

REUNIÓN DE PRIMAVERA DE LA SCCALP

Posters

VIERNES 23 DE MARZO. SESIÓN 1

NEONATOLOGÍA

1. SOSPECHA DE OBSTRUCCIÓN INTESTINAL EN PERÍODO NEONATAL: IMPORTANCIA DE UN CORRECTO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL. Urbaneja Rodríguez E¹, Villagómez Hidalgo J¹, Figueroa Ospina LM¹, Ortega Vicente E¹, Muñoz Ramírez N¹, Agón Banzo P¹, Molina Vázquez ME², Hernández Sanz JL¹. ¹Unidad de Neonatología, Servicio de Pediatría. ²Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Antecedentes. Frente a sospecha de obstrucción intestinal en período neonatal debemos pensar en dos causas, mecánicas o funcionales. La clínica se caracteriza por vómitos, distensión abdominal y ausencia de meconio, aunque existen matices según la obstrucción sea alta o baja. La radiografía abdominal y el enema opaco son las pruebas complementarias en las que se sustenta el diagnóstico, destacando la importancia de un correcto y precoz diagnóstico diferencial.

Caso clínico: Recién nacido a término, varón. *Somatometría:* Peso: 2.780 g (Pc 10), Talla: 49 cm (Pc 25-50), P. Cefálico: 34 cm (Pc 25-50). *Antecedentes familiares:* Sin interés. *Antecedentes prenatales:* Embarazo por FIV, diabetes gestacional en tratamiento dietético. Parto vaginal, cefálico, Apgar 9/10. Meconiorrexis en paritorio. *Proceso actual:* A las 48 horas de vida presenta distensión abdominal y rechazo de tomas. Se solicitan Rx abdominal, objetivándose distensión y edema de asas; y ecografía abdominal, visualizándose líquido libre. Sistemático de sangre sin hallazgos. Se realiza estimulación rectal obteniéndose meconio escaso y sangre roja, decidiendo traslado a nuestro Hospital para seguimiento estrecho y valoración especializada. *Evolución:* A su llegada se instaura dieta absoluta, sueroterapia y antibioterapia iv, colocándose sonda nasogástrica descompresiva. Valorado conjuntamente por Servicios de Neonatología y Cirugía Pediátrica, se solicitan enema opaco (en el que se des-

cartan otras enfermedades), expulsando abundante meconio al final de la exploración, siendo estos hallazgos compatibles con síndrome de tapón meconial; y tránsito esofagogastroduodenal que resulta normal. Mejoría progresiva de su distensión abdominal, realizando deposiciones normales e iniciando alimentación oral a las 24 horas de ingreso, con regular tolerancia inicial, presentando vómitos y deposiciones blandas, obteniéndose, con posterioridad, un coprocultivo positivo para Rotavirus.

Comentarios. El síndrome del tapón meconial se manifiesta como una obstrucción intestinal en un recién nacido que no expulsa meconio en 48 horas. Tras un diagnóstico diferencial adecuado (descartando atresia intestinal, enfermedad de Hirschsprung e íleo meconial, y tras screening neonatal negativo para fibrosis quística), la administración de un enema hipertónico elimina el tapón. Siempre será necesaria valoración conjunta por neonatólogos y cirujanos, para conseguir un enfoque multidisciplinar del caso y manejar de la forma más correcta al recién nacido.

2. COMPROBACIÓN DE LA INTUBACIÓN ENDOTRAQUEAL MEDIANTE MÉTODOS NO INVASIVOS. Mora Matilla M¹, Alonso Quintela P¹, Gautreaux Minaya S¹, Oulego Erroz I², Mata Zubillaga D², Rodríguez Blanco S³. ¹Servicio de Pediatría. ²Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. ³Unidad de Neonatología. Complejo Asistencial Universitario de León.

Introducción. La confirmación primaria de la intubación traqueal (IT) se realiza a través de la visualización del paso del tubo endotraqueal (TET) a través de la glotis del paciente. Este es el método estándar y el que emplean la mayoría de los neonatólogos experimentados. Cuando el operador es inexperto o durante la reanimación es frecuente la intubación accidental a esófago con los riesgos que ello conlleva. Por este motivo, es necesario un método secundario de confirmación. La capnografía, la auscultación, la elevación del tórax, el empañamien-

to del tubo o el aumento de la frecuencia cardiaca pueden ayudarnos, pero ninguno de ellos es totalmente fiable. El método más recomendado a nivel internacional es la capnografía, pero existen falsos negativos en situaciones de severo compromiso hemodinámico o durante la reanimación donde el flujo pulmonar es escaso. La ecografía es un método alternativo y complementario para la detección de la IT que permite la visualización directa del TET dentro de la tráquea y no depende de la presencia de un flujo pulmonar. En la intubación urgente de niños y adultos, ha demostrado ser tan fiable y más rápido que la capnografía aunque su uso es aún muy limitado. El objetivo de este caso es dar a conocer la utilización de esta aplicación en un neonato pretérmino así como la técnica.

Caso clínico. Recién nacido pretérmino de 31 semanas de edad gestacional, PRN: 1.410 g ingresado en la Unidad de cuidados intensivos neonatales desde el nacimiento. Al 5º día de vida desarrolla una sepsis secundaria a enterocolitis necrotizante con importante compromiso hemodinámico y respiratorio, precisando ventilación mecánica con FiO₂ 60% y PIP de 27, PEEP 7. Presenta extubación accidental con desreclutamiento, rápida desaturación y bradicardia que no recupera con bolsa y mascarilla. Se reintuba de forma urgente al paciente con TET de 2,5 mm. Debido a que la saturación no remonta (75%) y no está disponible la capnografía se decide comprobar el TET mediante ecografía mientras se ventila al paciente. Se utiliza un transductor microconvex de 8 Hz en región supraesternal en corte longitudinal y transversal en el que se visualiza rápidamente (5 segundos) el contorno del TET inmediatamente posterior a los anillos traqueales y anterior al esófago (Fig. 1). Tras añadir válvula de PEEP a la bolsa autoinflable y dos minutos de ventilación con PEEP creciente remonta la saturación y la situación del paciente se estabiliza.

Comentarios. La ecografía puede ser un método alternativo útil para la confirmación de la posición del TET. En ningún caso sustituye a la laringoscopia directa junto con una cuidadosa evaluación clínica. En situaciones de parada o flujo pulmonar disminuido donde la capnografía es menos fiable también puede ser de utilidad. Además en estas situaciones la ecografía permite comprobar la posición del TET sin necesidad de interrumpir la ventilación o el masaje. El riesgo de extubación accidental es también menor durante la realización de la ecografía si el TET no se encuentra correctamente fijado.

3. INFARTO CEREBRAL PRENATAL, UNA ENTIDAD INFRADIAGNOSTICADA. López Martínez A¹, Mantecón Fernández L¹, Rekarte García S¹, Pérez González C¹, Martín Alonso JL¹, Arias Llorente RP¹, Anes González G². ¹Área de Gestión clínica de Pediatría, ²Servicio de Radiología. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Antecedentes. La etiopatogenia de los infartos cerebrales neonatales puede ser hemorrágica o isquémica. Esta última a

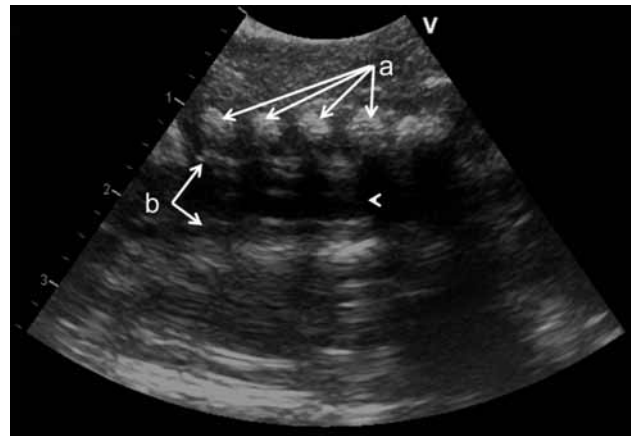


FIGURA 1. Ecografía (plano longitudinal). A) anillos traqueales anteriores, B) paredes anterior y posterior del tubo endotraqueal dentro de la tráquea. Cabeza de flecha, punta del tubo endotraqueal. Nótese la sombra acústica posterior causada por la tráquea llena de aire más allá de la punta del tubo endotraqueal.

diferencia de lo que ocurre en otras edades constituye el 80% de los casos, y predomina la afectación de la arteria cerebral media (75-80%) y en dos tercios de los casos, izquierda. Se estima que la incidencia de los infartos cerebrales perinatales isquémicos es de 1/4.000 RN vivos, siendo difícil diferenciar los casos de aparición prenatal. Siempre deben estudiarse posibles alteraciones hematológicas que podrían ser objetivo de un tratamiento dirigido a largo plazo. El pronóstico depende de la extensión y la zona afectada, siendo muy importante el control evolutivo ya que pueden aparecer alteraciones de las funciones motora y cognitiva, incluso sensitivas, y epilepsias residuales.

Casos clínicos. El primer caso es un RN pretérmino límite (35+5) que ingresa por prematuridad y bajo peso. Procede de una gestación gemelar bicorial-biamniótica que se maduró en la semana 33 ante amenaza de parto prematuro. Nació mediante parto vaginal, con presentación podálica; precisó reanimación tipo III y obtuvo un apgar final de 8/9. A la exploración llama la atención la desviación de la comisura labial a la derecha y ligera ptosis del ojo izquierdo. A las 24 horas de vida presenta un episodio de movimientos tónico-clónicas del hemicuerpo derecho que ceden en pocos segundos y que se repite a las 36 horas de vida durando unos dos minutos. Se inicia tratamiento con fenobarbital (5 mg/kg/día), y se realiza RM que objetiva una lesión de perfil isquémico subagudo en el territorio de la arteria cerebral media izquierda y en el esplenio del cuerpo caloso. En los últimos estudios electroencefalográficos persiste el foco irritativo-lesivo residual en región parieto-occipital izquierdo, pero ante la normalidad clínica y la ausencia de crisis cerebrales, se comienza pauta descendente de fenobarbital hasta suspensión. El segundo caso es un RN varón de 24 horas de vida que ingresa procedente de nidos por convulsiones. Procede de una gestación a término, nace mediante parto distócico con espá-

tulas y líquido teñido precisando aspiración intratraqueal, obteniendo un apgar final de 2/9. Al ingreso se constata la repetición de crisis clónicas, se pauta fenobarbital a pesar del cual continúa realizando crisis clónicas de extremidad superior derecha con desviación de la mirada a la derecha y de la comisura oral hacia el mismo lado. Se añade fenitoína intravenosa y requiere algún bolo puntual de midazolam. Se realiza TC urgente que muestra un área hipodensa frontal izquierda en el territorio anterior de la arteria cerebral media, siendo altamente sugestivo de proceso isquémico agudo. Se realiza RM que objetiva una hemiatrofia que afecta a todo el hemisferio cerebral izquierdo, con extensas zonas de malacia, y un área de gliosis en el territorio de cerebral media izquierda.

Comentarios. El ACV prenatal es una entidad de difícil diagnóstico, que muchas veces pasa desapercibida por lo que se cree que está infradiagnosticada. Es una entidad a tener en cuenta en el diagnóstico diferencial de las convulsiones neonatales, y su pronóstico depende de la extensión y la zona afectada, siendo la RM la prueba de imagen más útil a nuestro alcance.

4. LA HIPOGLUCEMIA EN EL PERIODO NEONATAL PUEDE CONVERTIRSE EN UN IMPORTANTE RETO DIAGNÓSTICO. Martín Alonso JL¹, Mantecón Fernández L¹, López Martínez A², Rekarte García S¹, Pérez Gonzalez C¹, Suárez Rodríguez M¹, Coto Cotallo GD¹, Rivas Crespo FM¹. ¹Neonatalogía, ²Endocrinología Infantil. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Antecedentes personales. Neonato de 16 días remitido desde otro hospital par completar estudio por hipoglucemia persistente y seguimiento evolutivo de hemorragia cerebral. Había sido una gestación de 39 semanas bien tolerada y controlada, serología de rubeola inmune IgG y resto negativas. Ecografías prenatales con oligoamnios al final de la gestación. Amniocentesis XY (madre 41 años, fumadora). Cultivos Estreptococo agalactiae negativos. Bolsa rota intraparto, líquido teñido. Apgar 8/9. Somatometría al nacimiento: 2.190 gramos y una longitud de 46 centímetros (percentiles menores del 10) y un perímetro cefálico de 33 centímetros (percentil 25). Realiza hipoglucemias repetidamente que precisaron aportes de 12 mg/kg/min y posteriormente se añade hidrocortisona (5 mg/kg/día). En su tercer día de vida inicia fiebre, mala perfusión periférica y rechazo de tomas, iniciándose tratamiento antibiótico con ampicilina y cefotaxima. Complicando el cuadro presenta coagulopatía de consumo, precisandoplasma fresco y plaquetas, así como perfusión de dopamina para mantener tensiones. También presentó hipoglucemia e hiponatremia que se corrigieron durante la sepsis. Hemocultivo para *Citrobacter freundii*. Se mantiene con aportes elevados de glucemia y en día 13 de vida posteriormente a episodio con mala perfusión periférica en ecografía trasfontanelar se diagnostica de hemorragia subaracnoidea con áreas de hemorragia intraparenquimatosa parietal periventricular.

Enfermedad actual. Presenta hipoglucemias sintomáticas que responden a aportes de glucosa, con aportes totales superiores a 12 mg/kg/día.

Pruebas complementarias. Glucosa 33 mg/dl. TSH 9,51 mU/L (0,43-16,1), T4L 1,72 ng/dl (0,83-3,09), GH 12,9 mmm, cortisol 4,9 µg/dl (8-25), péptido C 1,98 ng/ml (1,1-4,4), insulina 12,3 µU/ml (2,6-24,9). Cuerpos reductores en orina negativos

Glucosa 43 mg/dl. GH 13,4 mmm, IGF-I(Sm C) 33 ng/ml, cortisol 12 µg/dl (8-25), ACTH 68,9 pg/ml, péptido C 1,02 ng/ml (1,1-4,4), insulina 2 µU/ml (2,6-24,9). Amonio 50 µmol/L (14,7-55,3). Hidroxibutirato beta 0,05 mmol/L (<0,4). 17-Hidroxiprogesterona 2,51 ng/ml (0,07-40,41), DHEA 0,67 µg/ml (0,03-1,24), Androstenodiona 1,31 ng/ml (0,99-6,40).

Ácidos orgánicos en orina simulares a control de referencia. Cromatografía de aminoácidos en plasma sin anomalía. Prueba de estimulación con ACTH sintética (tetracosactido): cortisol basal 6,5 µg/dl. Cortisol a la hora 17,5 µg/dl. Ecografías abdominales normales, con aspecto de suprarrenales normal

Diagnóstico y evolución. Insuficiencia suprarrenal primaria. Se prescribieron dosis sustitutivas de hidrocortisona con buen control y alta. Seguimiento posterior en consultas externas.

5. INSUFICIENCIA SUPRARRENAL. HIPOALDOSTERONISMO HIPERRENINÉMICO FAMILIAR TIPO I. Salamanca Zarzuela B, Mulero Collantes I, Benito Pastor H, Fraile Astorga G, Vegas Álvarez A, Alcalde Martín C, Hernando Mayor JC, Centeno Malfaz F. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

Introducción. El Hipoaldosteronismo hiperreninémico familiar o déficit de corticosterona methaloxidasa tipo I es un trastorno de herencia autosómica recesiva localizado en el gen CYP11B2. Se caracteriza por un déficit de la enzima 18-oxidasa que transforma la 18-hidroxycorticosterona en aldosterona, produciendo hipoaldosteronismo aislado. Se estima una prevalencia baja 1/100.000 recién nacidos vivos. Se manifiesta de forma precoz con cuadros de deshidratación, fallo de medro o fiebre intermitente. Los niveles de Na, K, Aldosterona y renina orientan al diagnóstico, siendo necesaria para la confirmación medir los niveles enzimáticos y detectar la mutación genética que define el subtipo de la enfermedad.

Caso clínico. Recién nacido de 18 días de vida remitido desde atención primaria por fallo de medro y sospecha de ITU. Como antecedentes, embarazo controlado, diabetes gestacional e hipotiroidismo materno gestacional. Parto, periparto y período neonatal inmediato normal. Lactancia mixta. Se confirma ITU por *E. coli* tratado con tratamiento antibiótico. Analíticamente destaca Na:117 mmol/L y K: 7,3 mmol/L. Resuelta la infección permanecen alterados estos parámetros por lo que se descarta hipoaldosteronismo transitorio secundario a la ITU. Se realiza estudio hormonal para descartar hiperplasia suprarrenal congénita

u otro trastorno suprarrenal. Cribado neonatal normal. Se evidencian niveles de aldosterona disminuidos (37 pg/mL) con una actividad renina plasmática muy elevada (18,1 ng/ml/h). 17OHProgesterona y Cortisol basal en límites normales, Testosterona y Delta-4-Androstendiona ligeramente elevadas. 18-OH-corticosterona y corticosterona en límites inferiores de la normalidad. Hormonas tiroideas: normales. RMN cerebral y suprarrenal normal, se aprecia imagen sugerente de hemangioma hepático. Se solicita estudio del gen CYP11B2 al hipoaldosteronismo hiperreninémico familiar tipo I, pendiente de resultados. Ante la sospecha de insuficiencia suprarrenal se inicia tratamiento con Fludrocortisona oral (máximo 200 µg/día) como tratamiento sustitutivo e hidrocortisona oral (15 mg/m²/día) hasta estabilización inicial. Buena evolución con ganancia ponderal, y normalización de niveles de Na y K, tras suplementos de ClNa (7 mEq/L) y tratamiento de la hipopotasemia, sin repercusión en ECG ni hemodinámica. Tensión arterial elevada puntualmente tras la introducción de fludrocortisona. Al alta tratamiento con ClNa, Fludrocortisona 100 µg/día, hidrocortisona en pauta descendente y hierro oral por anemia.

Conclusión. Ante un trastorno iónico neonatal es primordial descartar hiperplasia suprarrenal congénita por la gravedad asociada. El hipoaldosteronismo hiperreninémico es una patología infrecuente que puede presentarse en el este período fundamentalmente como deshidratación con pérdida salina o fallo de medro. El tratamiento es sustitutivo, tanto iónico como hormonal. El pronóstico es bueno, corrigiéndose parcialmente el déficit salino con la edad.

GENÉTICA

6. DELECCIÓN 22Q11.2: UN SÍNDROME EN CONTÍNUO ASCENSO. *García Blázquez L, Hortelano López M, Alcedo Olea R, Jiménez Casso MS, Valladares Díaz A, Calleja López S. Hospital de Segovia.*

Antecedentes. El síndrome de delección 22q11.2 tiene una incidencia de 1/4.000 recién nacidos. Engloba una serie de síndromes descritos previamente en los que se ha identificado esta etiología común, como son los síndromes de DiGeorge, velocardiofacial o de Shprintzen, la anomalía facioconotruncal y el síndrome cardiofacial de Cayler. A pesar de que la mayoría de pacientes pierden un fragmento cromosómico del mismo tamaño, las manifestaciones clínicas y la gravedad de las mismas suele ser muy variable entre ellos.

Caso Clínico. Presentamos una recién nacida a término, producto de una cuarta gestación de padres sanos, no consanguíneos. Embarazo controlado de curso normal, exceptuando polihidramnios en la semana 35 de gestación. Cesárea por sospecha de pérdida de bienestar fetal en la semana 39 de edad gestacional. Apgar 10/10. Al nacimiento peso 3.000 g (p25-50); talla 49 cm (p25-50); PC 33 cm (25-50). A la exploración presenta

fenotipo peculiar, apéndice preauricular derecho de 0,5 cm, pabellones auriculares de implantación baja, raíz nasal ancha. AC: soplo sistólico eyectivo III/VI multifocal. Pulsos periféricos palpables y simétricos. AP: MVC. Abdomen normal. Genitales femeninos normales. Ecocardiograma: tetralogía de Fallot con estenosis pulmonar e infundibular, CIA, CIV. Radiografía de tórax: silueta cardíaca en forma de zueco, cardiomegalia. Se remite a Hospital de referencia donde se interviene quirúrgicamente a los 21 días de vida mediante corrección completa de tetralogía de Fallot. Asocia derrame pericárdico que requiere drenaje y taquicardia persistente post-cirugía que se resuelve tras tratamiento con digoxina. Cariotipo 46 XX y mediante citogenética molecular microdelección de la región 22q11.2. Se realiza estudio de citogenética molecular a los padres para descartar mutaciones heredadas, resultando en ambos casos normales. Asocia hipocalcemia transitoria hasta los 45 días de vida y linfopenia más pronunciada a nivel de células T con ausencia de timo. Presenta retraso psicomotor global y en RNM a los 10 meses de vida se objetiva displasia cortical no lisencefálica.

Comentarios. La delección del 22q11 se debe en un 10% de los casos a mutaciones heredadas de los progenitores y en un 90% a mutaciones *de novo*. En nuestro caso se trata de una mutación *de novo* ya que el cariotipo de los padres fue normal, no obstante, los descendientes de la paciente tendrían el 50% de probabilidades de heredar esta anomalía. La expresión clínica es muy amplia, siendo la cardiopatía la anomalía más frecuente, seguido de anomalías palatinas, hipocalcemia y alteraciones inmunitarias así como dificultades en el aprendizaje y retraso mental. En nuestro caso se cumplen muchas de las alteraciones asociadas a este síndrome. La tetralogía de Fallot hizo más fácil identificar a nuestra paciente de forma precoz. Se trata de un síndrome que requiere un abordaje multidisciplinar y al presentar un fenotipo tan amplio muchas veces se produce un retraso en el diagnóstico. Cada vez se diagnostican más casos ya que el conocimiento de este síndrome es mayor. Un diagnóstico precoz sería muy útil para ofrecer a estos pacientes un abordaje interdisciplinario adecuado.

7. EPILEPSIA, AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO Y FENOTIPO CARDÍACO ATÍPICO ASOCIADO A MUTACIÓN EN PTPN11. *Martínez Sáenz de Jubera J, Oulego Erroz I, Lobo Martínez P, Hierro Delgado E, Gautreaux Minaya S, Alonso Quintela P, Mora Matilla M, Fernández Miaja M. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León.*

Introducción. Las mutaciones en el gen PTPN11 son causantes de la mayoría de los casos de Sd. de Noonan. La afectación cardíaca típica es la estenosis pulmonar y la miocardiopatía hipertrófica. Otras cardiopatías asociadas a las mutaciones en el PTPN11 incluyen defectos septales, canal atrioventricular, inserción anómala de músculos papilares mitrales. Se presenta el caso de una paciente con Sd. Noonan que presenta una mutación en PTPN11 asociada con un fenotipo atípico incluyendo epilepsia,

retraso mental severo, agenesia del cuerpo calloso y una cardiopatía consistente en Sd. de Wolf Parkison White y valvulopatía degenerativa mitral que no ha sido descrito previamente.

Caso clínico. Niña de 16 años seguida en la consulta de Cardiología por valvulopatía mitral y aórtica y Sd. De Wolf-Parkinson-White en la que se plantea el diagnóstico de Sd. Noonan. Como antecedentes, fue estudiada en la lactancia por retraso del desarrollo psicomotor, dismorfia facial (hipertelorismo, orejas bajas y raíz nasal ancha) y epilepsia con crisis generalizadas. Se realizó RM cerebral, estudio metabólico completo y cariotipo de alta resolución siendo una agenesia del cuerpo calloso el único hallazgo resultante. En etapa preescolar presenta talla baja < p3, hipoacusia neurosensorial, estrabismo y miopía. Ya en etapa escolar se constata retraso mental severo con ausencia de lenguaje y aparición de crisis de ausencia.

A los 11 años se remite de nuevo a cardiología por síntomas congestivos visualizándose un engrosamiento e insuficiencia valvulares aórtica y mitral. La afectación cardíaca se considera sugestiva de mucopolisacaridosis que se descarta mediante análisis de GAG en orina. A los 12 años presenta síncope con patrón de Wolf-Parkinson-White por vía anómala izquierda. En controles posteriores se observa engrosamiento progresivo del aparato subvalvular mitral con restricción del velo posterior que condiciona insuficiencia mitral severa y estenosis moderada. No existe prolapso ni alteraciones en la inserción de músculos papilares. A los 15 años el fenotipo incluye rasgos faciales toscos, fisuras palpebrales invertidas hacia abajo, hipertelorismo, nariz ancha, nevus simples múltiples, escoliosis, tórax ancho en coraza, voz ronca y linfedema en dorso de pies. Ante la presencia de rasgos incompletos de Sd. Noonan/Leopard se solicita estudio secuencial de PTPN11 que es positivo para la mutación p.Asn308Asp (exón 8).

Comentarios. Este caso destaca por la presencia de epilepsia, agenesia del cuerpo calloso y un fenotipo cardíaco asociado a una mutación patogénica demostrada en PTPN11. La vía de señalización RAS (que se afecta en las mutaciones del Sd. Noonan) se ha implicado en la etiopatogenia de diversas lesiones valvulares congénitas como el canal atrioventricular o las anomalías de la válvula mitral lo cual podría servir para explicar la cardiopatía de este paciente.

8. SÍNDROME DE NOONAN, SÍNDROME DE LAS MIL CARAS. *Alcedo Olea R, Reig Del Moral C, Jiménez Casso MS, Hernández Macho BE, García Blázquez L, Valladares Díaz AI, Calleja López SD. Servicio de Pediatría. Hospital General de Segovia.*

Introducción. Síndrome caracterizado por talla baja, cardiopatía, dismorfia facial y alteraciones esqueléticas. Incidencia aproximada entre 1/1.000-1/2.500 recién nacidos vivos. Herencia monogénica, autosómica dominante y expresividad variable, además de casos de novo cuyo alelo mutado suele ser origen paterno. Heterogeneidad genética, se han identificado mutaciones en genes PTPN11 (50%), RAF1 (3-17%), SOS1 (10%)

TABLA I. CRITERIOS PARA DIAGNOSTICO DEFINITIVO: 2 MAYORES O 1 MAYOR + 2 MENORES O 3 MENORES.

Mayores	Menores
Cara típica	Cara sugestiva
EP, MHO y/o Alt ECG	Otras alt. cardíacas
Talla < P3	Talla < P10
Pectum carinatum/excavatum	Tórax ancho
Pariente 1º G afecto	Paciente 1º G sugestivo
Retraso mental, criptorquidia, displasia linfática	Uno de ellos

y KRAS (<5%). Los pacientes pueden presentar alteraciones del crecimiento, cardiopatías, fenotipo facial peculiar, alteraciones esqueléticas, genitourinarias, auditivas, oculares, cutáneas, de la coagulación o linfáticas, entre otras por lo que existen unos criterios diagnósticos resumidos en la tabla I.

Caso clínico. Varón de 8 años que ingresa procedente del Servicio de Urgencias por dificultad respiratoria. En la exploración física además de la clínica respiratoria, destacan facies peculiar: hipertelorismo, raíz nasal ancha, filtrum corto, paladar ojival, pabellones auriculares y cabello posterior de implantación baja, ptosis palpebral. El cuello impresiona de ancho con trapecios prominentes, pectum excavatum, mamilas separadas, cubito valgo derecho, soplo sistólico panfocal III/VI (estenosis pulmonar valvular), hepatomegalia 3 cm, esplenomegalia 4 cm, orquidectomía derecha. Antecedentes personales: ecografías prenatales: ectasia y dilatación piélica bilateral, valvuloplastia pulmonar a los 2 meses ineficaz, criptorquidia derecha intervenida (orquidectomía), hepatoesplenomegalia, antecedente de síndrome hemolítico urémico, desarrollo psicomotor normal. Estudiado en S. genética se descartó posible síndrome de Noonan (SN) asociado a la mutación PTPN11. En seguimiento por unidades de cardiología, endocrinología, nefrología y genética. Antecedentes familiares: abuela materna fiebre reumática con valvulopatía operada y endocarditis, tío materno cólicos nefríticos, resto sin interés. Dado que cumplía criterios clínicos se diagnosticó de SN completándose estudio para mutaciones asociadas que resultó negativo.

Conclusión. El síndrome de Noonan tiene una expresividad variable que dificulta su diagnóstico pero no debe ser una patología infradiagnosticada dado que precisa un seguimiento y tratamiento multidisciplinar y, en la mayoría de los casos, posee un componente hereditario que posibilita su diagnóstico precoz y consejo genético.

9. UTILIDAD DE TÉCNICA CGH ARRAY EN EL ENFOQUE DIAGNÓSTICO DE UN PACIENTE CON MOSAICO DE SÍNDROME DE DOWN. *Fernández Agirregoitia J, Miranda Vega M, Parejo Díaz P, Gómez Saíz L, Vega del Val C, Portugal Rodríguez R, Ciciliani S, Conejo Moreno D, Cubillo Serna I. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Burgos.*

Introducción. Se denomina mosaico a la existencia de dos o más poblaciones celulares distintas en un mismo individuo. Uno de los mosaicismos más frecuentes ocurre en el síndrome de Down y corresponde al 1-2% de sus formas.

Caso clínico. Lactante en estudio desde los dos meses por presentar fenotipo sugestivo de Síndrome de Down e hipotonía leve. Antecedentes personales: gestación normal, parto eutócico a las 36 semanas y periodo perinatal sin incidencias salvo hipoglucemia precoz leve y transitoria. Antecedentes familiares: sin interés. En la exploración física destacan hipotonía leve generalizada, protrusión lingual, braquicefalia, braquidactilia sin surco simiesco palmar y criptorquidia de teste izquierdo. Se solicita cariotipo de alta resolución con resultado normal. Ante la sospecha clínica de posible mosaico de trisomía 21, se realiza técnica de hibridación *in situ* con fluoresceína (FISH) con la que se detecta un mosaico trisomía 21 del 5-10% en sangre y del 12% en células de mucosa oral: mos 47,XY,+21.ishD13/21Z1X5/46,XY.ishD13/21Z1X4.

A lo largo del seguimiento en consulta, se objetiva un importante retraso psicomotor, excesivo comparado con otros pacientes afectos de síndrome de Down completo, junto a movimientos estereotipados de cabeza y manos, dificultad para empatizar, falta de interés por los juegos de interacción social y ausencia de comunicación verbal, impresionando de trastorno del espectro autista (TEA) asociado. Se realizan RM cerebral, valoración por ORL y EEG, con resultados normales. En este contexto, se amplía el estudio genético mediante amplificación con sonda múltiple dependiente de ligamento (MLPA), siendo el resultado normal. Posteriormente se realiza técnica de Microarray, detectando la siguiente duplicación: arr Xp22.31(6552721-8097652)x2. Esta alteración genética se asocia con autismo, deficiencia intelectual, epilepsia y fenotipo peculiar y, en nuestro paciente, pensamos que contribuye a explicar la tórpida evolución y afectación importante en el neurodesarrollo.

Conclusión. La presencia de un retraso psicomotor desproporcionado al diagnóstico genético conocido, puede ser una indicación para ampliar el estudio mediante técnicas de biología molecular en busca de alteraciones asociadas que expliquen el fenotipo.

madamente el 50% de las neumonías son de etiología bacteriana.

- Las neumonías recurrentes o persistentes son un grupo heterogéneo de procesos en los que se debe investigar la presencia de anomalías estructurales o de alteraciones en el sistema inmunitario.
- Su diagnóstico etiológico debe incluir, entre otras muchas causas, las neoplasias primarias del pulmón, que son raras en la infancia y de entre las que destaca por frecuencia el tumor carcinoide.
- Éste suele localizarse en vía aérea central causando cuadros de neumonitis obstructiva que se manifiesta con clínica inespecífica (tos, sibilancias, atelectasia y neumonía), lo que conlleva un retraso en el diagnóstico de meses o años.

Caso clínico. Niña de 11 años de edad que ingresa por persistencia de una neumonía derecha con sospecha de derrame pleural asociado tras 3 semanas de antibioterapia (Cefotaxima-12 días y Amoxicilina-Clavulánico-7 días) Como antecedente personal a destacar refiere tos, sibilancias y fatiga con el ejercicio en los 4-6 meses anteriores, por lo que está pendiente de ser valorada por Neumología.

Al ingreso presenta afectación clínica moderada con polipnea, tiraje a tres niveles y voz entrecortada, hipoventilación global derecha, moderado ascenso de reactantes de fase aguda y condensación basal derecha en radiografía sin derrame significativo que se comprueba por ecografía pleural. Se inicia terapia de alto flujo y tratamiento con Meropenem. Tras 48 horas persiste una discordancia significativa entre la alteración radiográfica que es leve y la clínica, presentando un compromiso respiratorio moderado. Por lo que solicitamos una fibrobroncoscopia con el objetivo de tomar muestra respiratoria para Microbiología y un TAC torácico. El TAC objetiva una obstrucción completa del bronquio derecho, atelectasia masiva y broncograma por neumonitis obstructiva. Y la fibrobroncoscopia nos da el diagnóstico, al encontrarse una masa sonrosada al inicio del bronquio principal derecho (BPD), con obstrucción completa de la luz, que sugiere un tumor carcinoide.

Como primer paso en el tratamiento se realiza una electrocauterización de la masa que se lleva a cabo sin incidencias ni sangrado. El estudio de anatomía patológica de la pieza quirúrgica confirma el diagnóstico de tumor carcinoide (central y típico con amplia expresión neuroendocrina y bajo índice de proliferación) Se completa el estudio neuroendocrino con Cromogranina A, Cortisol, ACTH, IGF-I, y catecolaminas en orina, que son normales. A los 3 días de la intervención se realiza una nueva fibrobroncoscopia para extracción de tapón mucoso. Posteriormente la niña evoluciona bien. El único hallazgo microbiológico que se obtiene es un *Haemophilus influenzae* en muestra respiratoria, por lo que tras 7 días de Meropenem se secuencia a Amoxicilina-Clavulánico hasta completar 3 semanas de tratamiento antibiótico.

A los 3 meses, resuelta la neumonía y la atelectasia, se interviene quirúrgicamente mediante resección broncoplastica del

VIERNES 23 DE MARZO. SESIÓN 2

INFECCIOSO

10. NEUMONÍA PERSISTENTE DE CAUSA POCO COMÚN: A PROPÓSITO DE UN CASO. *Coca Pérez A, Álvarez Rojas E, Vázquez Martínez JL, Pérez-Caballero Macarrón C, Gómez Robledo ME, Stanescu S, Folgado Toledo D, Cabezudo Ballesteros S. UCIP. Hospital Ramón y Cajal. Madrid.*

Antecedentes:

- Las neumonías presentan una prevalencia significativa en la infancia causando una importante morbilidad. Aproximadamente el 50% de las neumonías son de etiología bacteriana.

BPD con "flap" de músculo intercostal y anastomosis término-terminal. La pieza quirúrgica y las adenopatías estudiadas están libres de tumor. La evolución postoperatoria cursa sin incidencias. Al año de la intervención no presenta signos de recidiva en estudio del TAC.

Comentarios:

- En la neumonías adquiridas en la comunidad que no responden al tratamiento antibiótico habitual hay que considerar una etiología infecciosa poco común o una patología pulmonar no infecciosa (cuerpo extraño, anomalías estructurales, tumores, cardiopatía congénita...)
- La fibrobroncoscopia tiene escasa morbilidad y es el procedimiento invasivo inicial de elección para el estudio de neumonías de tórpida evolución, permitiendo la recogida de muestras para Microbiología y la detección de lesiones endobronquiales.
- El TAC tiene mayor capacidad discriminativa que la radiología convencional, siendo útil en los casos de neumonías de mala evolución y como orientación prequirúrgica.
- Los tumores carcinoides bronquiales presentan distintos grados de agresividad, dependiendo su pronóstico de la afectación ganglionar y de la histología.
- Aunque son raros en la infancia, es el tumor primario pulmonar más frecuente. Su diagnóstico puede retrasarse meses o años, comprometiendo en algunos casos el pronóstico.
- Por ello es necesario ampliar el estudio etiológico en todas aquellas neumonías persistentes o recurrentes, siendo la fibrobroncoscopia y el TAC las técnicas de elección.

11. NEUMONITIS INTERSTICIAL AGUDA BILATERAL COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE MONONUCLEOSIS POR VIRUS DE EPSTEIN BARR. *Ortega Vicente E, Figueroa Ospina LM, Agón Banzo PJ, Marcos Temprano M, Abad Arevalillo S, Gonzalves Defreitas L, González García H, Álvarez Guisasola FJ. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. La neumonía intersticial linfoide crónica en la infancia se asocia comúnmente a infección por virus de Epstein-Barr (VEB) en niños con inmunodeficiencias, principalmente infección por virus de la inmunodeficiencia humana (VIH). En niños inmunocompetentes las manifestaciones respiratorias graves en el curso de la infección por VEB son muy raras.

Caso clínico. Paciente varón de 2 años y 10 meses de edad, que ingresa por fiebre de cinco días de evolución, tos intensa e hiporexia. Sin antecedentes familiares reseñables. Antecedentes personales: microcefalia familiar con desarrollo psicomotor normal, estreñimiento y rash cutáneo coincidiendo con administración de amoxicilina con pruebas de alergia negativas. En la exploración física al ingreso se evidenciaron crepitantes basales bilaterales, sin otros hallazgos positivos. En la radiografía de tórax al ingreso se aprecian condensaciones alveolares basa-

les bilaterales sin derrame. En la analítica al ingreso destacó inicialmente leucocitos normales y tres días después leucocitosis con linfocitosis y elevación de transaminasas. Se inició tratamiento antibiótico sin mejoría de los síntomas que motivaron el ingreso con controles radiológicos con aumento de las condensaciones descritas. En el séptimo día de evolución se aprecia en la exploración hepatoesplenomegalia por lo que se realiza serología para virus relacionados con mononucleosis infecciosa. Los cultivos microbiológicos para bacterias y la determinación de virus respiratorios fueron negativos. La serología para virus y bacterias de neumonías atípicas fueron negativas. Serología para CMV y Toxoplasma: negativa, para virus de Epstein-Barr: IgG negativa, IgM positivas y PCR para VEB positiva. Evolución posterior clínica y analítica favorable con desaparición de la fiebre y la tos a los 15 días del inicio del proceso, mejoría progresiva de la hepatoesplenomegalia, disminución de las transaminasas y mejoría radiológica al mes. El estudio de inmunoglobulinas, complemento y poblaciones linfocitarias realizado con posterioridad no reveló alteraciones. Asintomático posteriormente después de 2 meses de evolución.

Comentarios. Aportamos el cuarto caso descrito en la literatura de neumonitis intersticial aguda asociada a infección por VEB en un niño inmunocompetente. Nuestro caso junto a otros deben alertar a los pediatras en casos de neumonías o neumonitis sobre la posibilidad de infección por VEB si la clínica o el laboratorio son compatibles con esta enfermedad.

12. ENFERMEDAD POR ARAÑAZO DE GATO. *Fernández Cortés S, Benito Sevillano I, Hedrera Fernández A, Gómez del Teso B, Centeno Malfaz F, Fernández Arribas JL, Fraile Astorga G, Salamanca B. Hospital Universitario. Río Hortega. Valladolid.*

Introducción. La enfermedad por arañazo de gato es un proceso infeccioso benigno, relativamente frecuente en niños y adolescentes producido por *Bartonella henselae*. La manifestación más frecuente de la enfermedad es la presencia de una lesión de inoculación seguida de linfadenopatía regional con presencia de fiebre u otro síntomas generales o sin estos.

Objetivos. Presentamos un caso de Enfermedad por Arañazo de Gato en una niño de 13 años, con historia de exposición a un gato, clínica de enfermedad y positividad serológica frente a *B. henselae* (inmunofluorescencia indirecta).

Se realiza el estudio anatomopatológico de adenopatía axilar objetivándose una linfadenitis granulomatosa supurativa.

Descripción del caso clínico. Paciente de sexo masculino de 13 años de edad, que acude a urgencias por una adenopatía única axilar dolorosa de (3x3 cm) de 1 mes de evolución, que no responde a tratamiento antibiótico con penicilina y que se acompañan de lesiones cicatriciales en extremidades superiores e inferiores. Había presentado los tres primeros días del cuadro fiebre de hasta 39°C.

Antecedentes personales. Convive con gatos, perros y caballos y como antecedentes una tularemia hace 3 años.

A la exploración se encontraba a febril, presentando una zona eritematosa en axilar izquierda dolorosa y blanda a la palpación. Acompañado de restos cicatriciales de erosiones en extremidad superior e inferior.

Métodos. La ecografía de la adenopatía revela nódulo redondeado quístico de 4x3 que sugiere adenopatía necrosada. Radiografía de tórax: sin alteraciones. En la analítica destacaban: leucocitos 6.700 (58%N). VSG 24 mm. PCR 3 mg/L. Frotis sanguíneo sin alteraciones. Prueba de Mantoux: negativa. Anticuerpos anti-*Francisella tularensis* en suero: negativas. Anticuerpos anti-*Bartonella henselae* en suero por inmuno-fluorescencia indirecta: Positivo Ig M (título 1/1600). Serología a VIH, rubéola, *Bruceella*, *Chlamydia*, *Coxiella*: negativas.

Se instauró tratamiento con augmentine y azitromicina y se realiza PAAF enviándose a Anatomía Patológica, con resultado de linfadenitis granulomatosa supurativa, junto con una nota comentario de que el cuadro era sugestivo de EAG.

Comentarios. En la actualidad se considera un diagnóstico establecido si se cumplen tres o cuatro de los siguientes criterios:

- 1) Historia de exposición a gato 2 o 4 semanas antes de la aparición de la adenopatía con hallazgos de la lesión primaria de inoculación.
- 2) Prueba cutánea positiva.
- 3) Otros resultados de laboratorio negativos para otros microorganismos responsables de adenopatías.
- 4) Alteraciones histológicas características

En nuestro caso clínico se cumplían los criterios 1, 3, 4 y 5.

Numerosos agentes han sido considerados responsables de la enfermedad, aunque a finales de los años 80 se cultivó a partir de tejidos afectados la *Afipia*, considerándose como responsable de la EAG. En 1992, estudios moleculares pusieron en escena al Gramnegativo *Bartonella henselae* como responsable (primariamente *Rochalimea*).

La *B. henselae* en inmunocompetentes puede dar lugar a un proceso febril inespecífico o en ocasiones una respuesta granulomatosa supurativa de las zonas infectadas. Los gatos son los únicos reservorio de *B. henselae* y generalmente son los gatos jóvenes los de potencial infectante. El caso clínico desde el principio fue sugestivo de EAG, pero se descartaron otros patógenos responsables como *Mycobacterias*, la Tularemia y *Bruceella*, que son en ocasiones asiduos en nuestra provincia.

Los pacientes inmunocompetentes con enfermedad leve probablemente no requieran tratamiento, sin embargo, algunos estudios han demostrado la desaparición mas rápida de las adenopatías con el uso de antibióticos, al igual que sucedió en nuestro caso clínico.

Conclusión. Recordar que los gatos, fundamentalmente los cachorros, son la principal fuente de infección de *Bartonella henselae*, por lo que evitar el contacto de estos animales es el pilar mas importante para disminuir la estadística de la enfermedad.

13. ADENITIS EPITROCLEAR UNILATERAL SECUNDARIA A ENFERMEDAD POR ARAÑAZO DE GATO. García Valle E¹, Sancho Gutiérrez R¹, Alegría Echauri I¹, Lozano de la Torre MJ¹, Villaespesa Díaz MC², de la Rubia Fernández LR¹.

¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Radiología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. Las adenopatías son un motivo de consulta frecuente en pediatría, tanto a nivel de Atención Primaria como en los Servicios de Urgencias. La mayor parte de las veces, acompañan a enfermedades banales (infecciones del área ORL, inespecíficas...); en otras ocasiones son debidas a procesos graves, como neoplasias hematológicas o metástasis de tumores sólidos. La cadena de ganglios epitrocleares, recogen el drenaje linfático de la región ulnar del antebrazo y de la mano. La aparición de adenopatías en dicha región es típica de infecciones e inflamación de las manos, enfermedad por arañazo de gato, tularemia, sífilis y enfermedad de Hodgkin.

Caso clínico. Niño de 13 años que un mes antes del ingreso comienza con nódulo epitrocLEAR derecho, ligeramente doloroso. Desde entonces, aumento de tamaño progresivo y en los últimos días aparición de signos inflamatorios en superficie. Afebril en todo momento. Refiere contacto habitual con gatos. No presenta otros antecedentes personales de interés. **Exploración física:** Peso 52,2 kg (P75-90). Talla 163 cm (P75-90). T^a36,3°C. Exploración por aparatos normal salvo nódulo de 6x6 cm de consistencia blanda con signos inflamatorios en superficie en región epitrocLEAR de codo derecho. Adenopatía axilar derecha de 1 cm, blanda indolora y no adherida. **Pruebas complementarias:** Hemograma: Leucocitos 11.400 (Segmentados 69%, Linfocitos 17%, Monocitos 11%), Hb 12,8 g/dL, Htc 36,4%, VCM 81 fL, HCM 28,6 pg, plaquetas 313.000. VSG 19 mm/h. Bioquímica: Glucosa 123 mg/dl, urea 28 mg/dL, creatinina 0,70 mg/dl, ácido úrico 4,0 mg/dL, colesterol 140 mg/dL, LDH 180 U/L, proteínas totales 7,3 g/dL, albumina 4 g/dL, calcio 9,4 mg/dL, sodio 140 mEq/L, potasio 4,3 mEq/L, GOT 18 U/L, GPT 16 U/L, GGT 10 U/L, F Alcalina 174 U/L, bilirrubina total 1.1 mg/dL. Serologías: Toxoplasma gondii IgG positivo e IgM negativo, Citomegalovirus IgG e IgM negativo, V. Epstein-Barr IgG positivo e IgM negativo. *Bartonella henselae* IgG positivo, título 1/320 e IgM positivo. Ecografía: En la cara medial del codo derecho se objetiva una colección abcesificada, con reacción inflamatoria de las partes blandas adyacentes, compatibles con un conglomerado adenopático abcesificado a nivel epitrocLEAR. Adenopatías axilares derecha de hasta 0,9 cm. **Evolución:** A su ingreso se inicia tratamiento con amoxicilina-clavulánico intravenoso. A las 48 horas se procede a drenaje y cambio antibiótico a azitromicina oral. En el cultivo del absceso no se aislan microorganismos con PCR *Bartonella* negativo. En los días siguientes, la adenitis se mantiene en el mismo tamaño, con posterior drenaje espontáneo de líquido seroso y observando importante disminución de tamaño.

Comentarios. La enfermedad por arañazo de gato es una enfermedad autolimitada, relativamente benigna, que afecta prioritariamente a niños y adolescentes. Sus manifestaciones clínicas presentan una gran variabilidad existiendo la forma típica de linfadenopatía regional subaguda; y un amplio abanico de formas atípicas que pueden afectar prácticamente a cualquier otro órgano. En casos más raros puede causar fiebre prolongada, osteomielitis, compromiso del SNC y en pacientes inmunocomprometidos, complicaciones severas como la angiomatosis bacilar. Los criterios diagnósticos requieren la presencia de: historia previa de contacto con gato, asociado a lesión de inoculación cutánea o conjuntival., estudios de laboratorio negativos para otras causas de adenopatía y serología positiva a *Bartonella henselae* con seroconversión. Lo más destacable de nuestro caso es lo atípico de esta localización en la edad pediátrica, pese a ser una zona que se afecta con frecuencia en esta enfermedad. Por ello, en casos similares se debería iniciar el tratamiento antibiótico con azitromicina en vez de la pauta habitual con amoxicilina-clavulánico, hasta recibir resultados de serología.

14. ENFERMEDAD INVASIVA POR STREPTOCOCCUS PYOGENES: EMPIEMA COMPLICADO. Sancho Gutiérrez R¹, García Valle E¹, Domínguez Carral J¹, Bergues Gutiérrez H², García de la Fuente C³, de la Rubia Fernández LR¹, Lozano de la Torre MJ^{1,2}. ¹Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. ²Universidad de Cantabria. ³Servicio de Microbiología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

Introducción. El *S. pyogenes* es responsable de un 5-10% de las neumonías bacterianas. Se caracteriza por un cuadro clínico más agresivo, tiempo de evolución más prolongado, localización más frecuente en lóbulos inferiores y mayor riesgo de derrame pleural, empiema y shock séptico.

Caso clínico. Varón de 13 meses con un cuadro de fiebre alta de 7 días de evolución, con mala respuesta a antitérmicos asociado en los últimos 4 días a quejido, dificultad respiratoria y progresivo decaimiento del estado general. Hace 48 horas aparece un exantema en cara, tronco y raíz de extremidades. Como antecedentes señalamos que no está vacunado frente al neumococo y que no acude a Guardería. Exploración física: regular estado general, quejoso, ligero tiraje intercostal. Exantema escarlatiniforme generalizado. Hipoventilación en base de hemitórax izquierdo.

Pruebas complementarias: Hemograma 13.200 leucocitos (6C, 80S, 6L), PCR 12,10 mg/dl y radiografía de tórax con condensación en segmento basal posterior izquierdo. Test de detección de antígeno estreptocócico en faringe positivo. Se inicia tratamiento con amoxicilina endovenosa a 100 mg/kg/día. A las 24 horas presenta un empeoramiento de su estado general y de su cuadro respiratorio objetivándose en la radiografía de tórax derrame pleural izquierdo libre. Se coloca tubo de tórax saliendo líquido pleural con características de empiema, aislándose

Streptococcus pyogenes sensible a penicilina, por lo que se instaura tratamiento con este antibiótico además de oxigenoterapia y analgesia endovenosa. En días sucesivos disminuye la cantidad del líquido pleural drenado, confirmándose con ecografía un aumento del derrame y la presencia de tabiques de fibrina, por lo que se administran dos dosis de urokinasa a través del tubo de tórax, saliendo 170 cc de líquido pleural, objetivándose por ecografía una clara disminución del derrame. El catéter se encuentra fuera del espacio pleural por lo que se retira al 8º día de su colocación. Al noveno día del ingreso se asocia clindamicina endovenosa ante la persistencia de la fiebre y la afectación del estado general. De forma progresiva cede la fiebre y mejora su estado clínico permitiendo retirar el soporte respiratorio y la analgesia a los 4 días de haber asociado la clindamicina. En la ecografía, tras 20 días de estancia hospitalaria, no se observa derrame pleural ni condensaciones pulmonares. La penicilina endovenosa se mantuvo durante 18 días y la clindamicina durante 12 días, continuando con amoxicilina oral hasta completar cuatro semanas.

Comentarios. Entre los factores de riesgo de desarrollar una enfermedad invasiva por *S. pyogenes* se encuentra, además de la edad, el antecedente de varicela u otra infección cutánea, la infección concomitante con influenza y la presencia de escarlatina. En los casos graves o si la respuesta a penicilina es inadecuada se recomienda asociar clindamicina.

15. VIRUS DE EPSTEIN BARR: UNA CAUSA POCO FRECUENTE DE ENCEFALITIS AGUDA. Hernández Macho BE, Valladares Díaz AI, Domínguez Bernal E, Reig del Moral C, Santana Rodríguez C, Calleja López S, García Velázquez J. Hospital General de Segovia.

Introducción. La encefalitis aguda es un proceso inflamatorio del sistema nervioso central cuya causa más frecuente es la infección viral. La incidencia en la infancia es de 5-10/100.000. El origen más frecuente es la infección por enterovirus y virus varicela Zoster siendo el virus EB el causante del 10% de los casos.

El cuadro se manifiesta típicamente con fiebre y cefalea acompañadas de síntomas neurológicos con alteración del comportamiento y del nivel de conciencia variables con o sin signos de focalidad (déficits motores, convulsiones...). El estudio bioquímico del LCR puede ser normal debiendo realizarse las técnicas de PCR para obtener el diagnóstico etiológico. La RM es la prueba de imagen de elección para detectar cambios precoces en el parénquima cerebral. El EEG debe realizarse debido también a su utilidad en el diagnóstico precoz de las encefalitis herpéticas y suele manifestar alteraciones en el ritmo de base con o sin descargas.

En la fase inicial junto al tratamiento sintomático, debe iniciarse tratamiento con aciclovir ante la posibilidad de infección herpética como la causa tratable más frecuente y cefotaxima en

caso de duda de infección bacteriana, considerando su retirada según la evolución y pruebas complementarias.

Caso clínico. Paciente de 8 años que ingresa por presentar desde hace 24 horas, pérdida de fuerza en pierna derecha, dificultad para hablar, vómitos y cefalea. Inmunización según calendario, varicela pasada y cefaleas ocasionales. A su ingreso T^a 36,8°C, FC 61 lpm, TA 94/65. En la exploración física destaca: coloración normal sin exantemas ni petequias. Bien perfundida e hidratada. Somnolienta y quejumbrosa, no colabora. Glasgow 10. Pupilas isocóricas y normoreactivas. No rigidez de nuca ni signos meníngeos. Disfásica. Pérdida de fuerza en hemicuerpo derecho, de predominio en miembro superior. Discreto trismus. Adenomegalias cervicales bilaterales. Abundante moco en orofaringe. Examen oftalmológico sin hallazgos. Hemograma, coagulación, gasometría y bioquímica normales excepto sodio 129,7 mmol/L. PCR 0,9 mg/dl. LCR: glucosa y proteínas normales, 5 células. En el EEG se objetiva registro patológico, trazado compatible con encefalitis viral. Se inicia tratamiento empírico con cefotaxima y aciclovir intravenosos que se mantienen 48 h y 10 días respectivamente. Afebril desde las 48 horas del ingreso presenta mejoría neurológica progresiva, con Glasgow 15 a las 72 horas, y exploración neurológica sin focalidad, TC y RMN craneal normales. Bacteriología: frotis faríngeo, LCR y hemocultivo negativos, H. Influenzae en frotis nasal. PCR del líquido cefalorraquídeo positiva para virus Epstein-Barr. Al alta se encuentra asintomática con una exploración física y neurológica normal. Los EEG de control al alta y a los 20 días evidencian mejoría con ritmo de base normal y persistencia de los brotes.

Comentarios. La encefalitis es un cuadro grave de pronóstico variable, que en ocasiones supone una urgencia vital. La encefalitis herpética asocia una elevada morbimortalidad y secuelas graves, como epilepsia o déficits motores o cognitivos, mientras que las producidas por enterovirus presentan un curso más benigno.

Las encefalitis agudas por virus de Epstein Barr suponen un 10% del total de las encefalitis virales. Suelen ser de evolución benigna, si bien en algunos casos pueden tener mayor morbimortalidad, dependiendo fundamentalmente del grado de la afectación neurológica inicial. No existe tratamiento específico que haya demostrado eficacia. Es necesario un seguimiento posterior y EEG de control hasta su normalización, para descartar secuelas y comprobar la buena evolución.

16. COINFECCIÓN POR CMV Y PNEUMOCYSTIS JIROVECI EN LACTANTE INMUNODEPRIMIDO SIN VIH. López Blanco G, Alonso Quintela P, Gautreaux Minaya SI, Naranjo Vivas D, Fernández Hernández SM, Oulego Erroz I, García Esgueva L, Fernández Miaja M. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León. León.

Introducción. En pacientes inmunocomprometidos se describen coinfecciones oportunistas por Citomegalovirus (CMV)

y *Pneumocystis jiroveci*. En estos casos la neumonía por *Pneumocystis jiroveci* es una infección con riesgo vital. Las manifestaciones de la enfermedad por CMV incluyen hepatitis, neumonitis, esofagitis, enteritis y afectación del sistema nervioso central. Presentamos el caso de una coinfección por CMV y *Pneumocystis jiroveci* en un paciente inmunodeprimido.

Caso clínico. Varón de 5 meses de edad hospitalizado por cuadro clínico de fiebre y vómitos de 2 semanas de evolución, sin otra sintomatología asociada. Al examen físico presentaba candidiasis orofaríngea. Antecedentes personales sin interés. Dentro del estudio de fiebre de origen desconocido, presenta hipertransaminasemia, hipogammaglobulinemia (IgG: 27 mg/dl, IgA: 3 mg/dl, IgM: 6 mg/dl) y PCR positiva para CMV (172.589 copias) con serología negativa, sin objetivarse otras causas de fiebre en el resto de pruebas complementarias (incluyendo PCR para VIH negativa). Ante la persistencia de los vómitos se realiza tránsito digestivo superior que muestra dilatación y dismotilidad esofágica. Se realiza endoscopia digestiva alta: ulceración esofágica con PCR positiva para CMV. Ante la presencia de infección sistémica por CMV se inicia tratamiento con ganciclovir intravenoso con rápida respuesta de la fiebre y de la sintomatología gastrointestinal y disminución marcada de la viremia en los controles posteriores de PCR. Se realiza estudio de CMV congénito con PCR para CMV en papel de Guthrie del cribado neonatal (negativa), así como PEATC y PEV (hipoacusia neurosensorial coclear y retrococlear bilateral y alteración moderada de la vía visual) y estudio oftalmológico (lesiones coriorretinianas pequeñas, definidas y redondeadas). Evolutivamente, a la exploración física presenta malnutrición y hepatomegalia, objetivándose además por ecografía abdominal esteatosis hepática, y asociando hipertransaminasemia con patrón de colestasis. Desde el punto de vista inmunológico se diagnostica inmunodeficiencia combinada: hipogammaglobulinemia e inmunodeficiencia celular (recuento de CD4+ de 302) con inversión del cociente CD4/CD8, así como disminución de la respuesta de linfocitos T frente a concavalina y PHA. En ese momento los hallazgos en las pruebas inmunológicas funcionales no son compatibles con ninguna inmunodeficiencia primaria, atribuyéndose inicialmente dichas alteraciones a la infección por CMV. Precisa tratamiento con inmunoglobulina humana hiperinmune cada 3-4 semanas para mantener los niveles de IgG en rangos normales. Hacia la tercera semana de ingreso desarrolla cuadro de rinorrea acuosa, taquipnea e hipoxemia, con estertores húmedos diseminados en la auscultación. Dado que es época epidémica se solicitan inmunocromatografía y PCR para VRS en aspirado nasofaríngeo (positivas) siendo diagnosticado de bronquiolitis. Sin embargo durante las siguientes 6 semanas persiste hipoxemia llamativa (saturación de 80% con aire ambiente) con taquipnea pese a la normalización de la auscultación. El VRS persiste positivo en la inmunocromatografía en controles seriados. La Rx de tórax (Fig. 2) muestra afectación difusa compatible con neumonitis intersticial, objetivándose en TC de tórax múltiples consolidaciones parcheadas con broncograma aéreo así como áreas de opacidad en vidrio deslustrado en ambos



Figura 2.

campos pulmonares. Ante estos hallazgos se realiza fibrobroncoscopia, obteniéndose inmunofluorescencia indirecta positiva para *Pneumocystis jiroveci* y PCR positiva para VRS serotipo A en lavado broncoalveolar. Se inicia tratamiento intravenoso con trimetoprim-sulfametoxazol y prednisolona oral durante 3 semanas, con importante mejoría clínica a los 8 días, desapareciendo la hipoxemia y disminuyendo la dificultad respiratoria.

Comentarios. La infección por CMV puede ser causa de inmunodeficiencia secundaria, combinada y de carácter transitorio. Pacientes como los infectados por VIH o los receptores de trasplante de órganos deben recibir profilaxis para neumonía por *Pneumocystis jiroveci* (trimetoprim-sulfametoxazol como primera elección). La evolución clínica del paciente que presentamos nos lleva a plantearnos la necesidad de establecer como indicación dicha profilaxis en aquellos casos de sospecha de inmunodeficiencia combinada secundaria a cuadro infeccioso.

17. TROMBOSIS VENOSA PROFUNDA EN LACTANTE CON VARICELA. Díaz Simal L¹, González Álvarez CE¹, García González N¹, Santamaría Serra AB¹, Flórez Díez P¹, Alarcón Gil CE². ¹Área de Gestión clínica de Pediatría, ²Servicio de Hematología. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. Las complicaciones hematológicas y vasculares de la varicela, aunque descritas, son infrecuentes. La más habitual y grave de estas es la púrpura fulminans, que puede asociar trombosis venosa profunda en contexto de sepsis por sobreinfección bacteriana o de forma aislada en el curso de la varicela. Presentamos un caso clínico de trombosis venosa profunda (TVP) aislada en contexto de infección por varicela, por su difícil diagnóstico dada su escasa incidencia en niños.

Caso clínico. Niño de 5 años con varicela en fase de resolución que consulta por aparición de dolor en ambos miembros inferiores e impotencia funcional progresiva, sobre todo en ext inferior derecha, y fiebre. A la exploración presenta lesiones costrosas diseminadas y manchas violáceas en muslo y pie izquierdos, y frialdad acra. Sensibilidad y movilización dolorosa de ambas extremidades inferiores, especialmente de la derecha,

con rodilla en flexión. Resto de la exploración física normal. **Pruebas complementarias:** Serie roja, recuento leucocitario y plaquetas normales. VSG 36 mm; Bioquímica: PCR 0,58 mg/dl; LDH 344 U/L. Coagulación básica: normal. Dímero D: 4158 ng/ml. Proteína S anticoagulante: 19%; Proteína S libre 1,6% (valores normales 60-140%). Ecografía extremidad inferior derecha: contenido ecogénico a nivel de la vena poplítea y ambas venas gemelares, compatible con TVP. Ecografía EII y ecografía abdominal: normales sin datos de trombosis. Exudado faríngeo positivo para *Streptococcus pyogenes*. **Evolución:** Ante el hallazgo de TVP se instaura tratamiento con heparina de bajo peso molecular y vendaje compresivo durante 5 días, con mejoría llamativa a las 24 horas. Se inicia tratamiento con dicumarínicos, con el objetivo de mantener INR en torno a 2-3, y realiza seguimiento en consulta de hematología para completar estudios. Recibió tratamiento antibiótico durante 10 días por clínica faringoamigdalares asociada y exudado positivo para estreptococo pyogenes.

Comentarios. La incidencia de trombosis venosa en pediatría ronda el 5% en niños mayores, respecto al 40% en adultos. Se han descrito en la literatura procesos tromboembólicos en el curso de una infección por varicela, en relación al daño endotelial producido por el propio virus o por formación de autoanticuerpos contra la proteína S, aunque su etiología no está clara. El pronóstico generalmente es bueno, con una recuperación completa con tratamiento anticoagulante. Siempre se debe realizar un estudio de la coagulación exhaustivo para determinar la existencia de alteraciones genéticas subyacentes. Por todo ello, es importante pensar en esta complicación ante una clínica compatible como la de nuestro paciente para poder realizar un diagnóstico y tratamiento precoz.

VIERNES 23 DE MARZO. SESIÓN 3

MISCELÁNEA

18. SOSPECHA DE INGESTA DE HIDROCARBUROS. García Álvarez FJ, Díaz Simal L. Urgencias de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Antecedentes. Las sustancias tóxicas de la gasolina son los hidrocarburos (sustancias que contienen hidrógeno y carbono, como es el caso del benceno, el metano, y el ciclohexano). Su ingesta, puede afectar a los pulmones, aparato digestivo, y sistema nervioso. A nivel pulmonar los signos más representativos son las sibilancias, ronquera, tos, y distress respiratorio. Se dan sobre todo inmediatamente después de la ingesta. A nivel digestivo, se producen vómitos, malestar, distensión abdominal y gases; tiene efectos irritantes. Y a nivel del sistema nervioso; alteración del nivel de conciencia a diferentes niveles.

Caso clínico. Niño de 12 años, remitido del Centro de Salud por sospecha de ingestión de gasolina una hora antes. Un vómito posterior inmediato. Fuerte olor a gasolina en cavidad oral. Resto de exploración física sin datos relevantes. Ingresó en el Hospital de Corta Estancia de Urgencias de Pediatría para observación clínica. Ningún tipo de sintomatología asociada durante 16 horas. Tolerancia digestiva normal. La Rx de tórax es informada por el radiólogo: infiltrado retrocardiaco, probablemente por tapón mucoso. Alta por evolución satisfactoria.

Diagnósticos de enfermería relacionados (NANDA): **Dolor agudo**, relacionado con lesión con agente químico, según se evidencia por clasificación del dolor hecha al paciente (según escala numérica). **Riesgo elevado de lesión**, relacionado con ingesta de hidrocarburo alifático. **Riesgo elevado de intoxicación**, relacionado con ingesta de sustancias tóxicas. **Patrón respiratorio ineficaz**, relacionado con infiltrado retrocardiaco izquierdo; manifestado en radiografía de tórax

Comentarios. La intoxicación por hidrocarburo, supone una importante causa de morbilidad en la etapa infantil; no obstante no suele suponer riesgos elevados, debido a que por su sabor, suelen esputar rápidamente. La ingestión de gasolina puede causar daño a los revestimientos de la boca, la garganta, el esófago, el estómago y los intestinos. Si la gasolina ingresa a los pulmones (aspiración), se puede presentar daño pulmonar grave y posiblemente permanente. La mayoría de los accidentes, ocurren por un mal almacenamiento y etiquetado del producto, evitable estando fuera del alcance de los niños. La toxicidad pulmonar del hidrocarburo aspirado es el resultado de la inhibición de la actividad surfactante y de la lesión directa de los capilares y el tejido pulmonar.

19. PARADIGMA DE DIAGNÓSTICO DE EXCLUSIÓN: SÍNDROME DE NIÑO ZARANDEADO. *Hierro Delgado E, Mora Matilla M, Mata Zubillaga D, Iglesias Blázquez C, Martínez Sáenz de Jubera J, Lobo Martínez P, Fernández Iglesia V, Fernández Miaja M. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León.*

Introducción. El síndrome del niño zarandeado, conocido como "shaken baby syndrome", es una forma de maltrato fisi-

co infantil, ya sea causado de manera voluntaria o involuntaria por el supuesto agresor. El plantear su diagnóstico por parte del médico desencadena una situación compleja dadas las implicaciones sociales y legales que conlleva. Aunque se tenga un alto índice de sospecha, siempre deberemos realizar un completo diagnóstico diferencial para poder descartar otros posibles cuadros compatibles con los síntomas que presenta el paciente. La presentación clínica consta de hemorragias subdurales, subaracnoideas y/o retinianas en ausencia de un traumatismo externo, o con signos mínimos de maltrato.

Caso clínico. Lactante de mes y medio de vida que ingresa en UCIP, procedente de otro hospital, por sospecha de episodio aparentemente amenazador para la vida. Había ingresado a los 25 días de vida por vómitos, siendo diagnosticado de reflujo gastroesofágico. A su llegada se encuentra conectado a ventilación mecánica y sedoanalgesiado. Presenta macrocefalia (PC 41,5 cm), fontanela anterior amplia y llena con dehiscencia de suturas y mala perfusión periférica. En ecografía transfontanelar se objetiva líquido extraaxial, en TAC cerebral hígroma e imagen hiperdensa interhemisférica superior sugerente de sangrado y en radiografía de tórax se objetiva fractura en ambas clavículas. Presentó episodios convulsivos durante los dos primeros días, tratados con fenobarbital, fenitoína y midazolam que se suspendieron progresivamente sin recaer. En electroencefalograma se observa actividad bioeléctrica cerebral de muy bajo voltaje con existencia de anomalías irritativas. Preciso transfusión de concentrado de hematíes por anemia aguda probablemente secundaria a aumento de hemorragia intracraneal. Ante la posibilidad diagnóstica de metabolopatía inicialmente se mantuvo a dieta absoluta con alimentación parenteral y restricción proteica de la misma, y posteriormente se inició nutrición enteral con fórmula especial exenta de aminoácidos suplementada con preparado de aminoácidos esenciales excepto lisina y triptófano. En el diagnóstico diferencial se descartó metabolopatía, y concretamente aciduria glutárica tipo I, mediante estudio metabólico pertinente. Se realizó fondo de ojo y estudio de factores de coagulación siendo normales. Dada la normalidad encontrada en el resultado de todos los estudios se concluyó el diagnóstico de síndrome de niño zarandeado. El paciente evolucionó favorablemente, reiniciando alimentación con fórmula normal sin incidencias y, presentando al alta, exploración neurológica sin alteraciones. El caso se puso en manos de los servicios sociales.

Comentarios:

- El síndrome de niño zarandeado es una entidad en la que, a pesar de tener un alto índice de sospecha, es fundamental descartar otros diagnósticos compatibles (fundamentalmente aciduria glutárica tipo I) antes de dar el diagnóstico definitivo.
- La historia clínica suele presentar un lactante con llanto incontrolado, inconsolable, al que una persona sostiene por el tórax y lo sacude bruscamente para que se calle o se calme.

NEUROLOGÍA

20. MOVIMIENTOS OCULARES PAROXÍSTICOS EN NIÑA DE 4 AÑOS DE EDAD. *Fernández Iglesia V, Rodríguez Fernández C, Moreno Duque LD, Garrido García E, Mora Matilla M, Fernández Miaja M. Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de León.*

Introducción. Los trastornos del movimiento son una patología frecuente en la infancia. Si excluimos los trastornos paroxísticos epilépticos, los tics constituyen el trastorno de movimiento más frecuente en la edad pediátrica, seguidos de la distonía y el temblor. Aunque en la mayoría de las ocasiones la anamnesis y la exploración física suelen ser suficientes para establecer el diagnóstico, en otras, bien por la complejidad de los síntomas, la forma de presentación o la edad del paciente, pueden ser necesarios estudios complementarios para descartar otras entidades.

Caso clínico. Niña de 4 años sin antecedentes familiares ni personales de interés que consulta por movimientos oculares involuntarios de comienzo súbito hacía 5 días, consistentes en desviación horizontal, rápida y conjugada de la mirada hacia ambos lados de manera alternante, sin alteración en el nivel de conciencia ni otros síntomas neurológicos asociados. Dichos movimientos se producían varias veces al día interfiriendo en sus actividades y precisando en algunas ocasiones giro compensatorio de la cabeza. Como único antecedente destacaba una faringoamigdalitis en los quince días previos y escarlatina hacía un año. Rehistoriando a los padres refieren tics oculares consistentes en parpadeo hacía 2 meses. Definen además a la niña como inquieta y muy movida, aunque sin cambios en el comportamiento ni en el sueño en relación con la aparición del cuadro actual. En la exploración física se objetivan los movimientos oculares descritos casi continuos que ceden con la fijación de la mirada, siendo la motilidad ocular extrínseca al igual que el resto de la exploración neurológica rigurosamente normales. Se realiza EEG, valoración oftalmológica incluyendo fondo de ojo y potenciales evocados visuales así como Resonancia Magnética Cerebral, siendo todos ellos normales. Ante el antecedente de una posible infección estreptocócica reciente y la aparición brusca del cuadro se plantea la posibilidad diagnóstica de un síndrome de PANDAS (pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infections) por lo que en la analítica inicial además de incluir PCR, hormonas tiroideas, cobre y ceruloplasmina, se solicita ASLO y estudio de autoinmunidad que incluía anticuerpos antiDNAasa B y ANA y cultivo de frotis faringoamigdalares siendo todos ellos también normales. Dadas las características evolutivas del cuadro: disminución con la atención y fijación de la mirada y exacerbación con el estrés, habiendo descartado otros procesos y ante la sospecha de tic motor ocular primario, se inicia tratamiento con Risperidona por vía oral. Al mes de evolución se objetiva una clara disminución de los episodios y mejoría en

la conducta, no apareciendo otro tipo de movimientos anormales ni síntomas neurológicos.

Comentario. Los trastornos del movimiento con afectación ocular pueden plantear problemas diagnósticos que justifiquen la realización de pruebas complementarias. En nuestro caso el diagnóstico diferencial incluía un gran abanico de posibilidades como patología tumoral, epiléptica o autoinmune como el síndrome de PANDAS. Los tics son el trastorno de movimiento más frecuente en la infancia. Su diagnóstico es clínico aunque en ocasiones puede ser por exclusión. Los criterios DSM-IV de tic incluyen la aparición brusca del mismo antes de los 18 años, presentación varias veces al día, frecuencia casi diaria, incomodidad social/ocupacional y sin ninguna causa secundaria que lo justifique. El tratamiento farmacológico estaría justificado únicamente en los casos que interfieran en la calidad de vida del paciente ya que en la mayoría de los casos el curso es benigno y autolimitado.

21. HAMARTOMA HIPOTALÁMICO Y EPILEPSIA: A PROPÓSITO DE DOS CASOS. *Santamaría Serra AB, Flórez Díez P, Alonso Álvarez A, Rodríguez Suárez J, Díaz Simal L, García González N, González Álvarez C. Área de Gestión Clínica de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

Introducción. Los hamartomas hipotalámicos, resultado de una alteración en el desarrollo embrionario, son una entidad poco frecuente, pero bien conocida, consistente en heterotopias no neoplásicas de tejido neuronal, a nivel del tuber cinereum y tercer ventrículo. Cuando son sintomáticos, la epilepsia es la manifestación más frecuente, siendo características las crisis gelásticas (apneas, mioclonias faciales y gemidos o risas). Pueden causar alteraciones hormonales y retraso psicomotor. El abordaje terapéutico dependerá de la sintomatología, reservando la cirugía total o parcial para casos refractarios. Presentamos dos casos de lactantes con crisis cerebrales y diagnóstico de hamartoma hipotalámico mediante resonancia magnética nuclear (RMN).

Caso n°1. Lactante de 5 meses con crisis cerebrales, (clonias del hemicerpo izquierdo, y desviación de comisura bucal a la izquierda, de predominio en el sueño, y sin pérdida de conciencia), retraso del desarrollo psicomotor y déficit visual unilateral. Exploración física: blefarofimosis derecha, nistagmus horizontal pendular bilateral, exoforia, ausencia de fijación de la mirada y seguimiento de objetos en el plano vertical y escaso en el horizontal, tendencia a pulgar incluido, e hipotonía proximal.

Caso n°2. Lactante de 16 meses con crisis cerebrales (pérdida de conciencia, hipotonía generalizada, cianosis peribucal y sialorrea de segundos de duración). La exploración física y neurológica fue normal. El video-EEG detecta en ambos casos foco irritativo en región temporal y la RMN revela hamartoma hipotalámico en el tuber cinereum, de 2 y 1,5cm de diámetro respecti-

vamente. En el caso nº1 comprime el quiasma óptico derecho, siendo especialmente susceptible de tratamiento quirúrgico.

Comentarios. Los hamartomas hipotalámicos suelen provocar epilepsia característica, que puede evolucionar con crisis focales complejas o generalizadas. También pueden debutar con pubertad precoz. Así, ante un paciente con epilepsia y sintomatología hormonal o clínica neurológica asociada, es imperativo el estudio de neuroimagen para detectar lesiones que, como el hamartoma hipotalámico, son potencialmente curables.

CIRUGÍA

22. INCONTINENCIA URINARIA SECUNDARIA A DUPLICIDAD PIELOURETERAL Y URETER ECTÓPICO. *Marcos Temprano M, Garrote Molpeceres R, Abad Arevalillo S, Urbaneja Rodríguez E, Ortega Vicente E, Conde Redondo F. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción. El 85% de los casos de ectopia ureteral se dan en niñas, y hasta un 80% se asocian a duplicidad pieloureteral completa. En el caso de las mujeres el meato ureteral suele ser distal al cuello vesical, lo que determina una forma de presentación como incontinencia urinaria

Caso clínico. Niña de 9 años, procedente de Ecuador, revivida en consulta de Nefrología Infantil por referir incontinencia urinaria con goteo continuo, acompañado de micciones normales, desde el nacimiento. No refieren infecciones del tracto urinario ni otros antecedentes patológicos de interés. En la exploración física se aprecia salida continua de orina por introito vaginal. Analíticamente mantiene una función renal normal. Como prueba inicial se realiza ecografía en la que se aprecia menor tamaño del riñón derecho (6,6 cm) respecto al izquierdo, visualizándose una imagen ecogénica a nivel del polo superior de 1,5 cm, compatible con tejido fibroso. En la urografía intravenosa se confirma el menor tamaño del riñón derecho, con separación y rectificación del eje (signo de "flor marchita") con pequeña imagen radiopaca superior que parece corresponder a un pielón superior. La cistografía retrógrada muestra pase de discreta cantidad de contraste al canal vaginal durante la fase miccional. Con la pielografía ascendente comprobamos la presencia de bifidez ureteral derecha con uréter ectópico que desemboca entre uretra y vagina. Previo a la cirugía se realiza arteriografía que es normal y gammagrafía renal que aporta una función renal diferencial del 61% para el riñón izquierdo y 39% para el derecho. La paciente es intervenida quirúrgicamente por el Servicio de Urología realizándose heminefrectomía polar superior (pielón superior) y ligadura del uréter ectópico. La evolución de la paciente fue favorable, con desaparición de la incontinencia urinaria y con un buen funcionamiento del hemiriñón derecho visualizado en urografía de control postcirugía.

Comentarios. Actualmente el diagnóstico ecográfico prenatal de hidronefrosis ha disminuido de forma importante el

clásico debut de incontinencia e infecciones del tracto urinario como en el caso de nuestra paciente. La aparición de nuevas técnicas terapéuticas mediante cirugía endoscópica hace que exista controversia en el tratamiento, no obstante, se sigue considerando la heminefrectomía como el tratamiento de elección de las duplicidades pieloureterales asociadas a uréteres ectópicos cuando la gammagrafía renal muestre una alteración de la función renal.

23. MANEJO CONSERVADOR DE LA TORSIÓN OVÁRICA. *Oviedo Gutiérrez M, Vega Mata N, Granell Suárez C, López López A, Montalvo Ávalos C, Gómez Farpón A, Díaz Blanco M, Álvarez Zapico JA. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

Antecedentes. La torsión ovárica es una patología infrecuente en la edad pediátrica. Se presenta con una clínica inespecífica siendo el dolor abdominal el síntoma más constante, por lo que debe diferenciarse de otros cuadros abdominales agudos. El diagnóstico se confirma mediante ecografía-doppler. Estudios recientes demuestran que la actitud conservadora no aumenta las complicaciones postoperatorias.

Resumen del caso. Niña de 2 años que acude por dolor abdominal cólico, vómitos e intolerancia oral de 12 horas de evolución. A la exploración, presenta afectación del estado general con postración y pálido, con un abdomen blando y depresible, no doloroso a la palpación y sin signos de irritación peritoneal. Se palpa efecto masa en marco cólico izquierdo. Se realiza analítica que es normal. Con la sospecha diagnóstica de gastroenteritis aguda, se le administra ondansetrón y prueba tolerancia oral, sin éxito. Posteriormente pensando en un posible estreñimiento, se pauta un enema que a pesar de ser efectivo no produce mejoría del dolor. Ante la sospecha de invaginación intestinal, se solicita ecografía abdominal en la que se detectan datos sugerentes de torsión ovárica izquierda. Se decide intervención quirúrgica de urgencia vía laparoscópica bajo profilaxis antibiótica. En la cirugía, se identifica el ovario izquierdo torsionado con signos de isquemia que se decide detorsionar y conservar sin pexia. En el postoperatorio inmediato recibe profilaxis antibiótica y evoluciona satisfactoriamente sin complicaciones y recibe el alta al 6º día postoperatorio. A la 6ª semana postoperatoria, la paciente se encuentra asintomática y se realiza un control ecográfico que detecta tejido ovárico izquierdo.

Conclusiones. La torsión ovárica ha de tenerse en cuenta ante una niña con dolor abdominal cólico y afectación del estado general. El grado de isquemia no indica al cirujano si debe o no extirpar el ovario puesto que gónadas con alto signos de isquemia han presentado en la biopsia un tejido funcional normal. El buen resultado del manejo conservador sin aumento de índice de recidivas ni otras complicaciones como el TEP no justifican cirugías más agresivas como la pexia ovárica o la ooforectomía.

CARDIOLOGÍA

24. URGENCIA VITAL: TAQUICARDIA AURICULAR INCESANTE. *Garrote Molpeceres R¹, Marcos Temprano M¹, Abad Arevalillo S¹, Urbaneja Rodríguez E¹, Rellán Rodríguez S^{1,2}, Pino Velázquez M^{1,3}, Benito Gutiérrez M^{1,3}, Pino Vázquez A^{1,3}.* ¹Servicio de Pediatría, ²Unidad de Cardiología Infantil, ³Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. La taquicardia auricular ectópica (TAE) es una causa infrecuente de taquicardia paroxística supraventricular (TPSV) en niños (4-18%), pudiendo resolverse espontáneamente o bien conducir a un shock cardiogénico con resultado fatal para el paciente si no actuamos rápidamente.

Caso Clínico. Mujer de 1 mes de vida remitida a nuestro hospital por sospecha de TPSV que no cede tras la administración de adenosina y cardioversión eléctrica. Refieren cuadro inicial de llanto intermitente, quejido y rechazo de tomas de 24 horas de evolución, sin asociar sintomatología infecciosa. Afebril. **Antecedentes personales y familiares:** sin interés.

Exploración física: T³: 36,7°C, TA: 53/29 mmHg (<Pc5), FC: 240 lpm. SatO₂: 95% (FiO₂ 1). Mal estado general. Palidez cutáneo-mucosa. Mala perfusión periférica. Edematosa. Pulsos centrales y periféricos palpables. ACP: rítmica, soplo sistólico I/VI. Intubada (ventilación mecánica). Abdomen: Hepatomegalia (3 cm). ORL: normal. **Exploraciones complementarias:** Gasometría: Acidosis mixta. Rx tórax-abdomen: Cardiomegalia. Edema agudo de pulmón. Hemograma: Anemia (Hb: 10 g/dL), trombopenia (95.000 plaquetas). Bioquímica: Insuficiencia renal, hepática y daño miocárdico (Urea 91 mg/dL, Cr 0,99 mg/dL, PT 4,6 g/dL, GOT 3.026 U/L, CK 1.270 U/L, CK-MB 21,72 ng/ml, Troponina 0,88 ng/ml). PCR 4,7 mg/L. Coagulopatía. ECG: Taquicardia auricular (morfología anómala de onda P, QRS estrecho). Ecocardiografía: Disfunción biventricular. CIA amplia (10 mm), dilatación de cavidades derechas y AI. Insuficiencias mitral y tricuspídea moderadas. PAP estimada de 30 mmHg + PAD. Movimiento paradójico del septo IV.

Evolución. A su ingreso, se perfunden plasma fresco congelado, hematíes y vitamina K. Se trató con inotrópicos (dobutamina y noradrenalina), distintos fármacos antiarrítmicos (adenosina, esmolol, amiodarona) y cardioversión eléctrica, logrando revertir transitoriamente la taquicardia, reduciendo la FC con amiodarona. Se le practicó ablación por radiofrecuencia (ARF) inicialmente eficaz, que recidiva a la semana y se controla con beta bloqueantes y flecainida. Es diagnosticada de TAE incesante de origen en aurícula derecha (OAD).

Conclusiones. Las TAE originadas en OAD suelen tener comportamiento incesante y mala respuesta al tratamiento farmacológico, desarrollando miocardiopatía. El tratamiento de elección es la ARF, pero en este tipo de taquicardias la utilización de catéteres estándar puede ser insuficiente para la eliminación de focos automáticos, como en el caso de nuestra

paciente; requiriendo resección quirúrgica del foco ectópico si no se controla con medicación.

SÁBADO 24 DE MARZO. SESIÓN 1

REUMATOLOGÍA/ENDOCRINOLOGÍA

25. ARTRITIS DE CODO COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE ENFERMEDAD CELÍACA EN PACIENTE CON ANTECEDENTES DE DIABETES TIPO 1. *Urbaneja Rodríguez E¹, Abad Arevalillo S¹, Garrote Molpeceres R¹, Marcos Temprano M¹, del Real Llorente MR², Calvo Romero C¹, Solís Sánchez P¹.* ¹Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid. ²Pediatría Atención Primaria. Centro de Salud Rondilla 2. Valladolid.

Antecedentes. La enfermedad celíaca es un trastorno sistémico inmune provocado por la ingesta de gluten en individuos predispuestos genéticamente. Su prevalencia ha aumentado en los últimos años debido a la utilización generalizada de marcadores serológicos que permiten identificar formas latentes y silentes de la misma, de modo que la presentación clásica es cada vez menos frecuente. Además, en etapas tempranas, su diagnóstico puede pasar desapercibido ya que es posible que predominen manifestaciones sistémicas, como la artritis periférica, siendo las gastrointestinales leves o incluso ausentes.

Caso clínico. Mujer de 9 años, con Diabetes Mellitus tipo 1A de 7 años y medio de evolución, en tratamiento de base con insulina de acción prolongada e insulina rápida según necesidad, con buen control. Seguida por Endocrino Infantil, con determinaciones periódicas de anticuerpos de enfermedad celíaca y hormonas tiroideas (último control normal hace 8 meses). Consulta en Atención Primaria por dolor, tumefacción e impotencia funcional de codo izquierdo de 6 horas de evolución, sin asociar sintomatología digestiva, catarral ni traumatismo previo. Exploración física: Aumento local de T³, con leve inflamación, limitación de flexión de codo y dolor a la palpación de la inserción del tríceps. Derivada a Urgencias para realización de radiografía de codo que resulta normal. Se pautan tratamiento antiinflamatorio y reposo, mejorando los síntomas articulares progresivamente, pero sin desaparecer por completo. A los 3 días del inicio del cuadro su pediatra solicita Ac IgA antiendomiso, antigliadina y antitransglutaminasa, con resultados positivos, además de sistemático de sangre, factor reumatoide, ANA e inmunoglobulinas que resultan normales, encontrándose únicamente una VSG de 27 mm. Frente a la sospecha de inicio de patología celíaca, se deriva a Gastroenterología Infantil, donde se confirman los marcadores serológicos a títulos altos y se solicitan pruebas genéticas, con expresión de HLA-DQ2 (DQA1*0201, DQB1*02), manteniendo desde entonces dieta exenta de gluten, desapareciendo la clínica articular de forma definitiva y sin necesidad de realizar biopsia duodenal para diagnóstico de celíaca según los nuevos criterios.

Comentarios. Existen pocos casos en la literatura en los que se describa a la artritis como primera manifestación de patología celíaca. Es importante considerar esta enfermedad dentro del diagnóstico diferencial de las artritis, valorando que algunos pacientes diagnosticados, sobre todo si se asocian además otras enfermedades autoinmunitarias (en este caso Diabetes Mellitus tipo 1), tengan en realidad una celiaquía con manifestaciones articulares.

26. ARTRITIS DE RODILLA EN LACTANTE COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LAGERHANS. Marcos Temprano M, Justo Vaquero P, Ortega Vicente E, Bermejo Arnedo I, González García H, Solís Sánchez P, Valbuena Crespo C, Guisasola FJ. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. La histiocitosis de células de Langerhans (HCL) representa un grupo de enfermedades que tienen en común la proliferación reactiva de células del sistema mononuclear fagocítico. Tiene un amplio espectro clínico, siendo la afectación multisistémica la forma de presentación más común en los lactantes.

Caso clínico. Varón de 20 meses que ingresa para estudio de cojera intermitente diaria de 3 semanas de evolución, asociando fiebre elevada desde el inicio, motivo por el que precisa dos ingresos previos, objetivándose mejoría con antibioterapia y antiinflamatorios intravenosos. Como antecedentes de interés únicamente refieren vacuna pentavalente en muslo izquierdo la semana previa al inicio del cuadro. En la exploración física destaca exantema maculopapuloso en región perianal con lesiones aisladas en extremidades inferiores, así como dolor a la movilización de rodilla izquierda sin signos de inflamación articular. Analíticamente se objetiva una elevación mantenida de la VSG, sin otras alteraciones significativas. Las inmunoglobulinas, autoanticuerpos y poblaciones linfocitarias son normales para la edad del paciente. Se realiza radiografía simple y resonancia magnética de la extremidad afecta apreciándose afectación inflamatoria en región prepatelar, compatible con artritis y sinovitis. Durante su estancia hospitalaria se inicia tratamiento con indometacina, con mejoría clínica, por lo que es dado de alta. Dos semanas después es revisado en consulta de Reumatología Infantil constatándose aparición de nuevas lesiones cutáneas papulosas, algunas en placas, en ambas extremidades inferiores, cuya biopsia muestra un infiltrado por células de tipo histiocitario que presentan positividad para proteína S-100 y CD1a. Ante el diagnóstico de HCL se realiza serie ósea, gammagrafía y ecografía abdominal que son normales. En el TAC pulmonar se identifica un patrón intersticial micronodular difuso con afectación predominantemente perilinfática, además de pequeños quistes. Se inicia tratamiento quimioterápico según Protocolo Internacional con Vinblastina semanal y Prednisona diaria con buena tolerancia y mejoría de lesiones cutáneas y síntomas clínicos

Comentarios. Debido a su amplio espectro clínico, el diagnóstico de HCL debe ser confirmado con los hallazgos histopatológicos. El compromiso pulmonar es frecuente en pacientes con enfermedad multisistémica. En nuestro caso, junto con la afectación cutánea, condiciona el tratamiento con quimioterapia sistémica.

27. DERMATOMIOSITIS DE TÓRPIDA EVOLUCIÓN. Gómez Saiz L, Valencia Ramos J, Miranda Vega M, Parejo Díaz P, Hernández Frutos E, Alamillo Estival P, Fernández Agirre-goitia J, Blanco Barrio A. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Burgos.

Introducción. La dermatomiositis es una enfermedad autoinmune que supone hasta el 85% de las miopatías en niños, aunque es una patología poco frecuente en población pediátrica: 2-3/millón niños, siendo más frecuente en el sexo femenino (2.3:1).

Caso clínico. Niña de 6 años remitida por imposibilidad para la deambulación, astenia, disfagia y exantema micropapular de predominio en cara y mitad superior del tronco, junto a edema en extremidades inferiores, de 24 horas de evolución.

Exploración física: Eritema periorcular, malar y en parte superior del tronco. Pápulas eritematosas en nudillos de mano izquierda, edemas palpebral y pretibial (con fovea). Tumefacción de tobillo izquierdo. Auscultación cardíaca ritmo de galope. Hepatomegalia de 1 cm. Neurológico: debilidad muscular cervical y glútea, con signo de Grower's positivo. Imposibilidad para la marcha. Resto de exploración sin interés.

Pruebas complementarias: Análisis: GOT 428 UI/L, GPT 223 UI/L, GGT 20 UI/L, LDH 1520 UI/L, CK 3.444 UI/L, Ferritina 960 ng/ml, Albúmina 2.860 mg/dl. ANA positivo (patrón moteado), HLA B27 positivo. Electromiograma (en deltoides derecho y tibial anterior izquierdo): leve denervación con patrón miopático.

Tratamiento: Ante el diagnóstico de Dermatomiositis Juvenil, se inicia tratamiento con prednisona (2 mg/kg/día). Tras no mejoría clínica se asocia Metotrexate (10 mg/m²/semana) con evolución favorable al inicio. Tras recaída posterior, se decide reingreso para administrar bolos de metilprednisolona (30 mg/kg/día, 3 días) y gammaglobulina intravenosa (1 mg/kg/día, 2 días), continuándose la pauta corticoidea previa. Dada la tórpida evolución del cuadro, se decide traslado a hospital de referencia donde recibe de nuevo pauta de gammaglobulina intravenosa con posterior mejoría.

Comentarios:

- Hasta el 75% de los pacientes con dermatomiositis responden favorablemente al tratamiento con glucocorticoides a dosis altas.
- En aquellos casos refractarios y en los que los glucocorticoides tienen efectos secundarios se pueden asociar inmu-

nosupresores (metotrexate, ciclosporina y/o ciclofosfamida) e inmunoglobulinas intravenosas.

- En los pacientes no respondedores a estos tratamientos se ensayan nuevas líneas terapéuticas con fármacos biológicos.

28. SÍNDROME PFAPA: UN DIAGNÓSTICO DE SOSPECHA ANTE SÍNDROMES FEBRILES RECURRENTES. *García Esgueva L¹, Alonso Quintela P¹, Andrés Andrés AG², Fernández Miaja M¹, López Blanco G¹, Rodríguez Blanco S³.* ¹Servicio de Pediatría, ²Infectología Pediátrica, ³Reumatología Pediátrica. Complejo Asistencial Universitario de León.

Introducción. La fiebre recurrente se define como 3 o más episodios febriles de duración variable en un período de 6 meses, sin etiología conocida y con período asintomático de al menos 7 días entre ellos. Las principales causas descritas se pueden englobar en: infecciosas, autoinmunes, inmunodeficiencias, autoinflamatorias y neoplasias.

Caso clínico. Niño de 4 años y 10 meses que acude por episodios recurrentes de 7 meses de evolución, de fiebre alta y odinofagia con periodicidad aproximada de 2 meses, no aftas, no dolor articular ni exantemas durante los mismos.

Antecedentes familiares. Madre con hipotiroidismo secundario a enfermedad de Graves-Basedow, vitiligo, rinitis estacional y faringoamigdalitis de repetición.

Antecedentes personales. Dilatación pielocalicial izquierda diagnosticada en ECO prenatal ya resuelta. Tortícolis congénita de evolución favorable. Seguida en consultas de Gastroenterología Infantil por distensión abdominal y anticuerpos anti-transglutaminasa débilmente positivos, dada de alta. Reactividad bronquial y prurigo estrófulo. Desarrollo ponderoestatural y psicomotor dentro de normalidad.

Exploración física. Normal, sin signos inflamatorios a nivel articular ni alteraciones cutáneas.

Evolución. Durante el seguimiento, se presencia episodio febril coincidente con cuadro faringoamigdalario se extrae hemograma detectando leucocitosis y neutrofilia, lo cual permitió descartar la neutropenia cíclica como causa de los episodios febriles. Se realizó bioquímica con perfil básico, férrico, hepatorenal, tiroideo, inmunoglobulinas, CK que fueron normales. Se solicitó estudio reumatológico con ASLO de 322,2 UI/ml y perfil autoinmune con ANA positivos (1/640), resto normal; histocompatibilidad y proteinograma normales. Se completó estudio con pruebas de imagen: radiografía de raquis y gammagrafía y estudio oftalmológico dentro de normalidad. Durante los episodios febriles de frecuencia mensual, asocia dolor cervical, adenopatías laterocervicales dolorosas, malestar general y amigdalitis pultácea, sin aftas, ni abdominalgia, ni clínica articular o cutánea, y con escasa respuesta a antibióticos orales. Se realizó frotis faríngeo, en tres de los episodios febriles, resultando negativos. Ante la sospecha diagnóstica de fiebre recu-

TABLA II. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DEL SÍNDROME PFAPA

- Episodios febriles recurrentes de inicio con < 5 años*
- Síntomas constitucionales sin infección respiratoria de vías superiores* y uno de los siguientes:
 - Estomatitis aftosa
 - Linfadenitis cervical*
 - Faringitis*
- Neutropenia cíclica excluida*
- Asintomático entre los episodios febriles*
- Desarrollo ponderoestatural y psicomotor normales*

*Criterios diagnósticos que cumple el caso.

rente por síndrome PFAPA, se indicó tratamiento con Metilprednisolona oral (1mg/kg/día) durante los episodios, con respuesta adecuada. Posteriormente presentó 3 episodios febriles, con una periodicidad mensual, que respondieron adecuadamente a corticoides orales. Se establece el diagnóstico clínico de Síndrome de PFAPA al cumplir criterios clínicos (Tabla II), y dada la buena evolución se pospone control de Ac antinucleares para próxima consulta, según la evolución clínica.

Comentarios. La fiebre recurrente es un motivo de consulta frecuente durante la infancia. En gran parte de los casos se asocia a cuadros de etiología infecciosa banales, sin embargo cuando ésta no es la causa, establecer un diagnóstico puede ser complejo. El síndrome PFAPA es una patología infrecuente, benigna y difícil de reconocer, pero es un diagnóstico a tener en cuenta en estos casos. No se ha descrito un patrón de herencia asociado. El tratamiento con dosis única de corticoides permite controlar los episodios febriles.

29. MENARQUIA PRECOZ AISLADA: A PROPÓSITO DE DOS CASOS. *García Blázquez L, Hernández Macho B, Valladares Díaz A, Alcedo Olea R, Reig del Moral C, De las Heras Díaz-Varela C.* Hospital de Segovia.

Introducción. La menarquía precoz de forma aislada es una entidad rara, se caracteriza por la ocurrencia de uno o más episodios de hemorragia vaginal en niñas de 1 a 9 años sin otros signos de desarrollo puberal en las que se ha descartado otra patología causante. El inicio de la pubertad es a una edad normal.

Casos Clínicos. *Caso 1.* Niña de 8 años y 2 meses. Peso 26,200 kg (-0,63 DS) Talla 126,9 cm (-0,51 DS). IMC 16,27 (-0,05 DS). Velocidad de crecimiento normal. Presenta pequeño sangrado hemorrágico vaginal en varias ocasiones, sin signos de desarrollo puberal. Se acompaña de dolor abdominal pélvico recurrente sin alteraciones del hábito intestinal. A.P: telarquía precoz a los 7 meses de vida que regresó espontáneamente antes del año. No aporte de estrógenos exógenos. E.F: Exploración general y por aparatos normal. Prepúber. Genitales femeni-

nos normales. Hemograma y bioquímica normales. FSH 3,75 mU/ml; LH < 0,07 mU/ml. Estradiol 31,74 pcg/ml. Ecografía abdominal normal. Edad ósea de 10 años. Ecografía ginecológica: prepuberal sin alteraciones. Conducto vaginal sin lesiones ni cuerpos extraños evidentes. En introito presenta dos pequeñas lesiones costrosas < 2 mm en el lado izquierdo de la horquilla vulvar que se biopsian con el diagnóstico AP de hidradenoma papilar.

Caso 2. Niña de 17 meses de edad. Peso 16,250 kg (+3,99 DS). Talla 89 cm (+2,89 DS). IMC: 20,52 (+2,46 DS). Consulta por presentar en tres ocasiones hemorragia vaginal en un intervalo de 6 meses. No dolor abdominal ni signos de desarrollo puberal. Notable incremento ponderal en los últimos 6 meses. No aporte de estrógenos. Exploración general y por aparatos normal. Prepúber. Exploración de genitales externos normal. Hemograma y bioquímica normales. FSH 3,02 mU/ml. LH 0,07 mU/ml. Estradiol 42,06 pcg/ml. TSH 1,47 mcU/ml. Edad ósea: 2 años y medio G y P. Ecografía pélvica: ovarios no visualizados.

Conclusiones. El diagnóstico de menarquia precoz aislada se realiza por exclusión en niñas sin otros signos desarrollo puberal cuando descartamos otras causas de sangrado vaginal, tales como infecciones, cuerpos extraños, tumores y fuentes ocultas de estrógenos endógenos o exógenos. Para ello debemos realizar examen general y de genitales externos e internos junto con niveles de estradiol, gonadotropinas, hormonas tiroideas y edad ósea. La etiología es desconocida, proponiéndose un posible aumento de la sensibilidad endometrial a estrógenos o una activación transitoria del eje hipotálamo-hipofisario con descarga nocturna de gonadotropinas y elevaciones periódicas de estrógenos no detectables. Debemos realizar seguimiento periódico de estas pacientes para comprobar que se trata de un cuadro transitorio sin progresión puberal, informando a los padres de la benignidad del proceso.

30. MENARQUIA PRECOZ AISLADA: A PROPÓSITO DE UN CASO. Mantecón Fernández L¹, López Martínez A¹, Martín Alonso JL¹, Pérez González C¹, Rekarte García S¹, Anes González G², Rodríguez de la Rúa V³. ¹Área de Gestión Clínica de Pediatría, ²Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. ³C.S. El Cristo. Oviedo.

Introducción. La menarquía precoz aislada se trata de una rara entidad caracterizada por la aparición de uno o más episodios de hemorragia vaginal aislada en niñas sin desarrollo mamario y sin la presencia de hallazgos físicos anormales. Puede ser la primera manifestación del síndrome de McCuneAlbright sin acompañarse de sus signos clásicos. La pubertad aparece a una edad normal y los ciclos menstruales postpuberales serán normales. Se trata de una entidad benigna y autolimitada.

Caso clínico. Niña de 23 meses que consulta en su centro de salud por presentar una hemorragia vaginal autolimitada de escasa cuantía. AP: gestación a término, parto eutócico, perí-

odo neonatal sin incidencias. Ingresada por bronquiolitis a los 22 meses. Crecimiento normal, sin incremento en el ritmo. AF: menarquía materna a los 11 años. EF: Talla 89 cm (+1,64DS), peso 14 kg (+1,52DS). Pubarquia 1. Telarquia 1. No se aprecian pigmentaciones cutáneas ni vello en otras partes del cuerpo. Región vulvo-vaginal sin alteraciones (introito normal con himen íntegro y amplio. No erosiones). El hemograma, la bioquímica y la coagulación no mostraron alteraciones. El sistemático y sedimento de orina fue normal. El frotis vaginal fue negativo. Su edad ósea (Greulich y Pyle) es de un año y seis meses. Los marcadores tumorales (CEA, CA-125, CA-19,9, CA-72,4, CA 15,3, Alfa-FP, HCG, β -HCG) fueron negativos. El estudio hormonal basal fue el siguiente: hormona foliculostimulante (FSH) 2,6 U/L, hormona luteinizante (LH) 0,1 U/L. El estudio hormonal tras estímulo con LHRH: FSH 27,1 U/L, LH 2,3 U/L. El estradiol se mantuvo en límites normales. La ecografía abdominal mostró útero y ovarios agrandados globalmente con folículos mayores de 5 mm. En la RMN no se apreciaban anomalías morfológicas. Evolución: dada la negatividad de todos los estudios realizados se llega al diagnóstico de exclusión de menarquía precoz aislada. El sangrado se repite durante un día y de forma autolimitada a los cuatro años y seis meses. No hubo variaciones en su exploración física. No es preciso hacer más estudios complementarios.

Comentarios. Al diagnóstico del caso presentado ha de llegarse siempre por exclusión. Es fundamental realizar un diagnóstico diferencial con aquellos sangrados vaginales que no dependen de la influencia hormonal (enfermedades hemorrágicas, cuerpos extraños y abusos, vulvovaginitis, infecciones, tumores vaginales y cervicales). Ante un caso de menarquía prematura aislada no debe iniciarse ningún tratamiento más que controles periódicos clínicos y tranquilizar a la familia ante el carácter benigno de la entidad.

ALERGOLOGÍA

31. USO DE AUTOINYECTORES DE ADRENALINA EN LA PREVENCIÓN DE LA ANAFILAXIA DEBIDA A ALERGIAS ALIMENTARIAS. Garrote Molpeceres R¹, Urbaneja Rodríguez E¹, García Gutiérrez P¹, Abad Arevalillo S¹, Marcos Temprano M¹, Brezmes Raposo M², Villa Francisco C², Andiñón Dapena R¹. ¹Servicio de Pediatría, ²Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción. La alergia alimentaria es un motivo habitual de consulta debido a las frecuentes reacciones alérgicas producidas por ingestas inadvertidas o accidentales, pudiendo ocasionar reacciones severas como el shock anafiláctico. El uso de los dispositivos autoinyectables de adrenalina intramuscular es un eficaz sistema preventivo de estas complicaciones.

1º Caso. Varón de 17 meses. Ingresado en UCIP por insuficiencia respiratoria aguda brusca en Urgencias. Refería irrita-

bilidad de una hora de evolución. Media hora antes había ingerido por primera vez un cacahuete. Asociaba fiebre (38°C) las 6 h previas, deposiciones pastosas y 2 vómitos el día anterior. **Antecedentes personales:** 2 ingresos en UCIP por episodios de taquicardia supraventricular, en tratamiento con propanolol. Alérgico al marisco y pescado con sospecha de alergia al huevo. **Exploración física:** T^a: 37°C, TA: 111/85 mmHg, FC: 180 lpm, FR: 85 rpm, SatO₂: 100% (FiO₂ 1). Afectación del estado general. Eritema cervical anterolateral derecho de 4x2 cm con lesiones habonosas pruriginosas que rápidamente se extendieron a región cervical izquierda, axilas y área génito-urinaria. ACP: rítmica, sin soplos. Marcada hipoventilación bilateral, sibilancias aisladas. Tirajes supraesternales y subcostal moderados. Score Wood-Downes 11. **Exploraciones complementarias:** Analítica sanguínea normal. Gasometría venosa: acidosis respiratoria. Radiografía torácica: leve engrosamiento perihilar derecho. **Evolución:** Se inició oxigenoterapia de alto flujo, aerosolterapia con salbutamol, corticoterapia, administrando adrenalina im, dexclorfeniramina y ranitidina iv. Mejoría rápida de la sintomatología tras iniciar el tratamiento, retirando soporte respiratorio a las 12 horas. Dado de alta en 24 horas asintomático.

2º Caso. Mujer de 9 años. Acude a Urgencias tras ingesta accidental de mínima cantidad de leche de vaca, presentando vómitos, angioedema, habones generalizados, imposibilidad para deglución y leve dificultad respiratoria. **Antecedentes personales:** dermatitis atópica y alergia alimentaria múltiple desde 1º año de vida (leche vaca, huevo, frutos secos, carne pollo, vaca y conejo, legumbres y cereales con gluten). Se inicia tratamiento con O₂, adrenalina im, corticoides, antihistamínicos iv y aerosoles de salbutamol, ingresando para observación y encontrándose asintomática a las 24 horas.

Conclusiones. El cacahuete causa el 33% de alergias a frutos secos (ocupan el 5º lugar en la alergia alimentaria infantil, por detrás de la leche o el huevo) y produce con frecuencia reacciones alérgicas severas. La adrenalina autoinyectable es un sistema eficaz y seguro en el tratamiento de emergencia del shock anafiláctico que podría haber prevenido la sintomatología de nuestros pacientes. Es importante enseñar a utilizar estos dispositivos, de fácil transporte y manejo, tanto a los padres como a los niños y en centros escolares, promoviendo su uso y desmitificando el miedo a la adrenalina.

SÁBADO 24 DE MARZO. SESIÓN 2

DIGESTIVO

32. MANEJO DE LA INGESTIÓN DE CUERPOS EXTRAÑOS EN PEDIATRÍA: RECOMENDACIONES GENERALES Y CASOS ESPECIALES. Urbaneja Rodríguez E, Garrote Molpeceres, R Abad Arevalillo S, Marcos Temprano M, Ortega Vicente E, Marugán de Miguelsanz JM. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Antecedentes. La mayoría de casos de ingestión de cuerpos extraños ocurren en edad pediátrica, sobre todo en menores de 5 años. El riesgo asociado depende del tamaño, forma, composición y segmento del tracto gastrointestinal en el que quedan alojados. Tras un diagnóstico adecuado, la actuación médica estará condicionada por la zona del tubo digestivo en la que se localicen. Se presentan una serie de casos recientemente atendidos en nuestro Hospital, de naturaleza variada, describiéndose de forma breve la pauta de actuación más adecuada en cada uno de ellos.

Casos clínicos. Caso 1: Mujer de 22 meses, ingestión de horquilla de pelo metálica, asintomática. Rx tóraco abdominal: Imagen radiopaca en 1/3 medio esófago. Actitud: Extracción endoscópica urgente y observación hospitalaria durante 24 horas. Evolución favorable al alta.

Caso 2: Varón de 4 años, ingestión de pila de botón, refiere dolor retroesternal. Rx tóraco abdominal: Imagen radiopaca en 1/3 medio esófago. Actitud: Extracción endoscópica urgente, visualizándose lesión negruzca, compatible con quemadura, y erosiones múltiples. Litemia normal en varias ocasiones. Se ingresa con dieta absoluta y nutrición posterior a través de SNG, antibioterapia, corticoterapia y protector gástrico iv. Endoscopias periódicas de control. Dado de alta a los 15 días, con buena tolerancia oral y sin lesiones residuales.

Caso 3: Mujer de 4 años, ingestión de pila de botón, asintomática. Rx tóraco abdominal: Imagen radiopaca en cámara gástrica. Actitud: Se decide seguimiento domiciliario, con protección gástrica y vigilancia de las deposiciones, acudiendo a las 48 horas de nuevo a nuestro Hospital para radiografía de control y valoración de paso a través de píloro. Litemia normal.

Caso 4: Mujer de 13 años, ingestión de chincheta, asintomática. Rx tóraco abdominal: Imagen radiopaca en hemiabdomen derecho, con bordes romo-punzantes. Actitud: Ingreso para observación durante 24 horas, con dieta rica en residuos y vigilancia heces, realizando deposición normal a las 12 horas de ingreso.

Comentarios. Todo cuerpo extraño a nivel esofágico se debe extraer de forma urgente. A nivel gástrico e intestinal la extracción se limita a casos sintomáticos, recomendándose vigilancia estrecha e ingreso hospitalario si son objetos punzantes. En el resto de casos se controlará en domicilio, con investigación de eliminación por las heces. Especial atención merecen las pilas de botón por su potencial lesivo en la mucosa digestiva. En cualquier caso, un diagnóstico rápido y tratamiento adecuado harán que disminuya la morbilidad asociada a este tipo de ingesta, sin olvidar la importancia de la prevención de estos accidentes.

33. SÍNDROME DE "BLUE RUBBER BLEB NEVUS" DEBUTADO COMO HEMORRAGIA DIGESTIVA BAJA. Muñoz Ramírez N¹, Agón Banzo P¹, Figueroa Ospina LM¹, Ortega Vicente E¹, Urbaneja Rodríguez E¹, Villagómez Hidalgo J¹, Calvo Romero C¹, Sánchez Abuín A². ¹Servicio de Pediatría. ²Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Antecedentes. El síndrome de “blue rubber bleb nevus” (SBRBN) o “síndrome de Bean” es una rara enfermedad que se caracteriza por presentar malformaciones vasculares venosas múltiples, de predominio a nivel cutáneo, tejidos blandos y tracto gastrointestinal, aunque pueden localizarse en cualquier órgano. La forma más frecuente de presentación es como un sangrado gastrointestinal recurrente que comienza en etapas precoces de la vida, causa anemia crónica y es responsable de transfusiones sanguíneas de repetición.

Caso clínico. Niña de 8 meses, sin antecedentes de interés, derivada al servicio de UCIP de nuestro hospital por deposición sanguinolenta no asociada a episodios de dolor, fiebre, vómitos o deposiciones diarreicas. En la analítica sanguínea destacan valores de Hb de 6,1 g/dl con un valor hematocrito del 20%. Precisa transfusión de concentrado de hemáties, permaneciendo en observación con dieta absoluta y fluidoterapia intravenosa. Permanece hemodinámicamente estable, sin repetirse nuevos episodios de sangrado. Ante la sospecha clínica de divertículo de Meckel, debido a la edad y al cuadro clínico de la paciente, se solicita un test de sangre oculta en heces, que resulta positivo, y una gammagrafía con Tc99, en la cual no se observan depósitos de radiotrazador compatibles con mucosa gástrica ectópica. Se realiza, por tanto, una laparoscopia exploradora en la cual se objetiva una malformación vascular de 7 x 4 cm localizada en yeyuno.

Comentarios. El SBRBN es una enfermedad de difícil diagnóstico debido a su baja incidencia y a la escasa literatura disponible, ya que sólo hay descritas escasas series de pacientes. El tratamiento debe ser multidisciplinar orientado, en primer lugar, a la reposición con hemoderivados o suplementos de hierro. En cuanto al tratamiento etiológico de la malformación vascular se han utilizado agentes farmacológicos como corticosteroides, interferón alfa y octreótido, aunque la utilización conjunta de técnicas endoscópicas y quirúrgicas es la opción más aceptada hasta el momento y que está demostrando menores requerimientos transfusionales futuros.

34. LEUCOPENIA Y PÉRDIDA DE PESO EN UNA ADOLESCENTE. *García González N¹, González Álvarez CE¹, Díaz Simal L¹, Santamaría Serra AB¹, Flórez Díez P¹, Pérez Menéndez MT¹, Lastra Areces B¹, Baeza Velasco M².* ¹Área de Gestión Clínica de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. ²Centro de Salud de la Corredoria. Oviedo.

Introducción. La anorexia nerviosa (AN) es uno de los trastornos psiquiátricos más prevalentes en la edad pediátrica. Su etiología es multifactorial y afecta fundamentalmente al sexo femenino. Se caracteriza por ser un trastorno de la conducta alimentaria con criterios diagnósticos bien definidos y fácilmente identificables, en el que no obstante, la pérdida deliberada de peso corporal por debajo de límites bajos de la normalidad tiene como consecuencia multitud de complicaciones

orgánicas, que dificultan y retrasan considerablemente su diagnóstico.

Caso clínico. Niña de 12 años con cuadro de unos 4-5 meses de pérdida de peso progresiva y leucopenia mantenida, detectada por su pediatra de Atención Primaria. Pérdida de peso del 20% a pesar de inicio de dieta hipercalórica asesorada. AF: Hermana de 16 años sobrepeso. Madre y abuelo materno sordera bilateral desde la juventud. Tía paterna AN en la adolescencia. AP: Somatometría desde periodo neonatal: peso en torno a percentil 75, talla en torno a percentil 50. Excelente estudiante, responsable y perfeccionista. Entorno familiar y social adecuadamente estructurado. Amenorrea secundaria desde hace tres meses. Reconoce restricciones alimentarias por imitación de su hermana mayor a raíz de que ésta iniciara dieta para bajar de peso seis meses antes. Niega problemas de autoestima o relativos a su imagen corporal, así como vómitos o aumento de ejercicio físico; hechos corroborados por su círculo familiar, quienes además añaden que desde entonces la niña tiene unos hábitos alimenticios más sanos e incluso ha reducido su actividad física tal y como ha sido recomendado por el equipo médico.

Somatometría y exploración física al ingreso: P 35,5 kg (P9,-1,37 DE); T 150 cm (P16, -1,03 DE); SC 1,22cm²; PC 52 cm (P10); IMC 15,78% (P12, -1,22 DE); Índice de Waterlow 80%; Índice Nutricional 72,2%; FC 96 lpm; TA sistólica 82 (P2, -2,24 DE); TA diastólica 61 mmHg (P45, -0,14 DE) T^a 35,9°C. Triste y poco comunicativa, introvertida, llanto frecuente. Pálida. Frialdad acra. Lanugo generalizado. Callo cutáneo con eritema en cabeza tercer metacarpiano mano derecha. Erosión esmalte dental. Desarrollo puberal completo.

Estudios complementarios: estudio hematológico: leucopenia mantenida entre 2.200 y 3.390 leucocitos/mm³ con neutrófilos totales normales, sin evidencia de trastorno hematológico subyacente; serie roja y plaquetas normales. Bioquímica sanguínea: creatinina, amilasa y lipasa elevadas; leptina y vitamina A disminuidas. Estudio básico de la coagulación, estudio hormonal, proteinograma, estudio inmunológico, subpoblaciones linfocitarias, complemento, serología (incluyendo VEB, CMV, Parvovirus B19, VIH y virus hepatotropos), exudado faríngeo virus y bacterias, sistemático y sedimento de orina, urocultivo, coprocultivo, virología y bioquímica de heces, test de Graham, Rx de tórax, edad ósea, ecografía abdominal, RM craneal: sin hallazgos patológicos. En heces, *dientamoeba fragilis*. Valoración por Cardiología y Gastroenterología Infantil, Hematología y Psiquiatría.

Tras no objetivarse patología orgánica que justifique la clínica, se diagnostica de trastorno de la conducta alimentaria tipo AN derivándose al servicio de Psiquiatría.

Comentarios. A pesar de que tanto en la anamnesis, como en la exploración física y pruebas complementarias de nuestra paciente existen hallazgos frecuentemente descritos en los trastornos de la conducta alimentaria, la alteración hematológica junto con la importante pérdida de peso plantean inicialmente un amplio abanico de posibilidades diagnósticas. A ello hay

que añadir una gran demanda asistencial, así como reticencia por parte de muchas familias, como es nuestro caso. Todo ello dificulta un diagnóstico precoz y por tanto una intervención terapéutica temprana.

ONCOLOGÍA/HEMATOLOGÍA

35. IMÁGENES RADIOLÓGICAS SUGERENTES DE MALIGNIDAD. *Valladares Díaz AI, Castrillo Bustamante S, Santana Rodríguez C, Hernández Macho BE, García Blázquez L, Alcedo Olea R, Romero Escós MD, García Velázquez J. Servicio de Pediatría. Hospital General de Segovia.*

Objetivos. Mostrar pruebas de imagen de diferentes casos clínicos, en las que se objetivan características radiológicas sugerentes de malignidad, describir el diagnóstico diferencial en cada caso y el juicio clínico final.

Caso Clínico 1. Lactante de 17 meses de edad que acude al Servicio de Urgencias por fiebre alta de 48 horas de evolución asociada a cuadro catarral. Se decide realizar radiografía de tórax para descartar proceso de vía respiratoria baja, observándose en dicha imagen desplazamiento traqueal hacia la derecha sugerente de masa en mediastino medio. En la TAC torácica se descarta patología tumoral. Diagnóstico final: variante radiológica de la normalidad.

Caso Clínico 2. Niño de 11 años de edad remitido a Urgencias por tumoración supraclavicular izquierda evidenciada de forma ocasional 4 días antes. No refiere procesos infecciosos previos ni clínica constitucional. En la exploración física se objetiva masa supraclavicular izquierda de 2x2cm, inmóvil y de consistencia dura, sin adenopatías satélites. En la radiografía de tórax se evidencia masa densidad calcio a dicho nivel. La ecografía confirma el diagnóstico de costilla cervical.

Caso Clínico 3. Paciente de 9 años de edad que refiere dolor en rodilla derecha de un mes de evolución, que le produce cojera. No traumatismo previo. En la exploración física destaca aumento de tamaño, dolor a la palpación y discreto aumento de temperatura de la articulación. Se realiza radiografía de dicha articulación, en la que se observa lesión lítica de bordes mal definidos situada en cara media de metafisis proximal de la tibia, junto a reacción perióstica en estallido. La anatomía patológica confirma el diagnóstico de osteosarcoma tibial.

Caso Clínico 4. Paciente de 11 años de edad que acude a Urgencias por dolor en región costal derecha y fiebre alta de tres semanas de evolución. Se realiza radiografía de tórax, en la que no se observa patología, y se instaura tratamiento antibiótico. Consulta de nuevo una semana después por persistencia de la clínica, objetivándose en dicho momento dolor a la palpación en región subcostal derecha a nivel del 11 arco costal, induración y aumento de la temperatura en dicha zona. Se decide realizar TAC torácico en el cual se observa masa en el trayecto de la 11 costilla, sin adenopatías mediastínicas ni axi-

lares, sugerente de tumor óseo. La anatomía patológica confirma el diagnóstico de sarcoma de Ewing.

Conclusiones. La radiología es siempre una importante herramienta diagnóstica en manos del pediatra que debe conocer sus indicaciones y la utilidad de las distintas pruebas de imagen en cada caso. En ocasiones una sola exploración radiológica inicial no es suficiente y puede llevarnos a pensar en diagnósticos erróneos. Por la severidad e implicaciones de los procesos neoplásicos, debemos mantener un alto índice de sospecha en los hallazgos sugerentes de malignidad en la infancia, aunque el diagnóstico final no siempre confirme esta sospecha como ocurrió en dos de los casos presentados.

36. MANEJO Y COMPLICACIONES DE LA CISTITIS HEMORRÁGICA SEVERA EN PACIENTE ONCOLÓGICO. A PROPÓSITO DE UN CASO. *Martínez Sáenz de Jubera J¹, Iglesias Rodríguez C¹, Regueras Santos L¹, Ferrero de la Mano LJ¹, Martínez Badás JP¹, Hierro Delgado E¹, De las Heras Rodríguez N², Campanario Pérez F³. ¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Hematología, ³Servicio de Urología. Complejo Asistencial Universitario de León.*

Antecedentes. La causa más frecuente de hematuria macroscópica en el paciente oncológico es la cistitis hemorrágica. Se debe en general al tratamiento con agentes quimioterápicos del grupo de la oxazafosforina (ciclofosfamida). El tratamiento preventivo con Mesna e hiperhidratación está bien establecido. Otras causas, como las infecciones virales deben ser descartadas. Clínicamente se presenta como un síndrome miccional asociado a dolor hipogástrico y hematuria de intensidad variable. En los casos de hematuria franca instaurada es preciso el tratamiento con analgésicos, espasmolíticos, soporte transfusional y medidas para la prevención de la obstrucción del tracto urinario. Se presenta el caso de una paciente oncológica con cistitis hemorrágica severa con mala respuesta a tratamiento clásico.

Caso clínico. Niña de 13 años con leucemia aguda linfoblástica B común hiperleucocitósica con t(1;19) en recaída precoz post-alotransplante. Tras segundo ciclo de inducción con clofarabina y ciclofosfamida presenta remisión de enfermedad leucémica. Al cuarto día tras quimioterapia, y tras prevención con hiperhidratación y Uromixetan, inicia cistitis hemorrágica con hematuria severa. Se inician lavados vesicales continuos a través de sonda a los que se añade posteriormente ácido aminocaproico. Se descarta etiología viral. Es intervenida por Servicio de Urología en 3 ocasiones para limpieza de coágulos y finalmente se procede a colocación de talla suprapúbica para optimización de lavado vesical (Fig. 3). Durante los procedimientos quirúrgicos se aprecia engrosamiento de pared vesical, sangrado difuso y ocupación masiva por coágulos. Presenta anemia severa prolongada y trombopenia persistente con pobre respuesta a soporte transfusional. Ante la mala evolu-

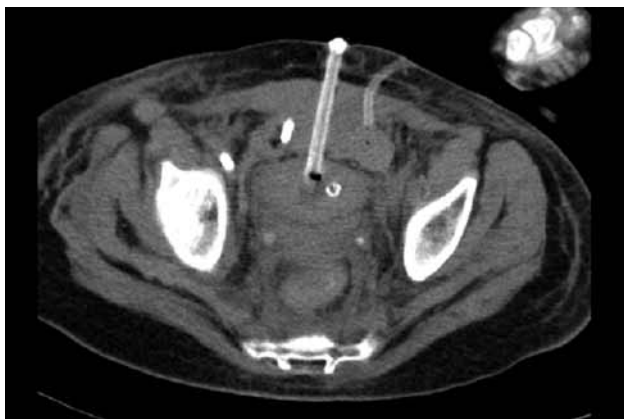


Figura 3. TAC abdómino-pélvico

ción clínica se realiza embolización selectiva de vascularización vesical, sin lograr control de sangrado. Finalmente precisa nefrostomía bilateral para derivación urinaria, con mala respuesta, presentando oliguria severa y hematuria franca a través de catéteres de derivación. En ecografía abdominal y TAC de control se observan riñones aumentados de tamaño, en relación a edema, no hidronefróticos, hiperecogénicos con diferenciación cortico medular compatible con nefropatía no obstructiva.

Durante su evolución desarrolla insuficiencia cardíaca congestiva, con edema pulmonar, secundaria a hipervolemia por elevadas necesidades hídricas y transfusionales. Recibe tratamiento con dopamina, dobutamina, milrinona y captopril. Ante la instauración de balance positivo (ganancia de hasta 10 kg) con mala respuesta a tratamiento conservador se inicia hemodiafiltración venovenosa continua manteniendo inicialmente función renal conservada.

Dificultad para control de dolor severo por mucositis y abdominalgia progresiva, precisando sedoanalgesia en bolos y en perfusión continua con dosis crecientes de propofol, midazolam, fentanilo y ketamina. Valorada por la Unidad del dolor se decide iniciar analgesia por vía epidural, que se retira a las 24 horas de su inicio por problemas en la inserción de catéter. Finalmente y ante la dificultad para control del dolor se realiza sedación profunda y se inicia ventilación mecánica.

Finalmente desarrolla derrame pleural bilateral, derrame pericárdico y ascitis en probable relación con hipoproteínea severa por sangrado continuo, refractaria a tratamiento. Presenta deterioro progresivo con desarrollo de fallo multiorgánico produciéndose éxitus al mes de ingreso en UCIP.

Comentarios. La cistitis hemorrágica es una complicación frecuente en los pacientes oncológicos. Ante una situación refractaria al tratamiento clásico conservador, como en nuestra paciente, no existe un algoritmo de tratamiento estandarizado basado en la evidencia clínica. En nuestro caso los tratamientos de rescate no resultaron eficaces. El soporte transfusional masivo

por hemorragia incontrolada y el deterioro final de la función renal y cardíaca provocaron un fallo sistémico generalizado que condujo al fallecimiento de nuestra paciente.

37. ERITROBLASTOPENIA TRANSITORIA, A PROPÓSITO DE UN CASO. *Abad Arevalillo S, Garrote Molpeceres R, Marcos Temprano M, Urbaneja Rodríguez E, Ortega Vicente E, González García H, Blanco Quirós A, Álvarez Guisasola FJ. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Antecedentes. La eritroblastopenia transitoria es una enfermedad hematológica benigna que afecta a niños de edades entre 1 y 4 años, caracterizada por anemia arregenerativa y aplasia medular transitoria de la serie roja. Su etiología es desconocida, aunque generalmente se relaciona con un cuadro viral previo. El pronóstico es bueno, con recuperación completa en cuatro semanas.

Caso clínico. Paciente de 3 años y 7 meses de edad, sexo femenino, sin antecedentes familiares de anemia ni patología biliar ni antecedentes personales de interés, que consulta por cuadro de palidez cutánea e hiporexia de dos semanas de evolución, sin astenia ni pérdida ponderal objetivada. En las últimas 48 horas asocia fiebre de hasta 39°C, con leve sintomatología catarral y abdominalgia periumbilical intermitente. A la exploración física, la paciente está taquicárdica, con TA normal. Destaca una intensa palidez cutáneo-mucosa, soplo sistólico II/VI en borde esternal izquierdo, y palpación abdominal normal, sin masas ni visceromegalias. Analíticamente presenta hemoglobina 6 g/dl, hematocrito 17,7%, VCM 82,7 fl y reticulocitos 0.14%, sin afectación de otras series hematológicas, con perfil férrico, hepático, LDH y reactantes de fase aguda normales. El frotis de sangre periférica muestra anisopoikilocitosis, macrocitosis, hipocromía y policromasia leves. Los estudios serológicos resultan negativos para Parvovirus B19, VEB, CMV y VHS. La serología de enfermedad celíaca fue negativa y la determinación de hormonas tiroideas normales. Únicamente resultó positivo el título de Ac antinúcleo (ANA) 1/160. El aspirado medular muestra una hiperplasia eritroide, con normalidad en el resto de las series. Ante la presencia de repercusión hemodinámica, se transfunde concentrado de hematíes a 15 ml/kg, con ascenso de la cifra de Hb a 9,9 g/dl, desapareciendo progresivamente la palidez, la taquicardia, el soplo cardíaco y la fiebre. Desde entonces la paciente se encuentra asintomática en controles clínicos y analíticos posteriores.

Comentarios. La eritroblastopenia transitoria en pediatría es la causa individual más común de aplasia de la serie roja en niños inmunocompetentes. Aunque clásicamente se asocia con infecciones virales, sólo en un 20% de los casos se aísla el germen causal. En todos los casos es obligado realizar diagnóstico diferencial con la anemia de Blackfan-Diamond, en la cual la presentación es más precoz, con malformaciones óseas en los pacientes afectados y dependencia transfusional constante.

38. GRANULOMA REPARATIVO DE CÉLULAS GIGANTES. *Miranda Vega M, Parejo Díaz P, Hernández Frutos E, Gómez Saiz L, Valencia Ramos J, Hortigüela Saeta M, Gutiérrez Moreno M, Cilla Lizarraga A, Rodrigo Palacios J. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Burgos.*

Introducción. El granuloma reparativo de células gigantes es muy infrecuente, siendo un proceso, reactivo agresivo, de localización preferente en sectores anteriores de mandíbula y maxilar. Afecta principalmente a niños y adolescentes, especialmente al sexo femenino.

Caso clínico. Niña de 11 años derivada del Odontólogo para estudio de imágenes de lesiones óseas quísticas en ambas ramas mandibulares encontradas en estudio previo a la ortodoncia. Antecedentes personales: Insuficiencia mitral leve con válvula anatómicamente normal. Exploración física: asimetría mandíbulo-facial con mayor prominencia del lado izquierdo. Cúbitus valgus bilateral, tórax en coraza y mamilas separadas. Desarrollo puberal: M2 A1 P1. Pruebas complementarias: Hemograma, bioquímica (calcio, fósforo, PTH, fosfatasa alcalina), perfil férrico, coagulación, Inmunoglobulinas, LH, FSH, estradiol, progesterona, prolactina, insulina, IGF-1, CK: normales. TSH: 5.88, mIU/ml, T4L: 1.3 ng/dl. Cariotipo: 46 XX. Sistemático de

orina: Normal. Ortopantomografía: lesiones líticas mandibulares en ambas ramas, bien diferenciadas del hueso normal adyacente, discretamente expansivas. No se observa reacción perióstica. Serie ósea: normal. Ecografía abdomino-ginecológica: normal. Ecocardiograma: Insuficiencia mitral leve sin repercusión hemodinámica.

Se remite al Servicio de Cirugía Maxilo-facial Infantil del hospital de referencia para completar estudio y tratamiento. Tras la realización de biopsia del maxilar se diagnostica de Granuloma Reparativo de células gigantes pautándose Calcitonina intranasal y corticoides intralesionales.

Conclusión. Se trata de una patología muy infrecuente que únicamente representa el 1% de las lesiones óseas tumorales. A pesar de la rareza habrá que realizar diagnóstico diferencial con: quiste óseo aneurismático, displasia fibrosa, tumor óseo de células gigantes, fibroma no osteogénico, mixoma odontogénico, tumor pardo de células gigantes y el granuloma eosinófilo. La prueba diagnóstica de confirmación es la biopsia de las lesiones. Al ser una patología cuya etiología no se conoce se describen tratamientos con: de elección quirúrgico, (desde el curetaje hasta la exéresis completa), corticoides intralesionales., Calcitonina vía sistémica (habitualmente se utiliza la intranasal), Interferon alfa 3,8.