

## Reunión científica Pamplona Marzo, 2009

BRONCORREA Y BRONQUITIS PLÁSTICA. **S. Rosell Mardaras.** *Hospital de Basurto. Bilbao. Bizkaia*

**Introducción.** La bronquitis plástica es una entidad infrecuente y grave caracterizada por la formación y expectoración de moldes bronquiales a partir de las secreciones de la vía aérea. Dichos moldes pueden ser de 2 tipos:

- Tipo I o inflamatorios: típicos en patologías de base como el asma.
- Tipo II o acelulares: más frecuentes tras la cirugía correctiva de cardiopatías congénitas.

La formación y depósito firme de las secreciones en la luz bronquial condiciona en estos pacientes una disminución importante de la función pulmonar que resulta potencialmente mortal.

**Caso clínico.** Niña de 11 años con tos y expectoración constante diaria desde los 3 años de edad, que presenta disnea y desaturaciones importantes, requiriendo múltiples ingresos y asistencia en urgencias en repetidas ocasiones.

La expectoración se agrava en los últimos años, presentando finalmente con la tos, expulsión de moldes bronquiales fibri-nomucosos.

### Exploraciones complementarias.

- Hemograma: sin alteraciones. Eosinofilia 1%.
- Estudio de inmunoglobulinas: normal.
- Mantoux: negativo.
- Cultivo de esputo: positivo para *Haemophilus influenzae* en múltiples ocasiones.
- Cloro en sudor: normal.
- Estudio genético: Alelo 5T del gen CFTR para fibrosis quística.
- CAP: negativo para alérgenos.
- Espirometría: FEV1 40%.
- Oxido nítrico en aire espirado: 41 ppb
- SpO<sub>2</sub>: 83%.
- Biopsia de mucosa nasal sin material para análisis.

- TAC: múltiples infiltrados que sugieren impactaciones mucoides, engrosamientos bronquiales, bronquios sin adelgazamiento periférico y visibles en la periferia pulmonar y bronquioectasias. Imagen en vidrio esmerilado en lóbulos inferiores.

- Expectoración copiosa de material fibrinomucoso que imposibilita la realización de maniobras espiratorias.

**Evolución.** Recibe tratamiento continuo con broncodilatadores y corticoides inhalados a dosis altas, N-acetilcisteína, eritromicina y corticoides orales con evolución clínica favorable. En el registro de PEF domiciliario tiene múltiples registros matutinos inferiores al 30% que coinciden con los episodios de aumento de expectoración y la clínica de disnea nocturna.

Se plantea la posibilidad de utilizar rhDNAsa, urocina y rtPA nebulizados sin que finalmente sea necesario.

En la actualidad persiste en tratamiento con salmeterol-fluticasona inhalados y eritromicina oral.

**Conclusión.** A pesar de la rareza en pacientes asmáticos, la bronquitis plástica es un proceso a tener en cuenta, ya que conlleva una importante morbimortalidad cuando se presenta.

IMPORTANCIA DE LA ACTUACIÓN PRECOZ EN LA INGESTA DE PIEZAS MAGNÉTICAS. **L. Jiménez García, M. Arcos Bahillo, I. Díaz López, M. Madera Barriga, L. Aguirre Pascasio, C. Salado Marín, J. Montiano Jorge, V. Sierra Esteban.** *Hospital Txagorritxu*

La ingesta de varios cuerpos magnéticos es especialmente peligrosa, ya que estas piezas pueden interactuar entre sí, dando lugar a múltiples complicaciones gastrointestinales.

Presentamos dos casos. En uno de ellos, la actuación temprana debido al conoci-

miento de la ingesta de cuerpo extraño, evitó las consecuencias que presentó el otro paciente.

Niño de 9 años, acude al servicio de urgencias por ingesta de dos piezas magnéticas. Presenta una exploración normal; en la radiografía de abdomen se visualiza un cuerpo extraño en fundus gástrico. Se realiza endoscopia urgente, extrayéndose dos piezas magnéticas firmemente unidas. Permanece durante 24 horas en observación a dieta absoluta, con buena evolución clínica.

Niño de 8 años, acude al servicio de urgencias en dos ocasiones por cuadro de dolor abdominal y vómitos, en ninguna de ellas refiere ingesta de cuerpo extraño. En la primera visita, la exploración abdominal es normal; en la segunda, realizada con ocho horas de diferencia, presenta un abdomen con defensa generalizada y signos claros de irritación peritoneal. La radiografía de abdomen muestra dos piezas radiopacas en fosa ilíaca derecha y la ecografía abdominal, líquido libre en cavidad peritoneal. Se realiza de forma urgente una laparotomía transversa Rocky-Davies y una media suprainfraumbilical con lavado de cavidad peritoneal, objetivándose dos perforaciones en íleo y una en polo cecal. El postoperatorio fue complicado: precisó sonda nasogástrica de descarga y dieta absoluta durante cinco días, posteriormente nutrición parenteral periférica, reiniciando alimentación oral a los 8 días del ingreso.

Destacar la importancia de una intervención urgente ante la historia de ingesta de varias piezas magnéticas, procurando su extracción temprana antes de que pasen píloro ya que existe la posibilidad de que se imanten en el trayecto intestinal, dando lugar a perforación, obstrucción intestinal, fístulas...

INTESTINO CORTO: DIECISIETE AÑOS DE EXPERIENCIA CON UN MODELO EXPERIMENTAL. **I. Eizaguirre, P. Aldazábal, N. García Urkia,**

**A.B. Asensio, J.M. García-Arenzana, P. Banchiller.** *Servicio de Cirugía Pediátrica-Hospital Donostia-San Sebastián*

**Antecedentes.** El manejo de los niños con intestino corto (IC) es complicado. A los problemas puramente nutricionales se asocian con frecuencia otros en forma de infección o hepatopatía asociada a la nutrición parenteral (NP).

**Método.** En la Unidad Experimental de nuestro Hospital venimos trabajando durante los últimos 17 años con un modelo de intestino corto en la rata Wistar (resección del 80% del intestino delgado con o sin NP), con el objetivo de disminuir estas complicaciones y mejorar la adaptación intestinal.

Todos los experimentos duraron 10 días y 337 animales llegaron al final del periodo de estudio.

Estudiamos 9 grupos de animales que recibieron algún tipo de intervención y 9 grupos de control.

Las intervenciones fueron farmacológicas (administración de hormona del crecimiento [GH], factor del crecimiento epidérmico [EGF], insulina, colecistocinina [CCQ] y descontaminación intestinal selectiva [DIS]), dietéticas (nutrición enteral mínima [NEM] y probióticos) o quirúrgicas (resección de la válvula ileocecal).

La infección en forma de traslocación bacteriana (TB) se detectó cultivando los ganglios linfáticos mesentéricos, la sangre portal y, periférica, y el daño hepático, por los niveles de citocinas proinflamatorias (IL-1 y TNF- $\alpha$ ). Estudiamos también la adaptación intestinal calculando mediante técnicas inmunohistoquímicas índices de proliferación y apoptosis en la pared intestinal.

**Resultados.**

- Los probióticos, la NEM y la DIS redujeron la TB. Los grupos que recibieron GH, EGF o insulina tuvieron, sin embargo, una incidencia mayor de TB.

- Cuando se resecó la válvula ileocecal la TB fue menor
- El daño hepático se redujo en los grupos con DIS o CCQ
- Los grupos tratados con GH, EGF, insulina, probióticos o NEM tuvieron una respuesta positiva en la adaptación intestinal a expensas de un aumento en la proliferación celular, sin producirse cambios significativos en la apoptosis.

**Conclusiones.** Los probióticos, la DIS, la NEM y la CCQ pueden ser útiles en el manejo de los niños con IC. Estos datos confirman la utilidad de este modelo experimental de intestino corto para investigar diferentes aspectos de la enfermedad.

HIDROCEFALIA OBSTRUCTIVA SECUNDARIA A CEREBELITIS AGUDA. **N. Olabarrieta Hoyos, A. Romero Candell, L. Rodríguez Martínez, L. Dopazo Fernández, MJ. Martínez González, A. García Ribes, M. Vázquez Ronco, JM. Prats Viñas.** *Unidad de Escolares. Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo. Bizkaia*

**Introducción.** La cerebelitis aguda es una disfunción cerebelosa transitoria que suele ocurrir tras infección viral. Excepcionalmente se han descrito casos que cursan con grave edema cerebeloso e hidrocefalia obstructiva secundaria que supone una amenaza vital y constituye una emergencia médico-quirúrgica. Presentamos un caso que debuta con hipertensión intracraneal.

**Caso clínico.** Niña de 5 años y 9 meses, que presenta cefalea frontal continua intensa, de 2 semanas de evolución, que se exacerba con los cambios posturales, despertándola por la noche y con respuesta parcial a analgésicos. Asociaba vómitos en las últimas 12 horas. A la exploración estaba irritable, con tendencia al sueño y sin focalidad neurológica. Se realiza TAC cra-

neal, objetivándose hidrocefalia triventricular obstructiva, siendo trasladada a UCIP desde su hospital de origen. Valorada por neurocirugía, decide colocación de válvula de derivación ventrículo-peritoneal, considerando probable, etiología tumoral. Persiste clínica tras colocación de válvula, iniciándose tratamiento con dexametasona. La RNM cerebral muestra cerebelo tumefacto que comprime y desplaza anteriormente el troncoencéfalo, con descenso de amígdalas cerebelosas, compatible con tumefacción aguda del cerebelo. Se ajusta el tratamiento corticoide a altas dosis con desaparición de la clínica. La RNM a los 7 días muestra alteración de señal en ambos hemisferios cerebelosos. La serología IGM fue positiva para enterovirus.

**Conclusión:** la hidrocefalia aguda puede ser la manifestación inicial de una cerebelitis aguda, constituyendo una urgencia vital. El tratamiento son corticoides a altas dosis e incluso la intervención neuroquirúrgica urgente con descompresión de la fosa posterior. La RNM cerebral constituye la prueba diagnóstica de elección.

#### SÍNDROME DE DEFICIENCIA DIETÉTICA DE CLORO.

**E. Abascal Arregui, A. Salomón Estébanez, L. Elorriaga Sanzano, M. Labayru Echeverría, S. Blázquez Trigo, A. Sojo Aguirre.** *Unidad de Lactantes. Hospital de Cruces. Barakaldo. Bizkaia*

**Introducción y objetivos.** Es conocido que la alcalosis metabólica con hipoelectrolitemia, más frecuentemente, es debida a pérdidas gastrointestinales, fibrosis quística, uso de diuréticos o enfermedades renales pero, sin embargo, a veces puede aparecer en otras situaciones menos conocidas, como ocurre en determinadas carencias. El objetivo de esta comunicación es describir el caso de una niña con un síndrome de deficiencia dietética de cloro.

**Caso clínico.** Lactante de 10 m. de edad que presenta pérdida ponderal en los últimos meses, refiriendo los padres encontrarla triste e hipoactiva. En el examen físico destaca: peso >P3, longitud, P3-10 y %P/T 94%, escasa actividad, pobreza de masas musculares y escasez de panículo adiposo. Se mantiene afebril y la TA es normal. No asocia cuadro de vómitos ni diarrea, no refieren ingesta de fármacos o tóxicos, no existen aparentes pérdidas por sudor y la diuresis es adecuada, pero rehaciendo la "historia de la alimentación" encontramos que ésta es prácticamente exclusiva, con lactancia materna, con ingesta esporádica de alguna fruta y verdura. Los padres son vegetarianos, aunque no estrictos. Se realiza una amplia batería de estudios complementarios (digestivo, nutricional, renal, hormonal, etc.) en vistas a fiar el cuadro y destacan los siguientes hallazgos: gasometría. pH 7,56, pCO<sub>2</sub> 30, AB, 32; Cloruria < 10 mEq/l; ionograma: Na, 127, K 3 y Cl 80 mEq/l, osmolaridad: 269 m Osm/kg y renina y aldosterona elevadas (> 30 ng/ml/h y 2.610 pg/ml. respectivamente). Además, se analiza la leche materna (Cl, 9, K, 9,9 y Na, 11 mEq/l). Ante estos resultados y con el diagnóstico de deficiencia dietética de cloro, se instauran medidas nutricionales, adecuando la alimentación a su edad y aportando en un principio ClNa y ClK. La respuesta es altamente satisfactoria y al cabo de una semana la niña ha ganado 840 gramos y permanece activa y contenta, asistiendo además a la normalización progresiva de las alteraciones analíticas. Durante su seguimiento, la alimentación ha sido a base de una dieta diversificada, normal para la edad, y ha presentado un ritmo de crecimiento y desarrollo normales, con controles analíticos también normales.

**Comentarios.** 1) Una historia clínica detallada, incluyendo necesariamente la cronología y aspectos de la alimentación,

puede ser clave a la hora de enfocar determinadas patologías y evitar, a su vez, pruebas innecesarias. 2) Es también importante el control y vigilancia de la alimentación para que la dieta sea adecuada en todo momento a cada edad.

COMPLICACIONES DE LA DREPANOCITOSIS E IMPORTANCIA DE LA TRASFUSIÓN SANGUÍNEA. **L. Aguirre Pascasio, M. Arcos Bahillo, C. Salado Marín, L. Jiménez García, I. Díaz López, M. Del Hoyo Moracho, J. Guinea de Castro, J. Montiano Jorge.** *Hospital de Txagorritxu (Vitoria)*

La anemia drepanocítica constituye la forma más frecuente de hemoglobinopatía estructural hereditaria; origina una anemia hemolítica crónica y fenómenos vasooclusivos. Se trata de una enfermedad emergente en nuestro entorno, debido a la creciente inmigración de origen africano.

El derrame articular es una complicación frecuente que provoca dolor e incapacidad funcional en el paciente.

Presentamos el caso de una niña de 8 años diagnosticada de drepanocitosis a los 4 años, que acude al servicio de urgencias por dolor en brazo izquierdo de 48 horas de evolución, sin presentar antecedentes traumáticos. Inicialmente se pauta rehidratación endovenosa y analgesia. La evolución clínica es de un aumento de la inflamación periarticular del codo izquierdo, estando a las 48 horas más limitado, con mayor tumefacción y caliente. Dada la mala evolución clínica con aumento de la hemólisis y de reactantes de fase aguda, se decide realizar cobertura antibiótica y transfusión sanguínea, a pesar de presentar una hemoglobina superior a 7 g/dL. A las 24 horas la niña está prácticamente asintomática, ha desaparecido el derrame articular y no presenta dolor ni limitación.

Cómo conclusión, destacar que el tratamiento del derrame articular mediante transfusión sanguínea en niños con anemia drepanocítica debe ser considerado sin demora como alternativa en una evolución tórpida del derrame.

CONVULSIONES INFANTILES BENIGNAS ASOCIADAS A GASTROENTERITIS. **S. Souto Hernández, T. Molins Castiella, A. Ayechu Díaz, S. Egozcue Recalde, T. Durá Travé, ME. Yoldi Petri.** *Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Virgen del Camino*

**Introducción.** Las convulsiones benignas asociadas a gastroenteritis se caracterizan por crisis generalizadas afebriles, generalmente en cluster, en niños sanos de entre 6 meses y 3 años, con exploraciones complementarias normales y evolución favorable.

**Pacientes y método.** Estudio retrospectivo de 22 pacientes controlados en la unidad, ingresados por crisis convulsivas en el curso de una gastroenteritis leve. Se recogen y analizan las siguientes variables: edad, sexo, antecedentes, tipo de crisis, número de crisis, tratamiento en fase aguda, electroencefalograma, analítica de sangre, coprocultivo, neuroimagen y control evolutivo. Análisis estadístico con SPSS 14.0.

**Resultados.** Del total de casos analizados, el 62% fueron niñas, con edad media de 20 meses (IC 15-25). El 67% de los niños presentaron 2 o más crisis convulsivas, siendo generalizadas en el 95% de los casos. El coprocultivo fue positivo para rotavirus en el 37% de casos. Natremia normal en el 72% e hiponatremia leve en el resto. En el 86% de casos no había signos clínicos ni analíticos de deshidratación, el 14% restante presentaban una deshidratación leve (<5%). El estudio electroencefalo-gráfico intercrito se realizó en el 72% de los casos, siendo normal en todos ellos. En

el 60% de los niños se realizó estudio de neuroimagen, que fue normal en todos los casos. La evolución a lo largo del seguimiento ha sido favorable, con desarrollo psicomotor normal en todos ellos, con un tiempo de seguimiento medio de 45 meses.

**Conclusiones.** La concurrencia de crisis convulsivas con gastroenteritis aguda, poco frecuente en nuestro medio, pero frecuentemente referida en países asiáticos, constituyen una entidad de debut abrupto, pero con evolución benigna, que debe conocerse a fin de evitar tratamientos innecesarios. La incidencia en nuestro medio puede estar subestimada y probablemente enmascarada en otros diagnósticos. En nuestra serie creemos importante destacar la asociación entre esta entidad y la infección gastrointestinal por rotavirus.

ENFERMEDAD DE CAROLI EN EL LACTANTE.

**P. Oliver Goicolea, Z. García Casales, A. Larrakoetxea Zuluaga, I. Irastorza Terradillos, J. Carlos Vitoria Cormenzana.** *Sección de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Departamento de Pediatría. Hospital de Cruces, Barakaldo (Bizkaia)*

**Introducción.** La enfermedad de Caroli es un trastorno congénito caracterizado por la dilatación segmentaria de los conductos biliares intrahepáticos. A menudo permanece asintomática hasta la tercera década de la vida, siendo la forma de presentación más frecuente la colangitis secundaria a estasis biliar. Las complicaciones tardías más habituales son la cirrosis biliar secundaria, los abscesos intrahepáticos y los tumores, siendo el más frecuente el colangiocarcinoma.

**Caso clínico.** Niña que presenta en la ecografía prenatal (tercer trimestre) imagen compatible con quiste de colédoco, que se confirma en ecografía y colangiorresonancia en periodo perinatal. A los 4 meses de edad, se somete a laparotomía explorato-

ria, no visualizándose anomalías en la vía biliar extrahepática. Posteriormente, en controles ecográficos seriados se visualiza formación quística lobulada con septo interno en segmento hepático 5. Dicho hallazgo se confirma con la realización de colangiorresonancia en la que se objetiva dilatación fusiforme del conducto hepático derecho con formación quística adyacente al mismo, sugestivo de enfermedad de Caroli localizada. Durante el seguimiento la paciente ha permanecido asintomática, con función hepática normal, sin cambios significativos en los controles ecográficos y con marcadores tumorales negativos. Se ha mantenido una actitud conservadora dado que permanece asintomática.

**Comentarios.** La enfermedad de Caroli es un hallazgo infrecuente en la edad pediátrica. Debe mantenerse una actitud expectante. Las colangitis y litiasis, además del tratamiento médico, pueden requerir drenaje endoscópico, percutáneo o quirúrgico. El trasplante hepático o la resección hepática segmentaria es el tratamiento de elección en caso de colangitis de repetición, malignización o evolución a insuficiencia hepática.

ESTUDIO DESCRIPTIVO DE ENFERMEDAD DE CROHN. **Z. García Casales, P. Oliver Goicolea, I. Irastorza Terradillos, J.C. Vitoria Cormenzana.** *Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Departamento de Pediatría. Hospital de Cruces.*

**Introducción.** La Enfermedad de Crohn (EC) es un proceso inflamatorio crónico que puede afectar a cualquier parte del tracto gastrointestinal. El objetivo del tratamiento es inducir la remisión, prevenir las recaídas y garantizar un crecimiento y un desarrollo adecuados.

**Material y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de 20 pacientes afectos

de EC que acudieron a la consulta de gastroenterología consecutivamente durante el año 2008.

**Resultados.** 10 mujeres y 10 varones, mediana de edad de 11,1 años (rango, 1,8-14,1). El 57% tenían antecedentes familiares de EC o colitis ulcerosa y el 11%, de enfermedad autoinmune. Clínica al debut: dolor abdominal, 100%, diarrea, 85%, pérdida de peso, 55%, fiebre, 50%, retraso ponderoestatural, 30%, masa abdominal, 10%, enfermedad perianal, 10%, eritema nudoso, 15%, articular, 5%, ocular, 5%. 1 paciente fue diagnosticado tras laparotomía exploratoria por sospecha de apendicitis. Se realizó radiología simple a 11 pacientes, ninguna patológica; ecografía abdominal: 18 pacientes, 94% patológicas; gammagrafía con leucocitos marcados: 17 pacientes, 94% patológicas; tránsito intestinal: 13 pacientes, 69% patológicos; enema opaco: 10 pacientes, 70% patológicos; TAC: 1 paciente, patológico; resonancia magnética: 11 pacientes, 100% patológicos; colonoscopia: 17 pacientes, 88% patológicas; ileoscopia: 4 pacientes, 50% patológicas; gastroscopioscopia: 2 pacientes, 100% patológicas. Localización: íleo-cólica, 19 pacientes, íleon 1 paciente, cólica, 1 paciente, tracto digestivo superior 3 pacientes y perianal, 6 pacientes. 2 pacientes presentaron EC estenosante y 2 EC fistulizante. La mediana de índice de actividad de EC (PCDAI) fue 37,5 puntos (rango, 12,5-60). Se utilizó la nutrición enteral como tratamiento de inducción en 18 pacientes. En 7 (39%) se consiguió la remisión y no han presentado recidivas. A lo largo de la evolución en 12 pacientes se han empleado corticoides, 12 pacientes, 5-ASA, 8 pacientes, azatioprina, 1 paciente, metotrexato, 2 pacientes infliximab, 1 paciente, tacrolimus, 2 pacientes, enemas rectales (1 aminosalicilatos, 1 corticoides). 4 pacientes fueron sometidos a tratamiento quirúrgico: 1 estricturoplastia, 1 colectomía e ileostomía con resección del segmento afectado, y

4 drenajes, de abscesos (2 intraperitoneales y 2 anorectales).

**Comentarios.** El dolor abdominal, la diarrea, la pérdida de peso y la fiebre fueron los síntomas más frecuentes al debut. Las complicaciones de la enfermedad tuvieron gran relevancia. La forma de presentación más frecuente fue EC inflamatoria con afectación ileo-cólica. La inducción y mantenimiento de la remisión mediante nutrición enteral ha sido eficaz en 8 pacientes, aunque otros también respondieron inicialmente al tratamiento dietético.

HEMATURIA INTERMITENTE. ESQUISTOSOMIASIS VESICAL. A PROPÓSITO DE UN CASO. **D. Morales Senosiáin, R. Díaz Aldagalan, N. Ugalde Fernández, V. Martínez Artola, J. Molina Garicano.** *Servicio de Pediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona*

**Resumen.** Presentamos un caso clínico de un paciente con esquistosomiasis vesical que consideramos inusual en nuestro entorno.

La esquistosomiasis es una helmintiasis producida por trematodos del género *Schistosoma*. Se trata de una enfermedad endémica de África, América Latina, Oriente Medio y Asia. En nuestro país, y concretamente en Navarra, su diagnóstico era excepcional. Actualmente, deberemos pensar en ella ante pacientes procedentes de esos países. Se reconocen varias especies de esquistosomas: *S. mansoni*, *S. japonicum*, *S. mekongi*, *S. malayensis*, *S. haematobium*, *S. intercalatum* y *S. matthei*. Únicamente el *S. haematobium* produce afectación urinaria, las especies restantes causan manifestaciones digestivas.

**Caso clínico.** Paciente de 3 4/12<sup>a</sup> de edad, de origen africano (Mali). Residente en Navarra desde hacía 4 meses. Había sido remitido desde Atención Primaria a la consulta de nefrología infantil por una hema-

turia intermitente de 6 meses de evolución. Entre los exámenes diagnósticos que se realizaron citamos el estudio de función renal que resultó normal, así como cuatro determinaciones de sedimento urinario que fueron negativas. La ecografía renovesical fue también normal. La analítica de sangre mostraba: hematíes: 6.100.000 mm<sup>3</sup>, hemoglobina: 13,6 g/dL, Hcto: 41,6 % VCM: 68 fl, HCM: 22,3 pg, CHM: 32,8 g/dL, leucocitos: 6.900 mm<sup>3</sup> (eosinófilos 6%, resto de la fórmula, normal), plaquetas: 134.000 mm<sup>3</sup>.

A la vista de la normalidad de las pruebas practicadas previamente y al apreciar que el análisis de sangre no era sugerente de un rasgo talasémico, se rehizo la anamnesis. Destacaba familia de origen africano y que el padre refería que su otro hijo presentaba una sintomatología similar, con orinas colúricas. Ante la sospecha de que se tratase de una esquistosomiasis se solicitó de forma preferente un sedimento de orina, indicando al microbiólogo que insistiese en la búsqueda de esquistosomas.

Posteriormente el laboratorio confirmó la presencia en el sedimento urinario de huevos de *S. haematobium* junto a *Balantidium coli*, protozoo ciliado parásito intestinal, sin un significado patogénico en esta parasitosis.

Se instauró tratamiento con praziquantel a 20 mgr/kg/dosis vía oral, un total de 4 dosis, en un solo día. La respuesta fue favorable. El niño fue controlado posteriormente en consultas externas, desapareciendo la sintomatología urinaria.

**Discusión.** Es fundamental sospechar esta parasitosis de sencillo tratamiento. Ante un cuadro clínico tan habitual como es un síndrome febril, nunca debemos omitir preguntar en la anamnesis acerca de síntomas urinarios, como dolor, escozor y cambios en la coloración de la orina. Si, además, el paciente ha viajado a zonas endémicas o procede de ellas, podemos solicitar un sedimento urinario para la búsqueda de es-

quistosomas y así confirmar rápidamente la sospecha diagnóstica evitando una serie de estudios complementarios innecesarios.

Se calcula que unos 250 millones de personas en el mundo padecen esquistosomiasis <sup>(4)</sup>. Después de la malaria es la segunda causa de morbilidad y mortalidad en estos países.

En cuanto al tratamiento de la esquistosomiasis, el de elección es el praziquantel a la dosis recomendada de 20 mg/kg/dosis en cuatro dosis o 40 mg/kg/dosis en dos dosis, en un día.

Como conclusión de este caso clínico, queremos resaltar la necesidad de pensar en esta entidad que cada vez es más habitual en nuestro medio y que, ante la sospecha clínica, una buena anamnesis nos puede evitar otras exploraciones más agresivas y, evidentemente, con un costo muy superior.

FALLO CARDÍACO EN URGENCIAS DE PEDIATRÍA: OTROS DIAGNÓSTICOS. **J. Rodríguez Ozcoidi, MT. Rives Ferreiro, A. Pérez Ocón, M. Gáratea Rodríguez, C. Romero Ibarra, M. Oscoz Lizarbe.** *Hospital Virgen del Camino de Pamplona*

**Antecedentes y objetivos.** El fallo cardíaco es una situación grave aunque relativamente infrecuente en los servicios de urgencias pediátricos. La etiología puede ser de lo más variada, resultando muy útil en una primera aproximación a la causa, tener en cuenta la edad de presentación. También resulta de gran ayuda el realizar un abordaje fisiopatológico de cara a iniciar un tratamiento lo más eficaz posible.

Presentamos a dos pacientes con fallo cardíaco de etiología diferente a la habitual (cardiopatías congénitas y miocarditis agudas).

**Métodos.** Hemos revisado retrospectivamente las historias clínicas con diagnóstico

de insuficiencia cardíaca en el año 2009 en el Hospital Virgen del Camino de Pamplona.

### Resultados

**Caso 1.** Niña de 3 años y 9 meses, afecta de celiaquía y síndrome de obstrucción bronquial recurrente que, en el contexto de cuadro catarral de dos semanas de evolución, presenta hiporexia, astenia intermitente e irritabilidad mayor de lo habitual. No refieren fiebre y se queja de dolor abdominal ocasional. Sin vómitos, ni diarreas, ni transgresiones dietéticas. A su llegada el nivel de conciencia es normal y muestra palidez cutánea con frialdad de extremidades distales. La auscultación pulmonar (AP) es simétrica y sin ruidos sobreañadidos y a la auscultación cardíaca (AC) muestra taquicardia. Se palpa hepatomegalia de 3 cm bajo reborde costal. Se realiza ECG y ecocardiografía. Se consigue revertir a ritmo sinusal con maniobras vagales, objetivándose en el ECG de superficie un síndrome de Wolf-Parkinson-White. Ingresa en planta de hospitalización para observación e inicio de tratamiento profiláctico de nuevos episodios de taquiarritmia con propafenona. Avisan 18 horas después porque la niña se muestra somnolienta, pálida, con quejido respiratorio y oligúrica. La AP de las bases pulmonares muestra estertores y la AC es menos taquicárdica que en el día anterior. Se realiza ECG. Con el diagnóstico de intoxicación por propafenona ingresa en UCIP, donde recibe oxigenoterapia y se retira la propafenona con normalización progresiva del ECG y desaparición de los signos de bajo gasto cardíaco.

**Caso 2.** Lactante de 3 meses, sin antecedentes de interés, que ingresa en UCIP procedente de urgencias pediátricas porque, en el contexto de cuadro catarral de una semana de evolución, inicia en las últimas 24 horas fiebre y dificultad respiratoria progresiva. Se encuentra somnoliento, pálido, mal perfundido, hepatomegalia de 7-8 cm, con distrés respiratorio y oligúrico.

La saturación de oxígeno es del 75%. El ECG muestra taquicardia sinusal con alteraciones inespecíficas de la repolarización (aplanamiento de la onda T) y la ecocardiografía, una dilatación muy importante del ventrículo izquierdo, con una fracción de eyección (FE) del 30%. La paciente precisa ventilación mecánica, soporte inotropeo con dobutamina y milrinona, optimización de la precarga con furosemida. Con la recuperación progresiva del *shock* cardiogénico se va haciendo progresivamente más evidente una hipertensión arterial estadio 2 que requiere tratamiento con hipotensores (nitroprusiato, hidralazina, nifedipino, diuréticos, sedantes y prueba con captopril). Tras comprobación de que ésta era la causa del fallo cardíaco (mediante la realización de ecocardiografía, que mostró al disminuir la TAM desde 80-90 mmHg hasta 40-50 mmHG la mejoría en la FE desde 30-40 hasta 65%) se inicia estudio de hipertensión arterial secundaria (despistaje de coartación aórtica, estudios hormonales, ecografía abdominal y renal, gammagrafía renal, angiorresonancia magnética renal y angio-TAC) con el diagnóstico final de fallo cardíaco secundario a hipertensión vasculorrenal por estenosis de la arteria renal derecha principal y aneurisma de la rama antepiélica de la arteria renal derecha.

**Conclusiones.** La insuficiencia cardíaca tiene otras etiologías además de las cardiopatías congénitas y las miocarditis agudas.

Es fundamental un abordaje fisiopatológico de la situación para optimizar el tratamiento que en ocasiones resulta muy sencillo y efectivo.

Resultan especialmente útiles la realización del ECG y la ecocardiografía en la orientación etiológica y como guía del tratamiento iniciales.

Las intoxicaciones y las reacciones adversas farmacológicas siguen siendo un problema de máxima importancia en los pacientes hospitalizados.

EPIDEMIOLOGÍA DE LA ENFERMEDAD INVASIVA POR MENINGOCOCO B EN NUESTRO MEDIO EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS. **R. Díaz -Aldagalán González, F.J. Gil Sáenz, A. Castroviejo Gandarias, D. Morales Senosiain, E. Gembero Esarte, M. Herranz Aguirre, E. Bernaola Iturbe.** *Servicio de Pediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona. Navarra*

**Introducción.** La enfermedad invasiva meningocócica (EIM) es causa de gran morbimortalidad en la edad pediátrica, manifestándose fundamentalmente como meningitis y sepsis. La incidencia anual en España es 2-3 c/100.000 hab, siendo más frecuente en población infantil que en adultos. En nuestro medio se ha detectado un brote epidémico en el último año.

**Material y métodos.** Estudio retrospectivo de todos los casos de EIM por meningococo B en niños diagnosticados en nuestro Hospital (H. Virgen del Camino) desde 1999 a 2008. Se definió EIM por aislamiento de meningococo B en cultivo de sangre y/o LCR. Revisamos historias clínicas y utilizamos SPSS14.0 usando los test estadísticos: análisis de la varianza, correlación de Pearson, T de Student, Chi cuadrado y regresión logística binaria.

**Resultados.** Se registraron un total de 43 casos, con edad media de 4,28 años (de 4,35). Todos presentaban fiebre. El 76% presentaban lesiones purpúricas, siendo en el 30% equimóticas. En el 63% se observaron leucocitosis y en el 9,5%, leucopenia. El 44% presentaron coagulopatía. Un 60% ingresaron en UCIP. El 54% se manifestaron como sepsis meningocócica y el 56% como meningitis, habiéndose producido secuelas en un 9,6% principalmente, Insuf. renal, amputación de miembro, hipoacusia y sólo se registró un caso de *exitus*. De los pacientes con secuelas, el 60% acudió con menos de 12 horas de fiebre y todos presentaron en la analítica inicial coagulopatía (resultados estadísticamente significativos). El diagnóstico

de meningitis o sepsis meningocócica B se sospechó por la clínica y se confirmó mediante hemocultivo (63% de los casos), cultivo y/o PCR de meningococo B en el LCR (51% de los casos). La incidencia de infección meningocócica B ha aumentado en los últimos años con una correlación significativa (Rp 0,81; p=0,004). Este aumento resulta más acusado en los últimos tres años, sobre todo en 2008 (11,3 c/10<sup>5</sup> niños <15 años). Comparando la incidencia en tres periodos consecutivos (1999-2002; 2003-2005; 2006-2008) no se detectaron diferencias entre 1º y 2º (3,2 y 3,7) pero, si entre 1º y 3º así como entre 2º y 3º periodo con una incidencia en 3º periodo de 9 c/10<sup>5</sup> (p<0,05). Al analizar el riesgo de EIM en la población infantil en los tres últimos años se observó un aumento con respecto a los 7 años previos, con una OR de 2,52 (IC95%=1,37-4,63). Sin embargo, no ha habido diferencias significativas en cuanto a frecuencia de complicaciones (mortalidad o secuelas), siendo en el primer periodo del 11,9%, frente al 11,42% en el segundo. Al analizar la incidencia solamente de meningitis meningocócica se observó también un aumento significativo en estos tres últimos años (1 frente a 4,5 c/10<sup>5</sup>; p=0,002), pasando la frecuencia del 28,57% al 53,17% (p=0,33).

#### Conclusiones.

- La incidencia anual ha variado en estos 10 años, registrándose durante 1999-2005 una incidencia media de 3,5 casos/año, siendo la media en último periodo (2006-2008) de 9 casos/año con diferencias estadísticamente significativas (OR, 2,52 con IC(1,37-4,63).
- Al estimar factores de riesgo de morbimortalidad se observó que era significativa la leucopenia, coagulopatía y presentar fiebre de menos de 12 horas de evolución y destacar que, a pesar del aumento de EIM, no se ha producido un aumento significativo de morbimortalidad, en probable relación con el aumento de casos de mejor pronóstico (meningitis).

#### PREMIO A LA MEJOR COMUNICACIÓN EN LA REUNIÓN CIENTÍFICA

SÍNDROME DE DI GEORGE-DELECIÓN 22Q11.2. VALORACIÓN INMUNOLÓGICA Y EVOLUCIÓN DE UNA SERIE. **L. Herrero García, D. García Urabayen, L. Santos-Díez Vázquez, M. Maruri, \*N. Maruri, \*\*M.A. López Ariztegui, A. Bilbao Aburto, N. Arana Aguirre, JM. García Martínez.** *Pediatría, \*Inmunología y \*\*Genética. Hospital de Cruces. Baracaldo (Vizcaya)*

**Introducción.** El síndrome de di George (microdelección del cromosoma 22q11.2) es un trastorno genético que afecta a 1/4.000 recién nacidos y se caracteriza por la aparición de cardiopatía congénita, anomalías palatinas, rasgos dismórficos peculiares, dificultades de aprendizaje y trastornos inmunológicos. La inmunodeficiencia celular grave no es frecuente y hay alteraciones sutiles de importancia todavía mal conocida en la evolución.

**Objetivo.** Describir características inmunológicas y evolución de los pacientes diagnosticados de anomalía de di George y/o delección 22q11.2 en nuestro Hospital.

**Pacientes y métodos.** Se han incluido 37 pacientes de nuestro hospital con patología sugestiva y/o diagnóstico de microdelección 22q11.2 obtenido mediante técnica citogenética de hibridación fluorescente *in situ* (FISH) durante el periodo comprendido entre 1.080 y 2.008. De los 37 pacientes, se tienen datos inmunológicos y valoración de una serie de 23. Los datos se han obtenido a través de revisión exhaustiva de historias clínicas.

**Valoración inmunológica y de la evolución. Resultados.** En la serie valorada, los pacientes presentan una edad inicial menor de 6 meses en 18 de los 23 casos, con un rango de 0-22 años y correspondiendo el 52% a varones. Todos presentaban de-

lección 22q11.2 confirmada por FISH excepto una paciente con síndrome de di George completo fallecida en 1993. Se presentaron alteraciones fenotípicas en 20/23 y cardiopatía en 18/23. La linfopenia se objetivó en 13/22 casos, siendo leve en todos salvo en 1, y con el siguiente recuento de poblaciones linfocitarias (cifras absolutas): CD3 bajos, 13/18; CD4 bajos, 13/18, elevados, 2/18; CD16 bajos, 2/15, elevados, 2/15; CD19 bajos 4/15, muy elevados 3/15. PHA normal, 14/15, muy bajo, 1, estimulación basal, 7/15.

**Evolución.** Datos incompletos en 6 (4 casos entre 6 y 9 meses, otros dos, 21,2 y 9,7 años): en todos persisten las alteraciones inmunológicas del estudio inicial. Una paciente presentó déficit profundo inicial (linfocitos T y PHA) con inicio de recuperación (falleció a los 4 meses). Ningún paciente (incluida esta última) presentó infecciones derivadas de inmunodeficiencia. Fallecieron 8 (7 por cardiopatía), todos antes de 2000. Todos los pacientes vivos son seguidos en nuestro Hospital por una media de 4,2 especialistas.

**Conclusiones.** La manifestación más relevante de la microdelección 22q11.2-síndrome de di George es la cardiopatía troncoconal que, junto con la insuficiencia velopalatina, deben alertar sobre la existencia de este síndrome. Asocia alteraciones inmunológicas, leves en la mayoría pero probablemente persistentes, y no se conoce la importancia clínica en su evolución, ni su significado para comprender el desarrollo del sistema inmune, no siendo la causa de muerte en ningún caso. Es necesario un conocimiento general del síndrome de diGeorge-delección 22q11, ya que la mayor supervivencia de estos pacientes hace necesario su seguimiento multidisciplinar a largo plazo. ( trastornos escolares, psiquiátricos, autoinmunidad, velocardiofacial...), en el que el pediatra puede jugar un papel principal.

#### SÍNDROME DE COCKAYNE DE DEBUT PRECOZ

**M. Alcalde Rastrilla<sup>1</sup>, I. Sáez de Ugarte Sobrón<sup>1</sup>, I. Suinaga Errasti<sup>2</sup>, MJ. Martínez González<sup>2</sup>, B. Gener Querol<sup>3</sup>, A. García Ribes<sup>2</sup>.** <sup>1</sup>Servicio de Pediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo. Bizkaia. <sup>2</sup>Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo. Bizkaia. <sup>3</sup>Genética Clínica. Hospital de Cruces. Barakaldo. Bizkaia.

**Introducción.** El síndrome de Cockayne (SC) es un trastorno neurodegenerativo severo de presentación heterogénea y herencia autosómica recesiva. Pertenecce a las enfermedades por fallo en la reparación del DNA y su incidencia es de 1/100.000 RN. Se caracteriza por una afectación multisistémica (retraso del crecimiento, lesiones de desmielinización y calcificación cerebral, retinitis pigmentaria y/o cataratas, sordera neurosensorial y fotosensibilidad).

Presentamos un caso de SC de debut precoz.

**Caso clínico.** Lactante remitida a la consulta de neuropediatría a los 4 meses de edad por microcefalia, escasa fijación visual y retraso psicomotor. Segunda hija de padres sanos no consanguíneos. La exploración puso de manifiesto retraso psicomotor, microftalmía, cataratas bilaterales y retraso del crecimiento. Las pruebas complementarias objetivaron sordera neurosensorial bilateral. Inicialmente se planteó el diagnóstico diferencial entre entidades con base infecciosa, metabólica y genética. La RM y TAC cerebral fueron normales. Se descartaron infecciones congénitas habituales (incluida PCR CMV en sangre seca en cartón de Guthrie). Los estudios metabólicos fueron normales. La evolución clínica de la niña y la valoración conjunta con genética clínica sugirieron la posibilidad de que se tratara de un SC. La sospecha diagnóstica se confirmó tras el hallazgo de mutaciones patogénicas en el gen CSB y el déficit de recuperación de la síntesis de RNA tras exposición a UV en fibroblastos.

**Conclusiones.** El SC es una causa muy infrecuente de microcefalia, cataratas y sordera, siendo fundamental en estos casos descartar entidades de base infecciosa y metabólica. El abordaje multidisciplinar en esta paciente ha permitido llegar a un diagnóstico etiológico y mejorar su seguimiento.

SÍNDROME DE SAPHO CON BUENA EVOLUCIÓN TRAS UN AÑO DE TRATAMIENTO. **FJ. González Echeverría<sup>1</sup>, J. Mellado Santos<sup>2</sup>, E. Aznar Villacampa<sup>3</sup>, R. Matheu Lozano<sup>4</sup>, L. Sanz Salanova<sup>1</sup>.**

<sup>1</sup>Servicio de Pediatría. <sup>2</sup>Sección de Radiología. <sup>3</sup>Unidad de Reumatología. <sup>4</sup>Unidad de Dermatología. Hospital Reina Sofía. Tudela de Navarra.

Niña de 9 años y 2 meses muy deportista, que acude el 6-7-07 por presentar desde tres días antes dolor en el hombro izquierdo, sin antecedente traumático, que según refiere, comenzó en un curso de natación. Antecedente unos dos meses antes de una reacción perióstica de metatarsianos derechos, acompañada de prurito y dermatitis plantar.

En la exploración destaca una tumefacción acromio-clavicular izquierda, muy dolorosa a la palpación, rodilla derecha con leve aumento de tamaño, así como lesiones de dermatitis en rodillas, palmas y plantas.

Se solicita hemograma, bioquímica, frotis faríngeo, estreptococo, orina, PCR, complemento, inmunoglobulinas, Ác. ANA, anti DNA, ENA, RNP, SS-A, Ác Jo-1, Scl-70, aglutinaciones, así como Rx. de tórax y TAC torácico, que informa de una lesión insuflante en extremo medial de clavícula izquierda con cambios osteolíticos con cortical respetada, con trabéculas hipertrófica, osteítis que sugiere sinovitis-artritis. Con contraste no se observaban modificaciones.

Se constató la presencia de vesículas y pústulas en palma y plantas, así como pla-



cas eritematosas en rodillas, sugiriéndose pustulosis palmoplantar o psoriasis.

Se practicó gammagrafía ósea con Tc-99, que mostró hiperfijación en clavícula izquierda, pero con un cuadro poliarticular asociado.

La denominada osteomielitis multifocal recurrente es una rara enfermedad crónica inflamatoria observada en niños y adultos jóvenes. Se sospechó pues, un síndrome definido recientemente por el acrónimo de SAPHO (por sinovitis, acné, pustulosis, hiperostosis, osteítis) que define la asociación entre inflamaciones ósteo-articulares y diferentes anomalías cutáneas asépticas y con población neutrófila. En adultos la osteomielitis crónica recurrente es ahora una clásica manifestación del síndrome de SAPHO. Las diferentes lesiones cutáneas incluyen pustulosis palmo-plantares, pustulosis no palmo-plantares, psoriasis o acné severo. Más raramente se han descrito pioderma gangrenoso u otras enfermedades cutáneas.

Con el diagnóstico de síndrome de SAPHO se trata con metrotexate a dosis de 7,5 mg, por semana durante 7 meses y posteriormente a 5 mg, por semana durante unos 5 meses más. El dolor inflamatorio a nivel de articulación condrocostal desapareció a los dos meses. En las revisiones posteriores sigue asintomática y con normalidad analítica de esta rara enfermedad que asocia alteraciones osteoarticulares y cutáneas.

CONDRODISPLASIA PUNCTATA, A PROPÓSITO DE UN CASO. **A. Martínez Ortiz, V. Jiménez Serrano, A. Ayechu Díaz, E. Rupérez García, J. Egüés Jimeno, C. Mendivil Dacal.** *Unidad de Neonatología Hospital Virgen del Camino.*

**Introducción.** La condrodisplasia punctata (CDP) es una enfermedad clínica y genéticamente heterogénea caracterizada por calcificaciones puntiformes en los huesos. Existen diversas formas de CDP según el patrón de herencia: recesiva ligada al sexo (CPDX1) causada por mutación en el gen ARSE; dominante ligada al sexo (CDPX2); autosómica dominante y autosómica recesiva. Además, la CDP puede ser adquirida, por déficit materno de vitamina K o teratogenicidad por warfarina. El síndrome de Conradi-Hünemann-Happle es la forma más conocida y se transmite de forma dominante ligada al X (CDPX2). La variabilidad intrafamiliar puede ser explicada por la inactivación del cromosoma X (lionización), resultando habitualmente letal en varones. Éste síndrome puede asociar además de las lesiones óseas, afectación dérmica, ocular y facial.

Presentamos el caso de un recién nacido a término afecto de CDPX2.

**Caso clínico.** Recién nacida a término, sin complicaciones perinatales. En la semana 20ª del embarazo, se diagnosticó ecográficamente de huesos largos acortados sin encontrarse otras malformaciones. Como antecedente familiar, la madre presentó al nacer acortamiento de fémur derecho, realizándose tratamiento ortopédico (elongaciones) a los 16 años de edad.

Al nacimiento, la niña pesa 2.690 gramos y mide 38 cm ( $p < 3$ ). En la exploración física destaca talla baja, acortamiento proximal y asimétrico de las extremidades, escoliosis, clinodactilia y polidactilia postaxial con fragilidad ungueal. Cráneo frontal abombado, con epicanthus, y raíz nasal

plana. Lesiones cutáneas ictiosiformes con áreas descamativas que mejoran con emolientes, así como regiones de hiperqueratosis lineal y defectos de pigmentación siguiendo las líneas de Blaschko.

La serie ósea puso de manifiesto múltiples calcificaciones punteadas a niveles epifisario y paravertebral. El estudio ecográfico transfontanelar fue normal. En el estudio oftalmológico se detectaron catarata y luxación del cristalino del ojo derecho, que requirió facoemulsificación.

Se obtuvo una muestra de sangre para estudio citogenético-molecular en el que se detecta que es portadora de la mutación R147H del gen EBP (*emopamil-binding protein*) asociado a CPDX2, llamada también síndrome de Conradi-Hünemann-Happle.

La evolución clínica en el periodo neonatal inmediato es favorable.

**Conclusiones.** El síndrome de Conradi-Hünemann-Happle (CDPX2) es una entidad muy poco frecuente. El gen implicado es el EBP y se han descrito alrededor de 50 mutaciones. Todavía no se ha podido correlacionar el tipo de mutación con la gravedad de la sintomatología clínica. De esta forma, existe una gran variabilidad de síntomas en miembros de la misma familia con la misma mutación, que puede ir desde formas letales a formas clínicamente indetectables.

La radiología simple es una prueba diagnóstica de alto rendimiento en el estudio de las malformaciones óseas del recién nacido.

En pacientes afectados de CDPX2 debe realizarse un seguimiento completo multidisciplinar entre los servicios de pediatría, dermatología, traumatología y oftalmología.