es múltiple y resulta indispensable el análisis semiológico exhaustivo y la realización de estudios complementarios. Esto nos permite confirmar el carácter del estridor, apreciar su gravedad y proponer una conducta diagnóstica y terapéutica adecuada.

**Material y métodos.** Caso clínico. Lactante de 12 meses que acude a Urgencias Pediátricas de nuestro centro por presentar estridor inspiratorio. Se revisaron historia clínica, analítica, pruebas de imagen, tratamiento realizado y evolución.

**Resultados.** Se presenta lactante de 12 meses con estridor de predominio inspiratorio intermitente de mes y medio de evolución. Antecedente de posible atragantamiento con hueso de lechazo unas horas antes de comenzar con la clínica. Es atendido en urgencias en varias ocasiones descartando la presencia de cuerpo extraño en vía aérea tras realización de fibroscopia. Por lo que, es tratado de forma ambulatoria con sospecha de laringitis. Presenta empeoramiento del cuadro precisando ingreso hospitalario. El paciente es ingresado en planta presentando mejoría parcial con tratamiento médico. Tras pruebas complementarias, se repite fibroscopia donde objetiva una masa compatible con hemangioma retrocricoideo juvenil y es trasladado a Servicio de Otorrinolaringología del hospital de referencia para cirugía. Durante el abordaje quirúrgico se evidencia granuloma retrocricoideo por cuerpo extraño (hueso de lechazo) y se procede a la extirpación del mismo con desaparición de la clínica posterior.

**Conclusiones.** Ante un lactante con estridor persistente debemos hacer un diagnóstico diferencial amplio que incluya el cuerpo extraño en vía aérea y otros cuadros como crup laríngeo, epiglotitis, disfonías o afonías, etc. Es muy importante realizar una anamnesis detallada para poder orientar la actitud diagnóstica y terapéutica que llevaremos a cabo. En el caso descrito, a pesar de la sospecha clínica, las pruebas diagnósticas descartaban la presencia de cuerpo extraño y sugerían la presencia de hemangioma retrocricoideo por lo que se lleva a cabo la intervención quirúrgica en la que finalmente se objetiva la presencia de granuloma retrocricoideo por el hueso de lechazo.

**HEMORRAGIA ALVEOLAR DIFUSA EN UN LACTANTE DE UN MES EN RELACIÓN A PROTEÍNAS DE LECHE DE VACA: SD. DE HEINER.** *Guevara Caviedes N, Zoido Garrote E, García Aparicio C, Puerta Pérez P, García Ruiz de Morales JM, Naranjo Vivas D, Gómez Sáez F, Oulego Erroz I. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León.*

**Introducción.** El síndrome de Heiner (SH) es una bronconeumopatía por hipersensibilidad a la leche de vaca, no mediada por IgE, que cursa con episodios recurrentes de hemorragia pulmonar, hemosiderosis y anemia ferropénica. Su diagnóstico se apoya en la clínica descrita junto con una prueba positiva de precipitinas contra la proteína de la leche de vaca y la mejoría clínica con la eliminación de la dieta de la leche de vaca. Apenas existen casos descritos en las últimas décadas.

**Caso clínico.** Varón de un mes sano que de forma aguda tras una toma de leche artificial presenta sangrado en cavidad bucal seguido de cianosis y parada cardiorrespiratoria constatada por una enfermera que se encontraba presente, quien inicia RCP básica con recuperación de la circulación espontánea a los 2 minutos. Es trasladado a UCIP. A su llegada está pálido e inestable cardiorrespiratoriamente. La radiografía de tórax muestra infiltrados alveolares difusos bilaterales compatibles con hemorragia alveolar. Precisa intubación y ventilación mecánica. Se consideraron como posibles causas la hemosiderosis

pulmonar idiopática (HPI), capilaritis pulmonar o SH. Por ello se administró metilprednisolona a dosis de 4 mg/kg/día y se retiró de la dieta las proteínas de leche de vaca. El TC pulmonar fue compatible hemorragia alveolar difusa sin evidenciarse lesiones estructurales ni malformaciones vasculares pulmonares. Se realizó broncoscopia con LBA que mostró >95% de macrófagos con abundantes hemosiderofagos confirmando el diagnóstico de hemorragia alveolar. La evolución posterior fue buena, extubándose a los 7 días sin recurrencia de la hemorragia. Se realizó estudio inmunológico completo hallándose título elevado de precipitinas IgG contra leche de vaca, leche de vaca f2, caseína f76,  $\alpha$ -lactoalbumina f7 y  $\beta$ -lactoalbumina f78, en comparación con el suero materno con IgE específicas de leche de vaca negativas. Además presenta títulos elevados de inmunocomplejos circulantes que son negativos en la madre. El resto de los estudios inmunológicos fueron normales. El paciente permaneció asintomático en los 7 meses de seguimiento con el hidrolizado y descenso de la pauta de corticoides.

**Comentarios.** Ante un lactante expuesto a proteína de leche de vaca con infiltrados pulmonares recurrentes y/o hemorragia pulmonar y anemia ferropénica hay que considerar la posibilidad de SH. El cuadro clínico es indistinguible de la HPI. Solo el estudio inmunológico y la respuesta a la exclusión de las proteínas de la leche de vaca permiten confirmar el diagnóstico.

**ANILLOS VASCULARES: COMPARACIÓN DE DOS CASOS CLÍNICOS PECULIARES.** *Hortal Benito-Sendín A<sup>1</sup>, Plata Izquierdo B<sup>1</sup>, García-Cuenllas Álvarez L<sup>1</sup>, Torres Peral R<sup>1</sup>, Roncero Toscano ML<sup>1</sup>, García Suquía M<sup>1</sup>, Santos Montón C<sup>2</sup>, García Serrano E<sup>1</sup>.* <sup>1</sup>Servicio de Pediatría, <sup>2</sup>Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Clínico Universitario de Salamanca.

**Introducción.** El arco aórtico derecho (AAD) es una entidad rara secundaria a una involución anómala del doble arco aórtico embriológico. Sus variantes pueden condicionar sintomatología compresiva por formación de anillos vasculares alrededor de la tráquea y/o esófago. Presentamos dos casos clínicos de diagnóstico prenatal de AAD y su seguimiento postnatal.

**Casos clínicos.** *Caso 1:* Paciente en seguimiento cardiológico por diagnóstico fetal de AAD. En ecocardiografías postnatales se observa un corazón estructuralmente normal con un arco aórtico situado a la derecha de la tráquea, con primer tronco orientado hacia a la izquierda. En el plano subcostal se aprecia aorta abdominal a la izquierda de la columna. Permanece asintomática hasta los 3 años, momento en el que es valorada en Consulta de Digestivo por atragantamientos ocasionales y tos crónica. Se realiza un tránsito esofagogastroduodenal que muestra una compresión extrínseca posterior al esófago atribuible a un AAD. La valoración por TAC posterior confirma un AAD con troncos supraaórticos en espejo que no forma anillo vascular (no se evidencia anillo ductal) pero comprime el esófago. Se ha mantenido conducta expectante dado el riesgo-beneficio de una intervención frente a convivir con una disfagia ocasional. *Caso 2:* paciente recién nacida valorada en consulta de cardiología infantil por diagnóstico fetal de anillo vascular completo consistente en AAD y arteria subclavia aberrante, sin otras malformaciones asociadas. Valorada al nacimiento y al mes de vida, se encuentra asintomática, por lo que por el momento se mantiene conducta expectante.

**Conclusiones.** El diagnóstico fetal de AAD obliga a un seguimiento postnatal del paciente para descartar clínica por compresión y anomalías cardíacas asociadas. La sola presencia de un anillo vascular no justifica su intervención, ya que la sintomatología, si ocurre, tiende a mejorar con el crecimiento.



## ADMINISTRACIÓN DE HELIOX MEDIANTE SISTEMA DE ALTO FLUJO EN LA BRONQUIOLITIS GRAVE. *Tapia Gómez AM, Onoda M, Sánchez Granado JM, Serrano Ayestarán O, González Salas E, Gómez De Quero Masía P, Fernández Carrión F, Payo Pérez R. Hospital Universitario de Salamanca.*

**Introducción.** Las medidas de soporte son la base del tratamiento de la bronquiolitis aguda, incluyendo cualquier medida para asegurar una oxigenación adecuada y la disminución del trabajo respiratorio. El papel del Heliox en el manejo de esta patología no está definido aunque en casos seleccionados podría ser beneficioso. Así mismo, se han comunicado datos sobre la utilidad de oxigenoterapia de alto flujo. Sin embargo, el uso combinado de estas dos terapias no está documentado y permanece incierto.

**Material y métodos.** Estudio retrospectivo de lactantes ingresados en la unidad de cuidados intensivos pediátrica (UCIP) con diagnóstico de bronquiolitis por VRS durante las epidemias comprendidas entre 2010 y 2014, a los que se les aplicó durante algún momento del ingreso, Heliox mediante sistema de alto flujo. Se registraron la frecuencia respiratoria, frecuencia cardíaca, saturación periférica de oxígeno y capnografía transcutánea para su posterior análisis en el momento de inicio de la terapia, en la primera hora y a las tres horas. Para el análisis estadístico se utilizó el test de t-student con una diferencia significativa de  $p < 0.05$ .

**Resultados.** Se incluyeron un total de 14 pacientes. Las indicaciones del uso de Heliox en alto flujo fueron: 1 caso de fracaso de oxigenoterapia en alto flujo, 4 casos de fracaso de Heliox, 8 casos en los que se inició Heliox mediante alto flujo sin otro soporte respiratorio previo y 1 caso de rescate tras extubación. Tras su administración se registró una mejoría significativa en los parámetros mencionados anteriormente en todos los sujetos, salvo en uno de ellos que requirió ventilación mecánica no invasiva (VMNI) modo BIPAP antes de las 3 horas. Además uno de los pacientes, a pesar de presentar mejoría significativa en las variables recogidas, precisó posteriormente cambio de soporte respiratorio a VMNI modo BIPAP.

**Conclusiones.** La administración de Heliox mediante cánulas nasales de alto flujo podría ser eficaz en el tratamiento de la insuficiencia respiratoria secundaria a bronquiolitis. En nuestra experiencia, resultó una alternativa eficaz tanto de primera elección como de rescate ante fracasos de la ventilación no invasiva y de la extubación salvo en dos casos.

## ESOFAGITIS EOSINOFÍLICA: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y EPIDEMIOLÓGICAS DE LOS PACIENTES DIAGNOSTICADOS EN LOS ÚLTIMOS CINCO AÑOS EN EL ÁREA DE SALUD DE VALLADOLID OESTE. *Hedra Fernández A, Vegas Álvarez AM, Crespo Valderrábano L, Puente Montes S, Pérez Gutiérrez ME, Alcalde Martín C, Centeno Malfaz F. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.*

**Introducción y objetivo.** La esofagitis eosinofílica (EE) es una entidad de reciente descripción, con una incidencia creciente en nuestro medio. El objetivo del presente estudio es conocer el número de pacientes diagnosticados de EE en nuestro medio describiendo sus antecedentes, evolución clínica y tratamiento.

**Material y método.** Estudio retrospectivo descriptivo de la muestra de pacientes diagnosticados de EE entre el 01/10/2009 y el 01/10/2014 en el Área de Salud de Valladolid Oeste. Recogida de datos a partir de historias clínicas. Análisis estadístico mediante SPSS 18.0.

**Resultados.** Se recogen 14 casos (64% varones). La edad media al diagnóstico es de 10,3 años ( $DE \pm 2,8$ ), presentando antecedentes

familiares de primer grado de alergia ambiental (61,5%), dermatitis atópica (35,7%), asma (7,7%) o alergia a alimentos (7,7%), pero ninguno de ellos de EE. Entre los antecedentes personales, los pacientes habían presentado rinoconjuntivitis (35,7%), asma (28,6%) y dermatitis atópica (21,4%). El 21,4% de los pacientes había tenido alergias alimentarias ya superadas. Al diagnóstico el 21,4% era alérgico al huevo y el 42,9% a algún otro alimento (pescado, marisco o frutos secos). El 50% era alérgico a algún tipo de polen y el 35,7% a algún otro tipo de alérgeno ambiental. En ningún paciente se constató déficit de IgA. La mediana de tiempo de sintomatología previa al diagnóstico fue de 6 meses (RI 16,5). Los síntomas al diagnóstico fueron: atragantamiento (53,8%), dis-fagia (53,8%), impactación alimentaria (30,8%), abdominalgia (30,8%), regurgitación (23,1%), pirosis (15,4%) y vómitos (7,7%). Los hallazgos endoscópicos al diagnóstico fueron estrías longitudinales (84,6%), punteado blanquecino (69,2%), traquealización mucosa (53,8%), estenosis (7,7%) y erosiones (7,7%). En todos los casos se contabilizaron más de 20 eosinófilos por campo. Todos ellos recibieron tratamiento médico con fluticasona deglutida durante al menos dos meses, asociados a inhibidores de la bomba de protones en el 84,6% de los casos. Se instauró dieta de restricción alimentaria en el 61,5% según las pruebas complementarias de alergias. El 38,5% presentó recaída en una media de 14,2 meses desde la finalización del tratamiento, indicándose una segunda endoscopia en todos los pacientes de este grupo tras un tiempo medio de 20 meses desde la primera endoscopia.

**Conclusiones.** La EE es una entidad que afecta predominantemente a varones y se asocia a alergia alimentaria o ambiental. Su presentación clínica es variada e inespecífica por lo que puede retrasarse el diagnóstico si no se cuenta con un adecuado margen de sospecha. El tratamiento médico y dietético es efectivo, aunque existe un alto porcentaje de recurrencia.

## DÉFICIT DE GLUCOSA 6 FOSFATO DESHIDROGENASA EN PACIENTE CON PROCESO INFECCIOSO. *Del Villar Guerra P, Man-soro Ruiz de la Cuesta R, Santamaría Marcos E, Bartolomé Albistegui MJ, Bartolomé Cano ML, Camina Gutiérrez AB, Barbadillo Izquierdo E. Servicio de Pediatría. Hospital Santos Reyes. Aranda de Duero, Burgos.*

**Objetivo.** La deficiencia de la glucosa 6 fosfato deshidrogenasa (G6PD) es el trastorno enzimático más frecuente del glóbulo rojo. Tanto la disminución como la ausencia de la actividad enzimática aumenta la vulnerabilidad de los glóbulos rojos al estrés oxidativo provocado por algunos fármacos o ingesta de habas. Nuestro objetivo es presentar el caso de un niño que debutó como crisis hemolítica aguda debida a favismo.

**Material y métodos.** Descripción y revisión de un caso.

**Resultados.** Presentamos el caso de un paciente varón de 3 años valorado en urgencias por presentar marcada palidez mucocutánea, coluria, hiporexia y dolor abdominal. *Antecedentes familiares y personales:* primer hijo de padres sanos, procedentes de Marruecos. Actualmente viven en España. Embarazo y parto sin incidencias, resto sin aspectos reseñables. *Antecedentes patológicos de interés:* ingresado a los 2 años por anemia (Hb 6,3 g/dl, VCM 69 f/L y Hto 20%) e hiperbilirrubinemia de 62 mg/dl como consecuencia de una hepatitis A. *Exploración física:* afebril, pálido, soplo sistólico II/VI, sin otras alteraciones. Peso 11,6 kg, T<sup>3</sup> 37,4°C, frecuencia cardíaca 145 lpm, TA 134/64. *Exploraciones complementarias:* Se objetiva anemia (Hb 7,8 g/dl, Hto 24%), VCM 77 fL, reticulocitos totales 191 (5,8%), sin alteraciones en las otras series hematológicas. Frotis periférico: cuerpos de Heinz. PCR: 2 mg/L. Bioquímica: bilirrubina total 3,1 mg/dl, directa 0,72 mg/dl, indirecta 2,38 mg/dl. Metabolismo del hierro: ferritina elevada, resto normal. Haptoglobina 0 mg/dl, LDH 725 U/L, vitamina B 12 321 pg/ml y ácido fólico 14,2

ng/ml. Coagulación, orina y gasometría: normales. Coombs directo total: negativo. Serologías negativas. *Evolución:* ante la sospecha de anemia hemolítica sin filiar se rehistoria a la familia refiriendo ingesta de habas el día anterior al ingreso. Se amplía el estudio de anemia hemolítica confirmando nuestra sospecha de favismo ya que el estudio de la actividad enzimática de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa resultó positivo. La evolución clínico-analítica del paciente ha sido satisfactoria.

**Conclusiones.** En la edad pediátrica la causa más frecuente de anemia es la ferropenia y en el contexto de una infección es la parainfecciosa. La causa más común de anemia hemolítica aguda en pacientes con déficit de G6PD es la infección (*Salmonella* spp, *E. coli*, Spt beta hemolítico, *Rickettsia* spp, virus de la hepatitis e *Influenza A*). Las manifestaciones clínicas en la edad pediátrica de la deficiencia de G6PD pueden ser muy variables por lo cual es necesario tenerlas presente dentro del diagnóstico diferencial de las anemias hemolíticas.

**DEFICIENCIA DE GLUCOSA 6 FOSFATO DESHIDROGENASA EN NIÑO CON SÍNDROME DE DOWN. REPORTE DE UN CASO.** *Mombiedro Arizmendi MC, Bermudez Hornigo I, Alonso Jiménez T, Guillén Pérez MA, Velasco Morgado R, Abad Arevalillo S, González García H, Álvarez Guisasaola FJ. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario. Valladolid.*

**Introducción.** La deficiencia de la glucosa 6-fosfato deshidrogenasa es un trastorno enzimático del glóbulo rojo de herencia recesiva ligada al cromosoma X. Esta enzima protege al eritrocito frente a situaciones de estrés oxidativo y si se encuentra disminuida o ausente se produce la rápida desnaturalización y precipitación de la hemoglobina en su interior causando hemólisis. Afecta con mayor frecuencia a regiones del Mediterráneo, Arabia y Asia. Su diagnóstico definitivo precisa de la demostración de la actividad reducida de la enzima.

**Objetivo.** Presentar el caso de un niño con síndrome de Down procedente de América latina, que debutó como crisis hemolítica severa debida a favismo y proceso infeccioso concomitante.

**Caso clínico.** Varón 11 meses de vida, natural de Ecuador. Antecedente de síndrome de Down e hiperbilirrubinemia en el periodo neonatal sin causa evidente. No tiene historia familiar de anemia hemolítica ni de consanguinidad. Debutó con un cuadro de ictericia y anemia severa con cifras mínimas de hemoglobina de 5g/dl, hematocrito de 15%, VCM de 103 fl y reticulocitos del 9,11%. Presentó repercusión hemodinámica moderada que precisó transfusión de concentrado de hemafías. Se detectó en la anamnesis ingesta de habas las 48 horas previas junto un proceso febril concomitante. La primera determinación cualitativa de la enzima Glucosa 6 fosfato deshidrogenasa fue normal, pero en su nueva determinación a las 6 semanas fue compatible con el déficit.

**Conclusión.** La deficiencia de G6PD puede ser muy variable, puede presentarse a cualquier edad, afectar a cualquier etnia y asociarse a cromosopatías Su expresión clínica cursa desde anemia crónica a crisis hemolíticas severas por lo cual es imprescindible tenerla en cuenta dentro del diagnóstico diferencial de las anemias hemolíticas. La determinación de la actividad de la enzima debe repetirse varias semanas después de la crisis hemolítica y normalización de la cifra de reticulocitos para evitar errores diagnósticos.

**SISTEMA DE NOTIFICACIÓN Y APRENDIZAJE PARA LA SEGURIDAD DEL PACIENTE. ESTRATEGIA EN PEDIATRÍA.** *Guerra Díez JL, Rodríguez Cundín MP\*, Mozota Ortiz JR\*, Cabero Pérez MJ, Álvarez Álvarez C, Álvarez Granda L. Servicio de Pediatría, \*Servicio de Preventiva. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

**Introducción.** Cumpliendo con el plan de calidad del Sistema Nacional de Salud, en el marco de la Estrategia de Seguridad del Paciente, se está implantando en los Hospitales sistemas de notificación de eventos adversos en pacientes y sus medidas correctoras.

**Objetivo.** Describir el cronograma de implantación del sistema de notificación de eventos adversos. Analizar las notificaciones realizadas en el Servicio de Pediatría. Mejorar la seguridad de los pacientes a partir del análisis de situaciones o incidentes que pueden desencadenar o no daño en el paciente.

**Método.** Sistema informatizado de notificación de incidentes y/o eventos adversos. El Servicio de Pediatría forma parte de la comisión de análisis de eventos adversos liderado desde el Servicio de Medicina Preventiva. La notificación es voluntaria, anónima y asegura la confidencialidad de profesional y paciente.

**Descripción.** Durante el mes de abril de 2012 y previo a la puesta en marcha del sistema se realizó una formación exhaustiva a las personas que forman parte del grupo de análisis, en los que figuran "gestores del sistema", con capacidad de acceder a las notificaciones. Posteriormente se realiza una divulgación en cascada a todas las unidades y servicios del hospital, de forma práctica y sentando claras las bases del sistema. Inicio y puesta en marcha del sistema en mayo de 2012. Mensualmente se realiza una reunión en la que los miembros del grupo del sistema de notificación analizan y plantean sistemas de corrección que son plasmados posteriormente en la práctica clínica. (Fig. 4). En el servicio de Pediatría se han realizado 9 notificaciones; 3 por problema en traslado de muestras al laboratorio, 2 relacionadas con la identificación del paciente, 2 por error en la comunicación entre unidades o transmisión de información, 1 por material inadecuado (vía periférica), 1 por problema de fármaco procedente de farmacia; 8 realizadas desde la unidad de Urgencias, 1 desde hospitalización. Todas han sido analizadas por el núcleo de seguridad y trasladadas a la Jefatura de Pediatría. Se han realizado medidas correctoras a través de protocolos de identificación de pacientes y registro adecuado de muestras.

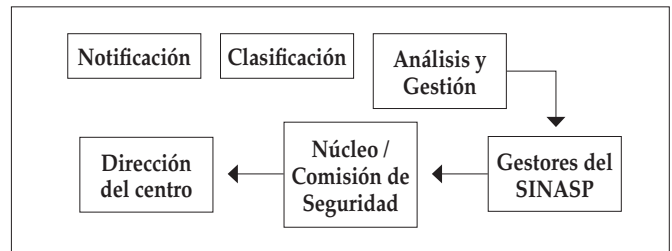


Figura 4.

**Comentarios.** Los sistemas de notificación de eventos adversos permiten identificar problemas relacionados con la práctica clínica diaria, analizarlos e implantar medidas correctoras. Es necesario extender entre los profesionales sanitarios la cultura de seguridad de notificar para el análisis, aprendizaje e implementación de mejoras a nivel local que permita reducir la posibilidad de producir un evento adverso.

Sábado 8 de noviembre - Sala 2.7

*Moderadores:* José Sánchez Granados y Teresa de la Calle

**MANIFESTACIONES MUCOCUTÁNEAS POR MYCOPLASMA PNEUMONIAE.** *Fernández Luis S, Sánchez-Villares Lorenzo C, Álvarez Álvarez N, Élices Crespo R, Martínez Figueira L, del Rey Tomás Biosca M, Mendoza Sánchez MC, Sánchez Granados JM. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Salamanca.*

**Introducción.** *Mycoplasma pneumoniae* es una causa importante de neumonía adquirida en la comunidad. Se han descrito manifestaciones extrapulmonares, entre ellas las mucocutáneas, que aparecen en el 12-20% de las infecciones por dicho patógeno.

**Objetivo, materiales y métodos.** Estudio observacional y prospectivo, durante el periodo de septiembre de 2013 a septiembre de 2014. El objetivo fue analizar las características clínicas y la evolución de los pacientes con afectación mucocutánea, atribuible a infección aguda por *Mycoplasma* confirmado por serología en el Hospital Universitario de Salamanca.

**Resultados.** **Caso 1: Dermatitis neutrofílica.** Paciente de 11 años con lesión ulcero-costrosa en mucosa labial, lesiones nodulares, eritemato-violáceas, dolorosas en miembros inferiores y fiebre. No síntomas constitucionales. Las lesiones progresaron hacia placas eritemato-violáceas y ampollas de hasta 4 cm. Presentaba aumento de reactantes de fase aguda, *Streptococcus pyogenes* positivo en faringe, serología positiva para *M. pneumoniae* y dermatitis neutrofílica compatible con síndrome de Sweet en la biopsia. El resto de pruebas fueron negativas incluido frotis de sangre periférica. Se trató con amoxicilina-clavulánico, azitromicina y corticoides durante 2 semanas con escasa respuesta. Actualmente en tratamiento con Ciclosporina. **Caso 2: Síndrome de Stevens-Johnson (SSJ).** Niño de 8 años tratado con azitromicina por neumonía atípica que ingresa por decaimiento, lesiones vesiculo-ulcerosas en mucosa labial, glándula y conjuntiva, con alguna lesión vesiculosa aislada en tronco y miembros. Presentaba aumento de reactantes de fase aguda y serología positiva para *M. pneumoniae*. El resto de estudios microbiológicos fueron negativos, incluyendo PCR para VHS en mucosa oral. Se trató con fluidoterapia, analgesia y corticoides tópicos, con buena evolución. **Caso 3: Eritema nodoso (EN).** Niño de 8 años con lesiones nodulares, violáceas y dolorosas en ambas regiones pretibiales, sin otros síntomas. Previamente, recibió tratamiento con azitromicina por faringoamigdalitis. Presentó serología positiva para *M. pneumoniae* y prueba de tuberculina negativa. Progresivamente presentó fiebre y nuevas lesiones en cara posterior de piernas y glúteos, precisando tratamiento con corticoide para su resolución.

**Comentarios.** Ante manifestaciones mucocutáneas sin causa aparente, aisladas o asociadas a clínica respiratoria, debemos pensar en *M. pneumoniae* como posible etiología. *Mycoplasma* no es la causa más frecuente en ninguna de las tres entidades, pero está descrita como probable en todas ellas, principalmente en el SSJ. En el caso presentado de dermatitis neutrofílica, no podemos asegurar que la infección por *M. pneumoniae* sea la única responsable del cuadro. Hay que descartar otras enfermedades asociadas, principalmente hematológicas o inflamatorias que pueden manifestarse posteriormente, por lo que es necesario el seguimiento de estos pacientes.

**INFECCIONES OSTEOARTICULARES EN LA INFANCIA. REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA.** González García J, Calle Miguel L, Pérez Méndez C, García Norriella B, Fernández Martínez B, Rodríguez Rodríguez M, Moreno Pavón B, García González V. Servicio de Pediatría. Hospital de Cabueñes. Gijón.

**Objetivos.** Análisis de las infecciones osteoarticulares en la población pediátrica en un hospital de nivel II-B y sus características clínicas.

**Material y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo a partir de la revisión de las historias clínicas de los pacientes pediátricos diagnosticados de infecciones osteoarticulares en el Hospital de Cabueñes (Gijón, Asturias) entre el 1 de junio de 2013 y el 30 septiembre de 2014. Se estudiaron los antecedentes personales, hallazgos clínicos y pruebas complementarias, tratamiento recibido y evolución clínica.

**Resultados.** Se registraron 5 casos de infecciones osteoarticulares (dos osteomielitis, dos piomiositis y una artritis séptica) en niños con edades entre 18 meses y 12 años (mediana 8 años). En 3 casos había antecedente de traumatismo leve en la zona afectada. La artritis séptica debutó como claudicación de la marcha y fiebre de un día de evolución; el resto presentó clínica osteomuscular entre 1-4 días de evolución y posterior aparición de fiebre, con al menos 24 horas de diferencia. Dos pacientes presentaban signos inflamatorios locales. Se detectaron entre 8.480 y 23.800 leucocitos/mm<sup>3</sup> en sangre periférica (mediana de 9.150 células/mm<sup>3</sup>, 74% neutrófilos) y valores de proteína C reactiva (PCR) entre 21,3 y 132,9 mg/L (mediana 76,8 mg/L) y de Velocidad de Sedimentación Globular (VSG) entre 20 y 105 mm (mediana de 55 mm). Fueron confirmatorias para el diagnóstico la realización de una gammagrafía ósea en un caso (osteomielitis del tarso), resonancia magnética en tres (piomiositis del obturador externo y del cuadrado femoral y osteomielitis del fémur) y el análisis bioquímico del líquido sinovial en la artritis séptica de la rodilla. Se solicitó hemocultivo en todos los pacientes, siendo positivo en uno (*Staphylococcus aureus*). Todos los casos recibieron antibioterapia intravenosa empírica adecuada entre 10 y 14 días, con mejoría clínica y normalización de los reactantes de fase aguda, completando entonces con antibioterapia oral entre 22 y 29 días de tratamiento. La evolución clínica hospitalaria y en el seguimiento posterior realizado en Consultas Externas fue favorable, no detectándose secuelas osteoarticulares en ningún paciente hasta el momento actual.

**Conclusiones.** Las infecciones osteoarticulares son infrecuentes en la infancia, pero importantes por la posibilidad de secuelas permanentes. La clínica insidiosa e inespecífica nos obliga a mantener un alto índice de sospecha para la solicitud de pruebas de imagen y el inicio de una antibioterapia intravenosa precoz. En nuestro estudio, el parámetro analítico más sensible fue el aumento de los reactantes de fase aguda; solo se obtuvo un hemocultivo positivo.

**ENFERMEDAD DE KAWASAKI CON AFECTACIÓN MULTIORGÁNICA.** Hedrera Fernández A, Alcalde Martín C, Vegas Álvarez AM, Puente Montes S, Silva Rico JC\*, Fraile Astorga G, Salamanca Zorzuela B, Centeno Malfaz F. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. \*Centro de Salud de Laguna de Duero. Valladolid.

**Introducción.** La enfermedad descrita por Kawasaki en 1960 cuenta con unos criterios diagnósticos clásicos de fiebre y signos mucocutáneos. Además, la vasculitis de vasos pequeños y medianos subyacente puede dar lugar a complicaciones multiorgánicas como las que se describen en el presente caso.

**Caso clínico.** Niña de 19 meses, sin antecedentes relevantes, remitida desde su Centro de Salud por presentar desde hace 48 horas fiebre (39,5°C), adenopatía laterocervical derecha de 3x2 cm de consistencia leñosa, exantema macular circinado y leve hiperemia conjuntival bilateral no exudativa. Se mantiene tratamiento antibiótico previo, persistiendo fiebre, con elevación de PCR hasta 285 mg/L. Al ingreso presenta clínica renal de hematuria, proteinuria en rango no nefrótico, edemas en palmas y plantas, tensión arterial en límite alto (125/86 mmHg) e hiponatremia (129 mmol/L), con función renal y diuresis conservadas. Descartadas las posibles causas de síndrome nefrítico, se restringen los aportes hídricos, con resolución del cuadro renal a los cinco días. Desde el punto de vista hepático, al ingreso presenta patrón de colestasis, que resuelve espontáneamente a las 24 horas. Al cuarto día de ingreso, inicia insuficiencia cardíaca, presentando edemas, taquicardia sinusal, taquipnea, elevación de BNP (929 pg/ml), troponina I (0,44 ng/ml) y dímero D (3.226 ng/ml). En la ecocardiografía se objetivan signos de miopericarditis aguda (derrame



pericárdico 5 mm, insuficiencia tricuspídea y mitral leve/moderada sin afectación coronaria. Hematológicamente, presentó anemia normocítica normo/microcítica y trombocitosis transitorias durante el ingreso. A los cinco días de fiebre, añade a la clínica inicial induración de palmas y plantas, orofaringe hiperémica, lengua aframbuesada y, finalmente, descamación periungueal en manos, cumpliendo así los criterios clásicos de Kawasaki e iniciándose tratamiento con gammaglobulina intravenosa y ácido acetilsalicílico a dosis antiagregantes. Buena respuesta al tratamiento, permaneciendo afebril desde la primera dosis de gammaglobulina, con normalización progresiva clínica y analítica (descenso de BNP a 131 pg/ml, troponina I a 0,03 ng/ml, PCR<1). Ante la afectación multisistémica se pauta tratamiento con prednisona oral. En ecocardiograma de control a las 2 semanas del cuadro tras suspensión de la prednisona se objetivó un aumento ligero (4 mm) del derrame pericárdico por lo que se reinició el tratamiento corticoideo con pauta descendente posterior prolongada, con normalización en controles posteriores.

**Conclusiones.** La enfermedad de Kawasaki se caracteriza por una vasculitis que da lugar a un cuadro general inflamatorio con afectación principalmente cardíaca –sobre todo coronaria, pero no en todos los casos–, si bien puede presentar afectación multiorgánica (cardíaca, renal, hepática, hematológica) que puede llevar a confusión y retrasos diagnósticos. La instauración precoz del tratamiento con gammaglobulina intravenosa consigue la remisión de los síntomas clásicos y de las complicaciones.

**PATOLOGÍA ÓTICA URGENTE: PREVALENCIA Y MANIFESTACIONES CLÍNICAS EN UNA UNIDAD DE URGENCIAS DE PEDIATRÍA.** *Caunedo Jiménez M, Pérez Gordon J, Ruiz Castellano N, Vega Santa-Cruz B, Barbarín Echarri S, Álvarez Álvarez C, Guerra Díez JL, Álvarez Granda L. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

**Introducción.** Establecer el diagnóstico de otitis media aguda (OMA) sigue resultando complejo para el pediatra por la elevada frecuencia de pacientes que consultan por manifestaciones óticas. El diagnóstico diferencial con otras entidades se sustenta en la anamnesis y signos objetivados en la otoscopia. Sin embargo los síntomas clínicos no son definitivos y la interpretación de la otoscopia resulta, en ocasiones, difícil.

**Objetivos.** Establecer la prevalencia de síntomas óticos en la atención urgente. Describir la sintomatología referida por el paciente y la exploración física. Establecer la frecuencia de diagnósticos y el tratamiento recibido.

**Material y métodos.** estudio descriptivo retrospectivo de pacientes valorados en la Unidad de Urgencias de Pediatría con sintomatología ótica entre el 1 de junio y el 8 de noviembre del 2013. Se clasifican los pacientes por sexo y edad. Se recogen datos clínicos y de exploración ótica. Se registra diagnóstico y tratamiento. Se realiza análisis estadístico por SPSS.

**Resultados.** Número de atenciones urgentes: 13.954 pacientes, seleccionados 579 (4,15%). El 52,7% niños y 47,3% niñas. Edad media 56,80 ± 41,37 meses. El 25,8% menores de 2 años, 47,0% entre 2 y 6 años, 27,2% mayores de 6 años. Clínica: el 53,8% no presentaban fiebre ni febrícula. El 81,9% asocia otalgia, y el 17,5% supuración. En la exploración ótica el signo predominante fue la supuración en conducto auditivo externo (CAE), seguido del eritema y abombamiento timpánico. Un 14,3% muestra un CAE eritematoso y el 13,9% tímpano deslustrado. Destaca un 3,4% de exploraciones normales, 12 perforaciones timpánicas y 8 otorragias. Solamente fueron derivados a Otorrinolaringología de forma urgente un 3% de los casos, y solo 2 casos precisaron ingreso hospita-

rio. El tratamiento pautado con mayor frecuencia fue antibiótico más antiinflamatorio (45,9%), principalmente Amoxicilina o Amoxicilina Clavulánico. Recogidos 63 cultivos de secreción resultando positivos 53 (84,12%). Los diagnósticos por orden de frecuencia fueron: otitis media aguda (60,4%), otalgia inespecífica (18,9%), otitis externa (15,4%), y otitis catarral (2,5%); otros: otitis serosa, micótica, miringitis bullosa, otorragia, colesteatoma.

**Conclusiones.** La OMA sigue siendo el diagnóstico más frecuente entre los pacientes que acuden a Urgencias Pediátricas con síntomas óticos. Otras patologías menos frecuentes como el colesteatoma o la otitis micótica pueden presentar síntomas similares. La otalgia fue el motivo principal de consulta seguido de la supuración. Existe un porcentaje no despreciable de pacientes con exploración normal. La derivación al especialista en otorrinolaringología es mínima, al igual que la tasa de ingreso.

**ACTITUD TERAPÉUTICA DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE OTITIS MEDIA AGUDA EN UNA UNIDAD DE URGENCIAS DE PEDIATRÍA Y CONTROL EVOLUTIVO EN ATENCIÓN PRIMARIA.** *Caunedo Jiménez M, Pérez Gordon J, Ruiz Castellano N, Vega Santa-Cruz B, Barbarín Echarri S, Álvarez Álvarez C, Guerra Díez JL, Álvarez Granda L. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

**Introducción.** Los síntomas óticos constituyen un motivo de consulta muy frecuente en las unidades de Urgencias. La actitud terapéutica depende de la edad, los síntomas y el tiempo de evolución. Se recomienda realizar un control evolutivo en Atención Primaria (AP) para determinar la necesidad de realizar modificaciones en su régimen terapéutico.

**Objetivos.** Revisar el tratamiento prescrito en pacientes diagnosticados de Otitis Media Aguda (OMA). Analizar el seguimiento en Atención Primaria en estos pacientes.

**Material y métodos.** Estudio retrospectivo descriptivo de pacientes diagnosticados de OMA en Urgencias de Pediatría entre el 1/6/2013 y 8/10/13. Recogidos datos de sexo, edad (meses), tratamiento pautado, consulta de seguimiento en AP, modificaciones de tratamiento y complicaciones.

**Resultados.** Consultan por síntomas óticos 579 pacientes, diagnosticados de OMA 344 (59,4%) 55,8% niños y 44,2%. Edad media de 43,8 ± 33,25 meses. Recibieron antibioterapia 296 (86,8%). El fármaco de primera elección fue Amoxicilina en 75,3%, amoxicilina-clavulánico en 15,5%, cefixima 5,1% macrólidos 1%, otros antibióticos en el 3,1%. Un 52,8% de los pacientes con OMA son controlados posteriormente en AP; el 19,5% dentro de las primeras 24 horas, el 18,3% entre las 24 y 48 horas y el 62,2% pasadas las 48 horas del diagnóstico. En la mayoría de los casos el pediatra de AP no modifica la pauta de tratamiento, solo en el 9,8% añade tratamiento antibiótico y en un 3% lo retira. Se diagnosticaron 2 complicaciones, una mastoiditis y una trombosis del seno venoso.

**Conclusiones.** Los pacientes de nuestra serie diagnosticados de OMA reciben tratamiento antibiótico en un alto porcentaje, manteniendo una actitud expectante en el 13,2%. Las guías recomiendan un control evolutivo a las 24-48 horas pero un 47,2% no acuden a Atención Primaria tras el diagnóstico inicial en la Unidad de Urgencias. De los que acuden, un 87,2% no precisan modificaciones terapéuticas. El tratamiento de elección sigue siendo la amoxicilina, aunque las nuevas recomendaciones establecen criterios de inicio con amoxicilina clavulánico en pacientes con determinadas características. El 0,58% presentó complicaciones, estos pacientes habían recibido antibioterapia tras el diagnóstico de OMA.

**¿HAY CONCIENCIA DE TRATAR EL DOLOR A NIVEL EXTRA-HOSPITALARIO?** *Del Rey Tomás-Biosca M, Martínez Figueira L, Gómez Recio L, Sánchez Granados JM, Serrano Ayestarán O, Betes Mendicute M, González Salas E, Ramaño Polo A. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.*

**Introducción.** El dolor es un síntoma que acompaña a múltiples enfermedades infantiles, y por tanto, constituye un motivo frecuente de consultas pediátricas, ya sea ocasionado por accidentes o por otras patologías médicas. El objetivo principal del siguiente estudio es valorar si los pacientes pediátricos derivados de un primer nivel de asistencia médica al servicio de urgencias reciben algún tipo de analgesia y si esta es adecuada a la intensidad del dolor que presentan.

**Material y métodos.** Estudio observacional prospectivo durante un periodo de 6 semanas en el que recogimos los datos de 84 niños que acudieron a la urgencia pediátrica del hospital universitario de Salamanca que habían sido derivados tanto de atención primaria como de emergencias sanitarias u otros hospitales de la misma comunidad autónoma. Clasificamos los datos obtenidos en función de la etiología del dolor, la edad (mayores o menores de 5 años) y la intensidad del dolor utilizando las escalas de Wong-Baker para niños pequeños y la escala numérica para niños mayores. Se consideró dolor leve: <3, moderado: 3-5 e intenso: 5-10.

**Resultados.** De un total de 84 pacientes el 44% presentaban dolor leve (37), el 47% dolor moderado (40) y el 8% restante dolor intenso (7). Un 24% (20) del total recibió algún tipo de analgesia. Según la intensidad del dolor un 22% de los que presentaban dolor leve fueron tratados, un 22% de los moderados y un 43% en el grupo de dolor intenso. Los traumatismos fueron la causa de dolor más frecuente (60 pacientes), siendo tratados el 23% de ellos, el dolor de los 24 casos restantes fue debido a otras patologías médicas y fueron tratados el 25%. De forma global, menos de la mitad (40%) recibió una analgesia adecuada a la intensidad del dolor que presentaba, ninguno dentro del grupo de dolor intenso. Estratificando por la procedencia, 72 pacientes fueron derivados de atención primaria (24% recibió analgesia), 10 atendidos por emergencias sanitarias (20% tratados) y 2 procedentes de otros hospitales (de los cuales la mitad recibió analgesia). De los 84 pacientes incluidos en el estudio 14 eran menores de 5 años, siendo solo uno de ellos tratado de forma adecuada. De los mayores de 5 años un 21% fue tratado (47% de forma adecuada).

**Conclusiones.** A la vista de los resultados analizados, hemos observado que el dolor es infratratado independientemente de la causa, la edad y la intensidad. Los pacientes atendidos en atención primaria recibieron más analgesia que los pacientes derivados de emergencias sanitarias. La concienciación para tratar el dolor es ligeramente mayor en patologías médicas u otros accidentes que en los traumatismos. La intensidad del dolor si se correlaciona con la mayor administración aunque no con la óptima potencia analgésica. El tratamiento en los niños más pequeños fue menor que en el grupo de mayor edad. Es necesaria una mayor concienciación de los pediatras y del personal de transporte en el alivio sintomático del dolor.

**EQUILIBRIO ÁCIDO-BASE Y ALTERACIONES HIDROELECTROLÍTICAS EN EL POSTOPERATORIO. INFLUENCIA DE LOS FACTORES PERIOPERATORIOS.** *Sariago A, Rey C, Medina A, Concha A, Vivanco A, Mayordomo J, Menéndez S, Fernández R. UCIP. Área Gestión Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

**Objetivos.** Determinar las alteraciones hidroelectrolíticas y del equilibrio ácido-base que se producen tras distintos tipos de cirugía en pacientes pediátricos. Estudiar la influencia de factores perioperatorios.

**Material y métodos.** Estudio prospectivo observacional llevado a cabo en la UCIP de un Hospital Universitario. Se estudiaron 123 niños ingresados en la UCIP tras distintos tipos de cirugía (torácica, ORL, abdominal, ortopédica y neurocirugía). Los valores de pH, PCO<sub>2</sub> (mm Hg), HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> (mmol/L), EB (mmol/L), lactato (mmol/L), sodio (mmol/L) y glucosa (mg/dl) fueron determinados tras la cirugía a las 0, 12, 24, 48 y 72 horas del postoperatorio.

**Resultados.** La media de los distintos valores en gasometría venosa a las 0 h del postoperatorio se muestra en la tabla VI. Los valores marcados con \* están influenciados por el tipo de cirugía (diferentes respecto a los observados en otro tipo de cirugía con p < 0,05). Las alteraciones más frecuentes fueron la hiperglucemia, la hiponatremia, la acidosis metabólica y la acidosis respiratoria. Existe un mayor riesgo de padecer acidosis metabólica en el postoperatorio tras cirugía abdominal (OR 4,3) y de padecer acidosis respiratoria tras cirugía torácica (OR 10,8). El tipo de anestésicos o de suero terapia empleada en la cirugía no influye en la aparición de acidosis. Sin embargo, los aportes de sodio (mmol/kg) y de glucosa (g/kg) sí se correlacionan con las cifras de natremia y glucemia.

**Conclusiones.** En el postoperatorio tras distintos tipos de cirugía se producen alteraciones electrolíticas y del equilibrio ácido-base que están influidas por los factores perioperatorios (aportes de sodio y glucosa) y por el tipo de cirugía. Conocer este hecho nos ayudará en el manejo de estos pacientes.

**EVOLUCIÓN DEMOGRÁFICA DE LA POBLACIÓN PEDIÁTRICA EN CANTABRIA EN LOS ÚLTIMOS 12 AÑOS. RELACIÓN CON LA PRESIÓN ASISTENCIAL URGENTE.** *Guerra Díez JL, Álvarez Granda C, Leonardo Cabello MT, Cuesta González R, Caunedo Jiménez M, Cabero Pérez MJ, Álvarez Granda L. Servicio Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

**Introducción.** La obtención de datos demográficos de la población atendida en los Hospitales, permite conocer cuál puede ser el comportamiento de ésta en relación a la presión asistencial en urgencias pediátricas.

**Objetivo.** Calcular la población pediátrica en Cantabria entre 2001 y 2003. Clasificar por edad y sexo. Establecer las diferencias en las pirámides poblacionales pediátricas de 2001 y 2013. Calcular el porcentaje de pacientes por edad que acuden a urgencias por población total y su evolución.

TABLA VI.

	pH	PCO <sub>2</sub>	HCO <sub>3</sub> <sup>-</sup>	EB	Lactato	Sodio	Glucosa
Qx abdominal	7,28	41,5	19,8*	-6,2*	1,3	131,8*	175,9
Qx torácica	7,29*	48,5*	22,5*	-4,0	1,5	133,5	164,6
Qx ortopédica	7,36	38,0*	21,4*	-2,9	1,6	138,6*	131,3*
Neurocirugía	7,34	37,5*	19,9	-5,7	1,1	138,6*	131,1
ORL	7,34	40,4*	22,5	-3,1	1,8	134,5*	121,8

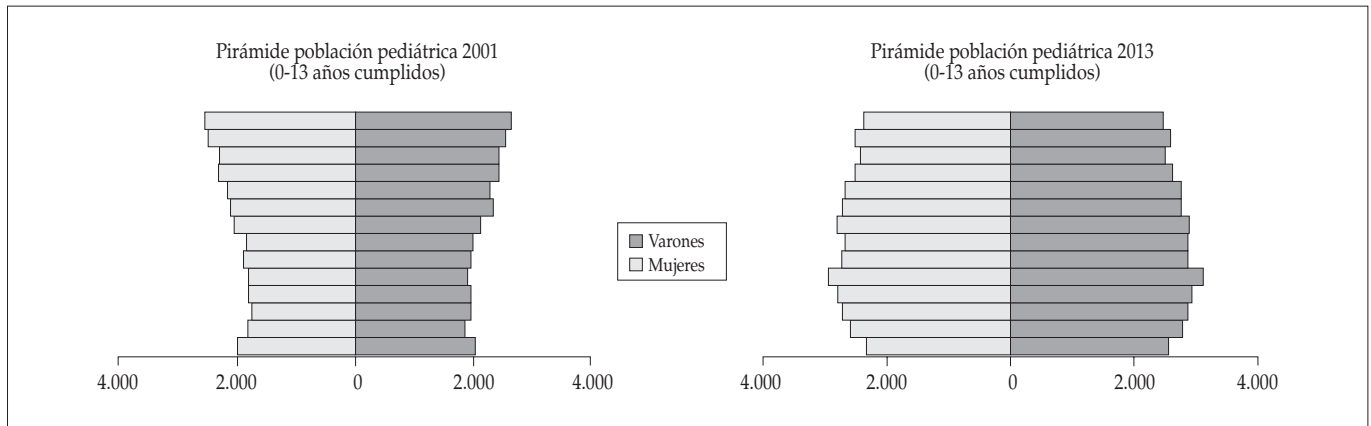


Figura 5.

**Material y métodos.** Estudio descriptivo de población pediátrica entre 0 y 13 años cumplidos en la Comunidad de Cantabria entre los años 2001 y 2013. Datos obtenidos del instituto cántabro de estadística: icane.es: población por sexo, edad y grupo quinquenal. Fuente: padrón municipal de habitantes. Última actualización de 21/01/14. Número de urgencias totales clasificadas por grupos de edad: < 3 años, entre 3 y 4 años, entre 5 y 9 años entre 10 y 12 años, >12 años.

**Resultados.** El número de población pediátrica menor de 14 años en el año 2013 es de 75.197 niños, 51,05% niños y 48,95% niñas. Se objetiva un incremento progresivo anual de la población pediátrica desde 2001, con una media de 1.307,25 niños/año. El incremento total entre 2001 y 2013 fue de 15.687 niños. Se constata un ligero aumento de niñas con respecto a niños. Clasificados por edad, se produce un incremento en el número de niños en todos los grupos de edad excepto los mayores de 12 años que han disminuido. La pirámide poblacional pediátrica ha pasado de una pirámide invertida a forma ovoide (Fig. 5). Respecto al número de urgencias valoradas, en 2001: 38.843, en 2013: 44.344. Incremento de 5501 pacientes. Los niños menores de 3 años presentan una relación nº urgencias/población en 2001 de 1,55 que ha descendido en 2013 hasta 1,26. El resto de grupos con valor inferior a 1. Porcentaje de atenciones en <3años de 45,78% en 2001 y de 45,12% en 2013. El segundo grupo más prevalente es el de 5-9 años, 22,21% en 2001 y 23,53% en 2013. Después se sitúan los niños de 3-4 años y los mayores de 10 años.

**Conclusiones.** Se ha producido un incremento de la población pediátrica en Cantabria entre el 2001 y 2013 en todos los grupos de edad salvo 13 años, que ha generado un cambio en la pirámide poblacional pediátrica. Se acompaña de un aumento del número de atenciones urgentes; la mayor parte son pacientes < 3 años. Además el aumento de las franjas intermedias de la pirámide pediátrica se relaciona con el aumento del porcentaje de atenciones de pacientes entre 3 y 9 años durante el año 2013.

#### COMPARACIÓN DE LOS CONOCIMIENTOS SOBRE DOLOR PEDIÁTRICO ENTRE DOS POBLACIONES DIFERENTES DE PROFESIONALES DE ENFERMERÍA. Lobete Prieto C<sup>1</sup>, Rey Galán C<sup>2</sup>, Kiza AH<sup>3</sup>, Tomé Nestal C<sup>4</sup>, Garrido García E<sup>4</sup>, De Juan Álvarez A<sup>4</sup>.

<sup>1</sup>Servicio de Pediatría, Hospital Virgen de la Concha, Zamora. <sup>2</sup>Sección de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Universitario Central de Asturias,

Oviedo. <sup>3</sup>Erasmus Mundus Masters Candidate in Emergency and Critical Care Nursing, Universidad de Oviedo, Oviedo. <sup>4</sup>Servicio de Pediatría, Hospital del Oriente de Asturias, Arriónidas.

**Introducción y objetivo.** El dolor infantil ha sido infravalorado e insuficientemente tratado debido principalmente a la complejidad de la evaluación del dolor en el niño enfermo. El personal de enfermería es clave en el manejo del dolor infantil y se ha comprobado que existe un déficit de formación en este campo. El objetivo de este estudio fue comparar los conocimientos sobre dolor infantil entre un grupo de profesionales de enfermería de un hospital pediátrico y otro de un hospital general.

**Material y métodos.** Estudio descriptivo basado en la utilización de un cuestionario validado para la valoración de los conocimientos y actitudes del personal de enfermería sobre el dolor pediátrico (Pediatric Nurses' Knowledge and Attitude Survey Regarding Pain –PNKAS–). Se distribuyó el cuestionario al personal de enfermería de un hospital pediátrico (atiende exclusivamente a población pediátrica en su trabajo diario) y de un hospital general (atiende a población pediátrica pero no de forma exclusiva durante su trabajo diario). La puntuación en el cuestionario PNKAS se expresó como porcentaje de acierto.

**Resultados.** Se entregó el cuestionario a 85 profesionales de enfermería en el hospital pediátrico y a 41 en el hospital general. De ellos cumplieron la encuesta 30 en el hospital pediátrico (35,3%) y 32 en el hospital general (78%). La puntuación media obtenida en el hospital pediátrico fue 51,7% (intervalo de confianza 95%: 47,5-56%) y en el hospital general fue 47,2% (intervalo de confianza 95%: 43,6-50,8%). La diferencia no fue estadísticamente significativa. No se encontraron diferencias estadísticamente significativas en las puntuaciones medias de cada grupo de edad ( $p=0,185$ ), de tiempo de experiencia como enfermera ( $p=0,274$ ), de tiempo de experiencia como enfermera pediátrica ( $p=0,177$ ), de nivel de educación ( $p=0,627$ ) ni de frecuencia con la que interviene en el tratamiento del dolor en niños ( $p=0,232$ ).

**Conclusiones.** No existió una mejor puntuación en el cuestionario PNKAS en la enfermería que trabaja exclusivamente con niños que en la enfermería que trabaja con población general. Resulta necesario mejorar la formación sobre el dolor pediátrico en los profesionales de enfermería que atienden al niño enfermo hospitalizado. La reciente incorporación de la enfermería pediátrica al sistema de especialidades puede contribuir a mejorar esta formación.