

Reunión Científica Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría.

Bilbao, 8 de noviembre
de 2013

Bilera Zientifikoa Euskal
Herriko Pediatri Elkarte.
Bilbo 2012ko azaroaren 8^a

COMUNICACIONES

SÍNDROME DE MOEBIUS: UN DIAGNÓSTICO CLÍNICO.

A. Rodríguez Ramos, I. García Albizua, M.I. Martí Carrera, C. García Pardos, M. Lafuente Hidalgo, F.J. Mintegui Aramburu. *Unidad de Lactantes y Neuropediatría. Hospital Universitario Donostia.*

Introducción. El síndrome o secuencia de Moebius es una rara patología congénita con una prevalencia de 0,0002-0,002% de los recién nacidos. Consiste en la parálisis del nervio facial y oculomotor externo, a menudo asociada a parálisis en otros pares craneales y a otras malformaciones musculoesqueléticas. Generalmente no va asociado a retraso mental.

Caso clínico. Lactante varón, que ingresa en unidad neonatal hasta los 15 días de vida por hipotonía y dificultad en la alimentación. A la exploración física presenta paladar ojival, retrognatia, raíz nasal ancha, hipertelorismo y epicanto bilateral. Además presenta hipotonía axial y pie zambo derecho. A los 2 meses de edad ingresa en cuidados intensivos pediátricos por neumonía aspirativa e insuficiencia respiratoria. Durante dicho ingreso, se objetiva parálisis facial bilateral con signo de Bell y estrabismo convergente bilateral con lo se llega al diagnóstico de síndrome/secuencia de Moebius. Ingresos en otras dos ocasiones a los 5 meses y 7 meses de vida por insuficiencia e infección respiratoria por rinovirus/enterovirus. Pruebas complementarias:

- Cariotipo XY.
- RMN: VII par craneal izquierdo pequeño. No se identifica claramente VII par craneal derecho a nivel de la cisterna pontocerebelosa.
- Electromiograma: estudio compatible con agenesia de nervio facial y/o músculos dependientes del nervio facial. La conducción nerviosa motora en los nervios es normal.
- Fibrorinoscopia: parálisis del nervio hipogloso bilateral.

Comentarios. El diagnóstico de la secuencia de Moebius es clínico. Puede consistir en una parálisis aislada del VI y VII pares craneales o estar asociada a otras malforma-

ciones. Debido al déficit de expresión facial y a la adquisición tardía del lenguaje, puede establecerse el diagnóstico erróneo de retraso mental, cuando en realidad el desarrollo intelectual no se ve afectado. No se trata de un síndrome hereditario lo cual es importante para el consejo genético. Por todo lo anterior, la identificación precoz es fundamental para iniciar un abordaje multidisciplinar que permita llevar a cabo las terapias necesarias que mejoren la calidad de vida del paciente y minimizar las secuelas.

EVOLUCIÓN NEUROLÓGICA Y DESCRIPCIÓN DEL

SÍNDROME PHACE EN LA EDAD PEDIÁTRICA. **E. Catediano Sainz, A. Aristizabal Segarra, I. Astigarraga Aguirre, A. Echebarria Barona, R. Adán Pedroso, M.J. Martínez González, N. Agesta Sánchez, M.R. González Hermosa.** *Unidades: Hemato-Oncología Pediátrica, Neuropediatría, Dermatología. HU Cruces.*

Antecedentes: El síndrome PHACE se caracteriza por la asociación de malformaciones de fosa posterior cerebral (P), grandes hemangiomas segmentarios faciales (H), anomalías anatómicas de las arterias cerebrales (A), coartación aórtica y otras anomalías cardíacas (C), y anomalías oculares (E). Puede asociar también defectos esternos y del desarrollo de línea media (S). Es un síndrome raro, especialmente la expresión del cuadro clínico completo; más común entre mujeres, en periodo neonatal y edades tempranas. El diagnóstico es complejo dada la ausencia de pruebas específicas y se establece mediante la asociación de estas anomalías como criterios diagnósticos. Son necesarios estudios de imagen para la detección de alteraciones estructurales y/o vasculares del SNC en este síndrome.

Objetivo: Analizar la presentación clínica y las anomalías en el SNC de los pacientes diagnosticados de Síndrome PHACE entre los años 2009 y 2013.

Método: Estudio retrospectivo de las características clínicas y estudios de imagen de 4 pacientes con Síndrome PHACE controlados dentro del grupo multidisciplinar de Heman-

giomas y Malformaciones Vasculares de nuestro centro.

Resultados: Los 4 pacientes han sido diagnosticados de síndrome PHACE tras ampliar estudio de un hemangioma segmentario facial/cervical de aparición en los 3 primeros meses de vida. Las alteraciones cerebrovasculares detectadas en angioRM han sido la agenesia, hipoplasia, megadolicoectasia de arteria carótida interna y otras arterias del Polígono de Willis y estenosis focal de ramas silvianas de la arteria cerebral media. Entre las alteraciones estructurales de la fosa posterior se han encontrado la megacisterna magna o Dandy-Walker y un quiste en fosa posterior. En la evolución neurológica destaca la normalidad del desarrollo psicomotor hasta la actualidad (edad máxima de 4 años), salvo la presencia de crisis parciales simples en un caso. Como alteraciones oculares se han encontrado un síndrome de Morning Glory y anisocoria. La única anomalía cardíaca encontrada ha sido una comunicación interventricular que cerró espontáneamente, sin anomalías a otros niveles. Todos los pacientes han sido controlados de forma multidisciplinar por Neuropediatría, Oncología, Oftalmología, Cardiología y Dermatología, y los cuatro han recibido tratamiento prolongado con propranolol con mejoría de las lesiones cutáneas. En los controles de angioRM se ha objetivado estabilidad de las anomalías cerebrovasculares en dos de los casos y mejoría evidente en los otros dos.

Conclusiones: El síndrome PHACE es una patología de origen aún desconocido cuyo reconocimiento precoz se realiza a partir de un hemangioma segmentario. El manejo multidisciplinar es esencial dada la afectación orgánica múltiple. El tratamiento con propranolol ha supuesto un claro avance para la mejoría o total resolución de los hemangiomas, comprobándose su efecto beneficioso en todos nuestros pacientes. Resaltar la importancia de realizar pruebas específicas de imagen como la angioRM para detectar anomalías cerebrovasculares de tal relevancia en este síndrome, aunque no se ha observado repercusión en el desarrollo neurológico inicial de los niños estudiados.

¿ESTÁ INDICADA LA PROFILAXIS ANTITROMBÓTICA EN PEDIATRÍA? **R. Rubio Rojas, Estíbaliz Catedanio Sáinz, A. Romero Candell, J. Udaondo de Soto, M.A. Vázquez Ronco, M.I. Pocheville Guruceta.** *Planta de Hospitalización de Escolares. Hospital Universitario de Cruces.*

Antecedentes y objetivos: La prevalencia de eventos trombóticos en la edad pediátrica es baja, pero ha aumentado notablemente en los últimos años. Las características del proceso hemostático en esta edad confieren menor tendencia al desarrollo de procesos trombóticos, razón por la que habitualmente no se plantea profilaxis antitrombótica en pacientes ingresados. Actualmente no hay estudios concluyentes que guíen la actitud a seguir para prevenir la trombosclerosis venosa profunda (TVP) en pediatría. Nuestro objetivo es realizar una propuesta de protocolo para la prevención de trombosclerosis venosa profunda (TVP), que actualmente no se lleva a cabo.

Método: Análisis retrospectivo de pacientes de entre 2 y 14 años, ingresados en los últimos cuatro años en planta hospitalaria, que presentaron TVP. Se excluyeron los pacientes con patología protrombótica conocida previamente y los que presentaban factores de riesgo con guías establecidas de actuación, como los oncológicos y los portadores de catéter venoso central. Revisión de guías vigentes sobre manejo y profilaxis de fenómenos trombóticos en edad pediátrica.

Resultados: En el periodo de tiempo estudiado hubo un total de 7620 ingresos (1286, 16.8% \geq 12 años), encontrando dos únicos casos de TVP. El primero, se trataba de una niña de 12 años que ingresó por una apendicitis con peritonitis. Tras 9 días de ingreso fue dada de alta, reconsultando por dolor en región inguinal izquierda con extensión a la extremidad congestiva y de perímetro aumentado hasta región poplítea, febrícula e incapacidad progresiva para la deambulación. Las pruebas de imagen (ecografía y TAC) y analíticas confirmaron la TVP desde la vena iliaca izquierda hasta la poplítea. El segundo caso, fue una niña de 11 años que acudió a urgencias tras 3 días de reposo en cama por una neumonía, refiriendo dolor y tumefacción indurada de la cara lateral del muslo dcho. Radiológicamente se

halló una malformación vascular trombosa en dicha localización. Analizando los factores de riesgo de las pacientes que favorecieron esta situación destacaban la intervención quirúrgica e inmovilización prolongada (3 y 7 días), encontrándose en el estudio posterior otros dos factores: anticoagulante lúpico positivo (transitorio) sin otros trastornos de la coagulación añadidos y una variante anatómica de los vasos ilíacos (Síndrome de May Turner) en el primero de los casos, y una mutación en el factor II de la coagulación, en la segunda niña.

En este periodo de tiempo, según las guías de profilaxis antitrombótica en pediatría, presentaron dos o más criterios de riesgo de TVP (niños \geq 12 años, cirugía, inmovilización mayor de 2 días, cardiopatía congénita, sepsis, traumatismo), un total de 305 (4%) pacientes.

Conclusiones: Dada la baja prevalencia en nuestro medio proponemos en nuestro Servicio: Profilaxis con medidas físicas (medias de compresión y movilización precoz) a todo paciente quirúrgico \geq 12 años. Heparinización no de forma rutinaria; individualizar en pacientes \geq 12 años con 2 o más factores de riesgo añadidos.

REACCIONES DE HIPERSENSIBILIDAD A ANTIINFLAMATORIOS NO ESTEROIDEOS EN POBLACIÓN INFANTIL: NUESTRA EXPERIENCIA. **N. Arruti Oyarzabal¹, A. Zabaleta Rueda², E. Tato Eguren².** *Hospital Universitario Araba. ¹Servicio de Alergología e Inmunología Clínica. Hospital Santiago Apóstol. ²Servicio de Pediatría, Sección de Alergia-Neumología-Unidad del Sueño. Hospital Txagorritxu.*

Objetivos: Estimar la prevalencia de las reacciones de hipersensibilidad a antiinflamatorios no esteroideos (AINE) en población pediátrica mediante el análisis de los casos remitidos a consulta con esta sospecha diagnóstica durante el periodo 2011-2013. Asimismo, se analizan diversos parámetros a fin de caracterizar a los pacientes que presentan una verdadera hipersensibilidad a los AINE.

Método: Estudio descriptivo retrospectivo que analiza las características clínicas y demográficas de 17 pacientes con edades comprendidas entre los 0 y los 13 años remitidos para la

realización de estudio alergológico ante la sospecha de hipersensibilidad a AINE. El estudio alergológico comprende la realización inicial de una historia clínica detallada con posterior aplicación de las pruebas diagnósticas, consistentes en prueba cutánea y/o provocación oral (esta última con el medicamento implicado y/o con otro alternativo).

Resultados:

- De los 17 pacientes estudiados, en 16 se relacionó la clínica con la toma de ibuprofeno y en 2 con la toma de nolutil.
- 15 de los 17 pacientes presentaron síntomas cutáneos, 1 prurito oral, odinofagia y rinitis, y otro palidez cutánea y emesis.
- Del total de pacientes estudiados, 5 eran mujeres y 12 varones.
- 5 de los 17 pacientes tenían menos de 3 años, siendo el resto mayores de 6 años.
- 8 de los 17 pacientes eran atópicos.
- En 10 pacientes hubo un trasfondo infeccioso concomitante a la toma del AINE, en 4 no y en los 3 pacientes restantes no se recogió en la anamnesis este dato.
- En todos los pacientes en los que se realizó la prueba cutánea con el AINE supuestamente implicado (15/17) el resultado fue negativo.
- 6 de los 17 pacientes estudiados se diagnosticaron de hipersensibilidad a AINE: 4 de ellos de intolerancia a AINE y 2 de alergia a ibuprofeno. En los 11 pacientes restantes se descartó una reacción de hipersensibilidad mediante prueba de provocación oral con el medicamento implicado.

Conclusiones:

- El ibuprofeno fue el AINE más frecuentemente implicado en las reacciones adversas a AINE.
- La mayoría de las reacciones adversas a AINE consistieron en cuadros cutáneos.
- Los 6 pacientes diagnosticados de hipersensibilidad a AINE eran mayores de 6 años. Eran 3 mujeres y 3 varones. 4 de los 6 eran atópicos. 4 de los 6 utilizaron el AINE fuera de un contexto infeccioso (en 1 de los 2 pacientes restantes se desconoce el motivo de la toma). 5 de los 6 presentaron clínica cutánea (el paciente restante tuvo clínica respiratoria).

- Dentro de la aproximación diagnóstica a las reacciones de hipersensibilidad a AINE es de suma importancia la realización de una buena historia clínica, ya que en base a ella se planea/n la/s prueba/s de provocación con medicamentos.

REPERCUSIÓN CLÍNICA DE LA ALFA-TALASEMIA EN NUESTRO MEDIO. **A. Aristizabal Segarra, S. Merino Fernandez, E. Catediano Sainz, M. Sasie-ta Altuna, P. Aragües Bornaechea, R. Adán Pedroso, I. Astigarraga Aguirre, A. Navajas Gutiérrez.** Unidades: Hemato-Oncología Pediátrica. Hematología. Hospital Universitario Cruces.

Antecedentes: La alfa talasemia es un desorden hereditario en el que hay una producción disminuida o ausente de la cadena alfa y consecuentemente un exceso relativo de cadena beta, responsable de la sintomatología de esta enfermedad (hemólisis en la circulación periférica y con menos intensidad eritropoyesis ineficaz). El principal mecanismo de producción es la delección o pérdida total de un gen. Es probablemente la hemoglobinopatía más frecuente con una distribución global que afecta al 5% de la población mundial. Parece ofrecer cierta protección contra la malaria grave y se asocia a otras hemoglobinopatías como la anemia falciforme, la talasemia E o talasemia Beta

Objetivo: Valorar la importancia e impacto de la alfa-talasemia en nuestro medio y determinar si el screening neonatal de esta patología pudiera ser recomendable en ese mismo entorno.

Método: Estudio retrospectivo mediante revisión de historias clínicas y hematiemtrías de pacientes con estudio genético de alfa-talasemia realizado durante el periodo de 1 año (2012-2013). Diseño de una base de datos empleando como variables la edad al diagnóstico, etnia/procedencia, motivo de consulta para la realización de la prueba, resultados analíticos de hemograma y estudio genético, diagnóstico y tratamiento recibido.

Resultados: De los 67 pacientes estudiados, la media de edad al diagnóstico de alfa talasemia ha sido de 27 años, con una mediana de 33 años y un rango de 0-71 años. La distribución

por etnias de los pacientes con mutación para alfa talasemia ha sido un 50% de origen europeo, 32% africanos, 14% árabes y 3% sudamericanos. El 21% tiene antecedentes familiares de la misma enfermedad, el 10% son portadores de HbS, y en cuanto a la clínica, todos los pacientes se muestran asintomáticos o con sintomatología inespecífica (astenia). Al diagnóstico, el 55% de los pacientes presentaban anemia con hemoglobina media de 11 mg/dl (siendo el valor mínimo de 8 mg/dl) y el 33% asociaban ferropenia. De los 67 pacientes a los que se ha realizado el estudio genético de alfa-talasemia, 28 presentan alguna mutación (prevalencia del 41.79%). Todas las mutaciones encontradas han sido por delección de 3.7 Kb, el 53% en heterocigosis (talasemia silente) mientras que el 46% en homocigosis (rasgo talasémico). En cuanto al tratamiento, el 75% de los pacientes no ha precisado terapia alguna, mientras que el 24% ha recibido feroterapia y el 3% tratamiento con folato. Ningún paciente ha precisado transfusiones ni otros tratamientos.

Conclusiones: En nuestro medio sólo hemos encontrado pacientes con 1-2 alelos mutados, asintomáticos o con clínica leve y sin necesidad de tratamiento agresivo, ninguno con enfermedad grave. La mayoría de las mutaciones de uno o dos genes alfa no tienen repercusión clínica y no necesitan tratamiento, siendo su único interés de estudio para el consejo genético. Con los datos obtenidos de nuestra muestra de pacientes, parece poco probable que en nuestro entorno la detección de alfa talasemia en el screening neonatal pueda suponer un gran rendimiento coste-beneficio.

PREMIO MEJOR COMUNICACIÓN

UNA DÉCADA DE ARTRITIS EN LACTANTES: REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA. **A. Ibarrola Vidaurre, O. Martínez-Múgica Barbosa, M. Olabarri García, O. Zubiaur Alonso, S. Martínez Ruiz, N. Martínez Ezquerro, M^aT. Labayru Echeverría.** *Plan-ta de Lactantes. Hospital Universitario de Cruces.*

Antecedentes y objetivos: La artritis es una patología prevalente en los niños y una causa

frecuente de morbilidad; por lo que es necesario optimizar nuestros recursos diagnósticos para mejorar su manejo.

Método: Estudio descriptivo transversal en menores de 24 meses ingresados en la planta de hospitalización de nuestro centro en dos periodos de 5 años (2003-2007 y 2008-2012) por sospecha de artritis. Analizaremos la epidemiología, sintomatología, posibles desencadenantes, parámetros analíticos y microbiológicos, pruebas de imagen y días de ingreso, tratamiento recibido así como la evolución de los pacientes.

Resultados: Durante la última década ingresaron 190 pacientes con sospecha de artritis, de los cuales el 51% fueron varones y el 49% mujeres. La mediana de edad fue 14 meses (rango 1-24 meses). Los meses de mayor incidencia fueron Marzo, Octubre y Noviembre. La estancia media de hospitalización durante el primer quinquenio fue de 10,3 días, habiéndose reducido a 7,1 en los siguientes 5 años. Las articulaciones más frecuentemente afectas fueron rodilla (25%), tobillo (15%), hombro (15%) y cadera (13%). La principal manifestación clínica fue el dolor y la tumefacción; y más de la mitad de los pacientes presentaron fiebre. El proceso intercurrente más frecuente fue la infección respiratoria de vías superiores. Se objetivó derrame en 43% de los pacientes, realizándose 34 punciones articulares, todas con cultivos negativos. Las alteraciones analíticas más frecuentes fueron leucocitosis y VSG elevada. Tan sólo el 8% de las serologías fueron positivas, predominando agentes víricos sobre bacterianos. Tan sólo 7 hemocultivos fueron positivos (siendo el streptococo pyogenes el microorganismo más prevalente). En cuanto a las pruebas de imagen, la Rx simple fue la más utilizada, sin embargo la gammagrafía parece tener una sensibilidad diagnóstica mayor. Todos los pacientes recibieron tratamiento antiinflamatorio y el 89% además recibió tratamiento antibiótico intravenoso, completando la pauta oral en domicilio. En la mayoría de los casos se alcanzó una remisión completa de los síntomas.

Conclusiones: La artritis es cada vez más prevalente en niños de cualquier edad y conlleva un riesgo aumentado de morbilidad.

El diagnóstico precoz basado en la clínica y apoyado en pruebas complementarias correctamente seleccionadas, nos permitirá optimizar su tratamiento, evitando complicaciones futuras.

ATAXIA POR DÉFICIT DE VITAMINA E: UNA PATOLOGÍA A TENER EN CUENTA EN LA POBLACIÓN SAHARAUI. **M. Olabarri García, Y. Acedo Alonso, N. Olabarrieta Hoyos, M.J. Martínez González, A. García Ribes, J. Pérez Bascarán.** *Neuropediatría. H. U. Cruces. Barakaldo. Bizkaia.*

Introducción: La ataxia por déficit de vitamina E (AVED) es una enfermedad neurodegenerativa que pertenece a las ataxias hereditarias. Está causada por mutaciones en el gen que codifica para la proteína transferidora de alfa-tocoferol (TTPA; 8q13). Se caracteriza por ser una ataxia espinocerebelosa progresiva, pérdida de propiocepción y arreflexia. Aunque no se conoce la prevalencia global, se estima que sea de 1/300.000 y se trata la segunda ataxia cerebelosa hereditaria más prevalente en el norte de África; en la población marroquí, más concretamente, representa el 20% de las ataxias Friedrich-like. La sospecha clínica es fundamental para el diagnóstico seguido de una exploración neurológica completa y determinación de vitamina E en plasma con la exclusión de problemas de malabsorción. El tratamiento consiste en la administración diaria de por vida de dosis altas de vitamina E. Si el tratamiento es precoz, algunos síntomas pueden ser reversibles. A pesar del tratamiento, con frecuencia el pronóstico es desfavorable, necesitando una silla de ruedas entre los 8 y los 20 años de edad.

Casos clínicos: Presentamos dos casos de niños procedentes del Sahara que son derivados a la consulta de neuropediatría de nuestro hospital por alteración de la marcha.

Caso 1: Niño de 8 años, en acogida en nuestro país durante los meses de verano. La familia de acogida refiere una torpeza al caminar y al subir y bajar escaleras, junto con caídas frecuentes. A la exploración presenta

una hiperlordosis marcada, marcha atáxica, Romberg positivo con baile tendinoso, dismetría, ROT rotulianos y aquileos abolidos y una disminución de la sensibilidad por debajo de la rodilla. Refieren que varios familiares de la rama paterna están diagnosticados de Ataxia de Friedrich. Ante la sospecha clínica de encontrarse ante la misma patología, se realiza estudio del gen de la frataxina con resultado negativo. Se amplía estudio de ataxia crónica, objetivándose un déficit selectivo de vitamina E con perfil lipídico normal. Ante la sospecha de AVED se inicia tratamiento con vitamina E a dosis elevadas. Se solicita, así mismo el estudio genético, no encontrándose mutaciones en el gen TTPA en las secuencias estudiadas. Presenta mejoría clínica evolutiva, siendo la Escala Internacional de Ataxia de 34/100 al inicio del tratamiento y de 27/100 un año después, tras haberse normalizado los niveles de dicha vitamina.

Caso 2: Niña de 9 años, también en acogida en nuestro país. Refieren que en los últimos 3 años la notan más torpe y con caídas frecuentes. En la consulta presenta una marcha inestable, de similares características al caso previo. Como antecedente familiar destacaba una tía con clínica de ataxia crónica y déficit de vitamina E. Se solicitaron niveles de vitamina E en plasma que fueron indetectables, por lo que ante la sospecha clínica se inició tratamiento como en el caso anterior. Un año después, en el siguiente control clínico, impresionaba de mejoría.

Conclusiones: La AVED es una patología neurodegenerativa poco frecuente en la población general. Sin embargo, debido a la alta prevalencia en pacientes procedentes del norte de África, más concretamente en la población saharauí, debe aumentar nuestro nivel de sospecha dada la importancia de iniciar el tratamiento sustitutivo de forma precoz.

CISTINURIA: ¿HEMOS AVANZADO EN SU MANEJO? **M. Mendizabal Diez, A. González Benavides, M. Martínez Merino, I. Vaquero Iñigo, N. González Temprano, A. Iceta Lizarraga, I. Nadal Lizabe.** *Nefrología Pediátrica. Complejo Hospitalario de Navarra.*

Introducción. La cistinuria es una tubulopatía de origen genético responsable de la formación de litiasis renal, con una prevalencia de 1/20.000 nacimientos. Causa el 1-2% del total de cálculos, si bien este porcentaje se eleva hasta alcanzar un 5-8% en la población pediátrica.

Método. Revisión retrospectiva de 2 casos de cistinuria diagnosticados en nuestro centro en los últimos 2 años.

Caso 1: Niña de 14 meses que sufre dos infecciones urinarias febriles consecutivas, ambas con urocultivo positivo para *Proteus Vulgaris*. Durante su ingreso se realiza ecografía abdominal que muestra litiasis renal bilateral tipo coraliforme. Se envía muestra de orina a centro de referencia para estudio de aminoaciduria, que muestra niveles elevados de cistina, ornitina, lisina y arginina en orina. Se indica iniciar tratamiento con citrato potásico, tiopronina, dieta pobre en sal y rica en líquidos, pero la madre rechaza el uso de tiopronina por sus efectos adversos. De acuerdo con los servicios de Nefrología Infantil, Cirugía Pediátrica y Urología se recomienda la litotricia extracorpórea para el manejo de las litiasis pero no se realiza por decisión materna. Actualmente, la paciente se encuentra asintomática, con función renal conservada y persistencia de litiasis coraliforme bilateral.

Caso 2: Niño de 2 años enviado a Consulta de Nefrourología por presentar varios episodios de disuria y polaquiuria sin fiebre, con componente de hematuria, tratado con antibiótico en varias ocasiones. Los urocultivos realizados han sido negativos. La función renal es normal. En el sedimento de orina se visualizan leucocitos, hematíes y cristales de cistina. Se realiza ecografía abdominal que muestra varias formaciones litiasicas en riñón derecho y vejiga. Se recoge orina para estudio de aminoaciduria en centro de referencia que muestra niveles elevados de cistina, lisina y arginina y se inicia tratamiento médico conservador.

Conclusiones. A pesar de tener un mayor conocimiento sobre la base genética y molecular de la cistinuria, los avances en su manejo no han prosperado al mismo ritmo. El tratamiento médico conservador puede mantener la enfermedad estable, pero la aparición de

litiasis de cistina ensombrece su manejo. Incluso perteneciendo a un centro de referencia en litotricia pediátrica, ésta no se ha mostrado tan exitosa como con otro tipo de cálculos, y el tratamiento médico no es suficiente para evitar su recurrencia. Debido al difícil cumplimiento del tratamiento y la poca efectividad de éste una vez desarrollados los cálculos, el manejo de la cistinuria sigue siendo un reto para el clínico.

¿DEFICIENCIA SEVERA DE VITAMINA D? **M. Lambarri Izaguirre, N. Portillo Nájera, Y. Acedo Alonso, E. Martínez Cuevas, L.M García Blanco, G. Grau Bolado, J. Gil Antón y N. Martínez Ezquerria.**

Lactante de 1 mes y 12 días de vida que ingresó en UCIP por convulsiones. Familia procedente de Sierra Leona, de raza negra y sin consanguinidad. Lactante sin antecedentes de interés y con lactancia materna exclusiva. Consultaron en Urgencias por episodios de hipertonia generalizada y desviación de la mirada en las 24 horas previas sin otra sintomatología. Se realizó una analítica básica y un TC cerebral que fueron normales. Se amplió entonces el estudio analítico inicial objetivándose hipocalcemia severa e hiperfosfatemia con magnesio en el límite bajo de la normalidad. Ingresó en UCIP donde se inició el tratamiento con gluconato cálcico iv al 10% y calcitriol oral (1,25D). A las 24 horas del ingreso, tras la normalización analítica con remisión clínica, fue trasladado a planta de hospitalización donde se mantuvo el mismo

tratamiento vía oral asociándose colecalciferol (25D) tras la confirmación de niveles indetectables en el niño y su madre. (Tabla I)

El diagnóstico diferencial de una hipocalcemia neonatal tardía debe incluir hipoparatiroidismo, pseudohipoparatiroidismo y raquitismo carencial. La raza, edad y alimentación de este lactante sugieren como primera posibilidad etiológica la carencial aunque la hipocalcemia e hiperfosforemia concuerdan con el perfil habitual del hipo o pseudohipoparatiroidismo. La PTH ligeramente elevada creemos era insuficiente para la grave y mantenida carencia de vitamina D. Esto añadido a la falta de sensibilidad del riñón aún inmaduro a la PTH explicaría el perfil analítico poco habitual encontrado. Tras el diagnóstico se indicó suplementación con calcio y vitamina D en la madre y en la hermana de dos años de edad y alérgica a las proteínas de la leche de vaca. Esta última añadía al factor de riesgo racial una dieta con exclusión total de lácteos. Se constató en su caso una deficiencia severa de vitamina D sin repercusión clínica a pesar de un franco hiperparatiroidismo secundario compensatorio.

Comentarios:

- Una posible hipocalcemia debe considerarse siempre ante un cuadro convulsivo.
- Ante la hipocalcemia del neonato y lactante pequeño debemos valorar la coexistencia de varios factores etiológicos.
- Las madres de raza negra o de cultura musulmana presentan un riesgo incrementado de deficiencia de vitamina D con importante repercusión potencial en su descendencia.

TABLA I.

	Ca iónico mmol/L	Fosfato mg/dL	Mg mg/dL	PTH i pg/mL	25D ng/mL	Tratamiento
Ingreso	0.59	8.3	1.65	116	<4	Calcio 1,25D 25D
12 h	0.9	7.6	2.20			
36 h	1	7.2	2.13			
5 días	1.17	8.7	2.08	54.6	<7	Calcio 25D
7 días	1.2	8.5	2.3			
12 días	1.34	8	2.07	26.7	15.8	
2 meses	1.31	6.8	2.12	41	47.1	

DIVERTÍCULO DE VENTRÍCULO DERECHO DE DIAGNÓSTICO PRENATAL: A PROPÓSITO DE DOS CASOS. **N. Ulibarrena Ascarza, P. Martínez Olorón, C. Romero Ibarra, J.M. Galdeano Miranda, F. Gallinas Victoriano, E. Burguete Archel, A. Galindo Izquierdo.**

Introducción: El divertículo cardiaco congénito es una anomalía cardiaca rara y su detección prenatal es infrecuente. En la literatura hay publicados menos de 200 casos y sólo 30 de ellos afectan al ventrículo derecho (VD). Menos del 10% asocian otro defecto cardiaco.

Material y métodos: Presentamos dos casos de divertículos en ventrículo derecho diagnosticados en nuestro hospital en época prenatal. El primero está asociado a una comunicación interventricular (CIV) perimembranosa amplia, y el segundo caso no asocia otros defectos cardiacos.

Resultados: **Caso 1:** En ecografía prenatal de un feto de 31 semanas se detecta una CIV perimembranosa amplia asociada a un defecto tipo *outpouching* en la pared lateral del VD, que por sus características (pared gruesa y contracción en sístole) parece tratarse de un divertículo. No existen otras malformaciones asociadas. El embarazo cursa sin incidencias hasta su finalización. Al nacimiento, el recién nacido no presenta soplos significativos ni signos de insuficiencia cardiaca y mantiene constantes adecuadas. El ECG muestra un eje derecho y morfología BIRD. Presenta cardiomegalia radiológica a expensas de un VD prominente. La ecocardiografía postnatal evidencia el gran divertículo en la pared lateral del VD y de un tamaño semejante a él, y una CIV perimembranosa amplia. La RMN confirma los hallazgos descritos. Al mes y medio de vida presenta soplo de escape en mesocardio, con taquicardia, taquipnea, hepatomegalia y estancamiento ponderal. Inicialmente se pauta tratamiento médico descongestivo y posteriormente, con tres meses de vida, se interviene cerrando la CIV. El divertículo no se reseca porque tiene una contractibilidad sincrónica con el resto del VD y contribuye a su función.

En la actualidad tiene dos años de vida, está asintomático y con buena ganancia ponderal.

Caso 2: En la ecografía prenatal de un feto de 34 semanas se detecta un defecto tipo *outpouching* en la pared del VD de iguales características que en el caso 1 (pared gruesa y contracción sincrónica). No otros defectos cardiacos ni malformaciones asociadas. El embarazo cursa sin incidencias. Al nacimiento, la recién nacida no presenta hallazgos patológicos a la exploración física y está asintomática. El ECG muestra un eje derecho sin otras alteraciones. La ecocardiografía postnatal evidencia el gran divertículo con boca de entrada de 1 cm al VD. Por el momento no se han realizado otras pruebas de imagen. Al mes y medio de vida permanece asintomática.

Conclusiones:

- El divertículo congénito es un defecto poco frecuente. En ocasiones está asociado a otras malformaciones cardiacas, que pueden ser las responsables de la clínica y el pronóstico.
- Normalmente cursa de forma asintomática, sólo se reseca quirúrgicamente en caso de que tenga un movimiento paradójico en sístole para evitar fenómenos trombóticos.

SÍNDROME DE HUESO HAMBRIENTO: DE LA NECESIDAD DE SU CONOCIMIENTO A LA COMPLEJIDAD DE SU MANEJO. **E. Martínez Cuevas, O. Zubiaur Alonso, A. López Díaz, M. Lambarri Izaguirre, R. Adán Pedroso, A. Urberuaga Pascual, A. Romero Candell, G. Grau Bolado.**

El hueso es el principal depósito de calcio del organismo, situaciones que supongan su depleción pueden conllevar la aparición de un Síndrome de Hueso Hambriento (SHH) una vez restablecida la homeostasis del metabolismo fosforo-cálcico. Presentamos dos casos de diferente etiología que desarrollaron un importante y mantenido SHH.

Caso 1. Niño de 13 años ingresado por cólico renal en el que se constata hipercalcemia (calcio 16 mg/dl) con niveles de PTH elevados. En estudio gammagráfico se confirmó hiperparatiroidismo primario secundario a adenoma paratiroideo. En el estudio de imagen óseo se objetivaron lesiones líticas de características benignas (quistes pardos).

Se realizó exéresis quirúrgica del adenoma paratiroideo con normalización de las cifras de PTH. En el posoperatorio inmediato se objetivó hipocalcemia precisando aportes elevados de calcio intravenoso y calcitriol oral a pesar de lo cual al noveno día de la cirugía nuevamente el paciente presentó hipocalcemia sintomática (parestias) e hipomagnesemia. Desde ese momento hasta la actualidad precisa aporte oral de calcio a altas dosis y mantiene la necesidad de calcitriol a pesar de la normalización de las cifras de PTH.

Caso 2. Niña de 13 años que ingresa por sospecha de leucemia con datos de síndrome de lisis tumoral e hipercalcemia severa (20,4 mg/dl) con niveles de PTH y vitamina D normales. Se inició el tratamiento específico de las alteraciones metabólicas descritas y en el caso de la hipercalcemia tratamiento con ácido zoletrónico y calcitonina. En el estudio de imagen óseo se objetivaron lesiones líticas. Posteriormente, a partir del cuarto día de ingreso se establecen hipocalcemia, hipomagnesemia e hipofosforemia asintomáticas pero de difícil control. Para mantener la calcemia se precisaron aportes elevados de calcio intravenoso, junto al aporte de fosfato monosódico y magnesio. A las tres semanas del ingreso se da de alta de la planta de hospitalización de Oncología manteniéndose desde entonces tratamiento oral a dosis máxima de calcio elemento.

Conclusiones: El SHH es una entidad clínica poco frecuente pero potencialmente grave en aquellas formas severas secundarias a una reabsorción ósea extrema. Es necesario su conocimiento para el manejo adecuado de aquellas situaciones de desequilibrio del metabolismo del calcio que afectan de forma importante los depósitos óseos. El reconocimiento de esta entidad es de especial interés en los niños sobretodo en las etapas de crecimiento máximo.

ENFERMEDADES RARAS. A PROPÓSITO DE DOS CASOS. **I. Naberan, A. Amezcua, R. Urabayen, N. Ulibarrena, J. Esparza, S. Moreno, N. Clerigué, E. Ispizua Mendivil, J. Molina.** *Oncohematología pediátrica. Servicio de Pediatría Complejo Hospitalario de Navarra.*

Introducción: Una enfermedad rara es, según la Unión Europea, aquella que afecta a menos de 5 de cada 10 000 individuos, es decir, a menos del 0,05 % de la población, y la cual requiere de esfuerzos especiales unificados para poder llegar a un diagnóstico precoz y un adecuado tratamiento.

Presentamos dos casos de enfermedades raras diagnosticadas este año en el servicio de pediatría

Caso 1: Recién nacido a término de 8 horas de vida que ingresa en la unidad neonatal por Petequias generalizadas. No presenta riesgo infeccioso y se valora probable trombopenia en la madre durante el embarazo. La exploración física es normal exceptuando las Petequias, No hepatoesplenomegalia ni malformaciones aparentes. Analítica al ingreso muestra trombopenia severa (38.000 plaquetas), con resto de parámetros analíticos normales. Se amplía estudio, realizándose pruebas de coagulación que son normales, estudio en la madre (Antígeno y Anticuerpos plaquetares) y en el niño (Anticuerpo plaquetar) para descartar problemas de alo o autoinmunidad y diversos estudios para descartar una causa infecciosa siendo todos los resultados negativos. Se completa estudio con medulograma, que resulta normal, orientando al diagnóstico de trombopenia periférica. No mejoría de trombopenia tras ciclos de corticoides y gammaglobulinas. El cuadro se acompaña de sangrado en deposiciones macro y microscópico. Al mes y medio, se remite a consulta de oncohemtología, se aprecian Petequias generalizadas y dermatitis. En la analítica destaca trombopenia con plaquetas de pequeño tamaño. Se amplía estudio de trombopenia neonatal grave con estudio de inmunidad en el que se aprecia déficit parcial de linfocitos T 8 y de inmunoglobulinas. Ante la sospecha de Síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS) se realiza estudio genético y se confirma que el paciente es portador de la mutación c.424C>T del gen WAS. Actualmente a los 2 meses del diagnóstico está a la espera de Trasplante de progenitores hematopoyéticos

Caso 2: Lactante de 6 meses y medio que acude al servicio de urgencias derivada del centro de salud por haberse detectado en la revisión una palidez cutánea con hepatoesplenomegalia y sensación de enfermedad. Su pediatra realiza

analítica general que pone de manifiesto una anemia y trombopenia importante por lo que ingresa para estudio. En la exploración física destaca un aceptable estado general con palidez de piel y escleras junto con frente prominente con acabalgamiento de hueso frontal, e intensa hepatoesplenomegalia. La analítica repetida confirma anemia y trombopenia. Se realiza radiología de cráneo y tórax que impresiona de hueso muy blanco. Se realizan aspirado de medula ósea y biopsia ósea, siendo el informe de medula normal sin infiltración blástica con aumento de osteoblastos Se realiza estudio radiológico de todo el esqueleto, siendo las imágenes compatibles con osteopetrosis y la analítica complementaria de bioquímica y serologías que son negativas. En sangre periférica destacan células inmaduras sin apreciarse células leucémicas. No hay antecedentes familiares destacables, siendo la hermana mayor sana. Se realiza estudio genético que en el que se identifica mutación en heterocigosis de p. Q126X en la posición 376 (c.376C>T) del exón 4 del gen. Se confirma Osteopetrosis Maligna en su forma autosómica recesiva. El estudio a los padres muestra en ambos la misma alteración genética Se realiza resonancia magnética que muestra moderada hidrocefalia que afecta a tercer ventrículo y ventrículos laterales con signos de edema transependimario a nivel frontal y potenciales auditivos y visuales que son normales. Actualmente la paciente ha sido sometida a un trasplante alogénico idéntico no emparentado idéntico

Conclusión: El WAS y la osteopetrosis maligna son dos enfermedades raras con una incidencia de 4-10/millón de nacidos vivos y 1/200.000 recién nacidos respectivamente. Destacar el inicio y diagnóstico precoz de estas enfermedades, conocer la elevada mortalidad que tienen y que ante la ausencia de tratamiento curativo el trasplante de progenitores hematopoyéticos puede salvar la vida.

ESOFAGITIS EOSINOFÍLICA: NUESTRA EXPERIENCIA.

J.L. Ramos Garcia, A. Urbistondo Galarraga, J. Garay Manrique, J. Eizaguirre Arocena, E. Lasa Luances, I. Eizaguirre Sexmilo. *Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Donostia. Servicio de Pediatría. Hospital Univer-*

sitario Donostia. Unidad de Gastroenterología Infantil. Unidad de Alergología Infantil.

Antecedentes: La esofagitis eosinofílica se caracteriza por una inflamación crónica del esófago junto con una importante infiltración de eosinófilos. En los últimos años se han producido un llamativo aumento de su incidencia, probablemente por un mejor diagnóstico diferencial respecto a la enfermedad por reflujo gastroesofágico y un mejor conocimiento de esta patología.

Objetivo: Dar a conocer nuestra experiencia en el diagnóstico de esta entidad.

Método: Estudio retrospectivo desde enero de 2011 a Mayo de 2013. Se diagnosticaron un total de 29 pacientes, 23 varones y 6 mujeres. La edad media al diagnóstico fue 7,7 años. Los síntomas de presentación más frecuentes fueron disfagia e impactación alimentaria. 18 pacientes tenían estudios de alergia alimentaria positivos y 5 presentaban atopía. En el estudio anatomopatológico el infiltrado de eosinófilos superior a 15 por campo de gran aumento se halló en 20 pacientes. Todos los pacientes con alergia alimentaria fueron tratados con dieta exenta, 4 pacientes con montelukast y otros cuatro con esteroides sistémicos. La evolución ha sido favorable en 27 pacientes, que permanecen asintomáticos.

Conclusiones:

- La incidencia de esofagitis eosinofílica ha experimentado un aumento de un tiempo a esta parte.
- El diagnóstico es fundamentalmente anatomopatológico y clínico, debiéndose descartar la enfermedad por reflujo gastroesofágico y trastornos motores del esófago.
- Los antecedentes alérgicos son frecuentes y la respuesta clínica a la dieta exenta y antialérgenos favorable.

INSUFICIENCIA CARDIACA SECUNDARIA A MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA CEREBRAL CON DILATACIÓN ANEURISMÁTICA DE LA VENA DE GALENO DIAGNOSTICADA PRENATALMENTE. **A. Elozegi Castellanos, J. Udaondo De soto, A. Miguélez Velasco, M.J. Martínez González, J. Ayala Curiel, J.M. Galdeano Miranda.** *Hospital de Cruces.*

Introducción: La malformación arteriovenosa de la vena de Galeno consiste en una fístula arteriovenosa intracraneal con dilatación aneurismática que drena a la vena prosencefálica media, vena fetal persistente precursora de la vena de Galeno. Supone el 1% de todas las anomalías vasculares intracraneales y el 37% de las lesiones vasculares en la infancia. Estos pacientes pueden manifestar clínica de insuficiencia cardiaca congestiva a pesar de presentar normalidad cardiológica estructural, así como retraso del desarrollo, hidrocefalia, convulsiones y hemorragia cerebral.

Material y método: se presenta el caso de un niño con diagnóstico prenatal en la semana 34 de gestación de malformación aneurismática de la vena de Galeno, que se confirma al nacimiento con angioRM cerebral: malformación tipo coroideo de 3 cm. Durante los primeros 3 días de vida presenta clínica de insuficiencia cardiaca, controlada inicialmente con tratamiento diurético y oxigenoterapia de alto flujo. Al 4º día de vida ante empeoramiento clínico se decide embolización mediante inyección de líquido embolizante ocluyendo 30% del aporte fistuloso con mejoría clínica. A las 48 horas realiza tres episodios convulsivos que ceden con fenobarbital. A los 10 días de vida requiere una 2ª embolización, ocluyendo otras 3 fístulas. Se realizan dos nuevos intentos de embolización a los 2 y 3 meses de vida, sin éxito por problemas de acceso vascular. Se decide 3ª embolización a los 6 meses en otro centro hospitalario, donde durante el postoperatorio presenta un episodio de movimientos tónico-clónicos de extremidades superiores comprobándose en el TAC craneal hidrocefalia y hemorragia intraventricular, por lo que se coloca drenaje externo durante 5 días. Ante la persistencia de episodios convulsivos, se inicia tratamiento anticomicial (ácido valproico). Tras las embolizaciones, se controla la clínica de insuficiencia cardiaca. En RMN se objetiva signos de embolización subtotal de malformación de vena de Galeno con hemorragia diencefálica abierta a ventrículos, así como lesiones isquémicas en ambos hemisferios y se traslada a nuestro hospital. En nuevo control de RMN

se aprecia un discreto aumento del tamaño de los ventrículos, por lo que se decide colocación de derivación ventriculoperitoneal con mejoría clínica neurológica del paciente.

Conclusiones: ante la presencia de clínica de insuficiencia cardiaca congestiva y estudio cardiológico normal, se debe sospechar de lesiones vasculares a otros niveles, por lo que es necesaria una exploración física completa. El método diagnóstico de elección de las malformaciones arteriovenosas es la angiografía, pudiéndose sospechar por ecografía. La insuficiencia cardiaca se puede manejar con tratamiento médico y retrasar la terapia endovascular de embolización hasta los 5 meses, edad en que el procedimiento es más seguro sin aumentar el riesgo de secuelas neurológicas. En caso de presentar insuficiencia cardiaca refractaria a tratamiento médico, se debe proceder a la embolización de forma urgente. El tratamiento de elección es la embolización vía transarterial, ya que esta vía de abordaje ha demostrado obtener mejores resultados sobre la vía transvenosa o transtroncular. La cirugía es poco utilizada por la elevada morbilidad y mortalidad.

HIPERAMONIEMIA EN EL PERIODO NEONATAL.

O. Martínez-Múgica Barbosa, E. Catediano Sainz, A. Rodríguez Serna, A. Montoro Expósito, M^ªC. López Herrera, J. López de Heredia, J. de las Heras Montero, L. Aldámiz-Echevarría Azuara. *Unidad Neonatal. Hospital Universitario Cruces.*

Antecedentes y objetivos: Los trastornos del ciclo de la urea representan un amplio grupo de patologías, generalmente de herencia autosómica recesiva, en los que la clínica viene condicionada por la hiperamoniemia. La forma clásica de presentación ocurre en el periodo neonatal coincidiendo con la introducción de las proteínas de leche de vaca, y cursan con encefalopatía aguda y deterioro neurológico. Aunque el diagnóstico definitivo viene determinado por el patrón de aminoácidos alterados y el estudio genético, debe sospecharse ante todo paciente con clínica neurológica que presente hiperamoniemia con alcalosis

metabólica y gluquemia normal. El tratamiento inicial se basa en eliminar el amonio mediante fármacos quelantes y hemodiafiltración, además de evitar el catabolismo. Posteriormente se debe llevar a cabo una restricción proteica con aporte de suplementos de los aminoácidos esenciales.

Método: Revisión de los errores congénitos del metabolismo que cursan con hiperamoniemia, centrado fundamentalmente en los trastornos del ciclo de la urea a través de 2 casos clínicos. Diagnóstico diferencial y opciones terapéuticas disponibles.

Resultados: **Caso 1:** Recién nacido de 8 días de vida que ingresa por letargia y rechazo de tomas. A su ingreso presenta alcalosis metabólica e hiperamoniemia con electroencefalograma normal. Se inicia tratamiento médico con fenilbutirato, carbamilglutamato y hemodiafiltración durante 8 horas con mejoría clínica y normalización analítica. Con el diagnóstico de Citrulinemia tipo 1 (deficiencia de Argininosuccinico sintetasa) es dado de alta a domicilio, con buena evolución posterior y bajo el seguimiento por el servicio de Metabolismo Infantil.

Caso 2: Recién nacido que ingresa a las 68 horas de vida, trasladado de otro hospital, por hiperamoniemia con alcalosis metabólica, con disminución progresiva del nivel de consciencia, hipertonia y vómitos. A su llegada se inicia tratamiento médico con los mismos fármacos quelantes del amonio que en el caso anterior y se realiza hemodiafiltración, confirmando el diagnóstico de Acidemia Arginino Succínica (deficiencia de Argininsuccinato liasa). Progresivamente se evidencia un empeoramiento neurológico presentando un status convulsivo con inestabilidad hemodinámica y fallo multiorgánico. Dado el mal pronóstico y la mala evolución clínica se procede a una limitación del esfuerzo terapéutico con posterior fallecimiento del paciente.

Conclusiones: Aunque la incidencia individual de los errores congénitos del metabolismo es baja, considerados en su conjunto no son tan infrecuentes. Por ello, el diagnóstico precoz es fundamental para un temprano y adecuado manejo, minimizando así la alta morbilidad asociada a estos trastornos.

CREACIÓN DE UNA RED VIGÍA DE INTOXICACIONES EN ATENCIÓN PRIMARIA. **I. Iturralde Orive¹, S. Mintegi Raso¹, B. Azcunaga Santibañez¹, F.J. Humayor², M.A. Lizarraga Azparren².** ¹Grupo de Trabajo de Intoxicaciones SEUP (GTI-SEUP). ²Sociedad Vasconavarra de Pediatría

En nuestro entorno la exposición de un niño a una sustancia potencialmente tóxica cv supone el 0,3% de los episodios en servicios de urgencias pediátricos hospitalarios (SUPH). En octubre 2008, GTI-SEUP decide la creación de un Observatorio Toxicológico a nivel nacional en el que participen los distintos SUPH a fin de conocer la epidemiología de las intoxicaciones atendidas en los servicios de urgencias pediátricos, su manejo y así poder elaborar y difundir recomendaciones. Tras cuatro años tenemos datos que nos han permitido conocer mejor estas intoxicaciones pero no existen datos epidemiológicos recientes sobre el ámbito extrahospitalario; el GTI-SEUP decide gracias a la colaboración de la SVNP la creación de una herramienta para ayudarnos a conocer cuál es la situación en el medio extrahospitalario; la red vigía de intoxicaciones en Atención Primaria

Objetivos:

Establecimiento de una red vigía de intoxicaciones pediátricas en Atención Primaria que nos permita:

1. Observar tendencias epidemiológicas.
2. Observar tendencias manejo y detectar aspectos susceptibles de mejora.
3. Elaborar y difundir recomendaciones
4. Establecer una comunicación fluida entre medio prehospitalario y hospitalario beneficiosa para la atención global de las intoxicaciones pediátricas.

Material y métodos. Registro descriptivo prospectivo en el que se incluyen todos los pacientes pediátricos atendidos con sospecha de intoxicación en los distintos centros de atención primaria pediátrica adscritos a la red vigía.

- **Método de adhesión:** cada uno de los miembros de la SVNP recibirá una carta informativa proponiéndoles participar en el estudio; si su respuesta es afirmativa, deberá cumplimentar un cuestionario donde se

recogerán diversos aspectos de su centro de trabajo y remitirlo a los coordinadores de la red para su registro

- **Registro de casos:** se creará un registro informatizado donde se incluirán todos los episodios de sospecha de contacto con sustancia potencialmente tóxica atendidos. Este formulario deberá ser formalizado en el momento de la consulta de la intoxicación. El formulario estará disponible en la red siendo de fácil acceso y cumplimentación por los usuarios. Así mismo mensualmente deberán enviar el nº de pacientes atendidos en ese plazo.
- **Análisis y explotación de datos:** todos los datos se introducirán en una base diseñada a tal fin para su análisis mensual por parte de los coordinadores de la red.
- **Comunicación de resultados:** serán presentarán en la SVNP y en el GT intoxicaciones y tendrán una difusión a nivel nacional en los distintos foros pediátricos existentes en la actualidad, tanto a nivel de atención primaria como hospitalario (SEUP, AEP, AEpaP etc.).

¿QUÉ PODEMOS HACER LOS SANITARIOS ANTE LA MUTILACIÓN GENITAL FEMENINA? **S. Esteban López, C. Diez Saez, A. Valladolid Urdanaray, L. Ventades Iglesias, J. Iñaki Gallo, P. Isla Climente.**

La mutilación genital femenina que hasta hace no mucho era algo lejano en nuestras consultas, en los últimos años, al convertirse España en un punto de destino de movimientos migratorios de personas procedentes de países de África subsahariana, es una realidad que ha dejado de ser excepcional, tanto en los diferentes ámbitos donde se atienden a embarazadas y puérperas, como en las consultas de pediatría. La presencia de mujeres y de niñas que presentan o están en riesgo de ser sometidas a ella, cada vez es mayor. Nosotros, los sanitarios pediatras, ocupamos una posición privilegiada en nuestras consultas para abordar el tema, informar sobre las consecuencias físicas y psicológicas, y también legales, y participar en la prevención de la misma. Este

hecho supone un reto para nosotros. Por una parte por el desconocimiento de esta práctica ancestral y nuestra falta de formación y sensibilización hacia el tema y por otra, por la ausencia de un protocolo claro de abordaje en nuestra comunidad. Partiendo de esto, se está realizando un protocolo multidisciplinar para la prevención y actuación ante la mutilación. De la parte sanitaria nos hemos encargado un grupo de pediatras, ginecólogo/as, matronas y trabajadores sociales del Área Local de Bilbao (Comarca Bilbao de Atención Primaria y Hospital Universitario Basurto). En esta comunicación se presenta el marco antropológico y jurídico de la mutilación genital, datos de la población inmigrante en el Área Local de Bilbao, objetivos como sanitarios y actuaciones a realizar en el entorno hospitalario y en el de atención primaria y reflexiones.

EPIDEMIOLOGÍA DE LOS PACIENTES ATENDIDOS POR MOTIVOS PSIQUIÁTRICOS EN URGENCIAS DE PEDIATRÍA. **A. González Benavides, I. Naberán Mardaras, M. Martínez Merino, M. Mendizábal Díez, I. Vaquero Iñigo, M. Zandio Zorrilla, E. Rupérez García, N. Clerigué Arrieta.** *Urgencias de pediatría. Psiquiatría Infantil. Complejo hospitalario de Navarra.*

Objetivos. Describir las características epidemiológicas de los pacientes atendidos en urgencias de pediatría por motivos psiquiátricos en un hospital terciario.

Método. Estudio retrospectivo de los episodios atendidos en urgencias por motivos psiquiátricos durante 6 meses (de enero 2013 a junio de 2013) en pacientes menores de 15 años. Se recogieron las variables: edad, sexo, día y forma de llegada, antecedentes psiquiátricos, estructura familiar, motivo de consulta, diagnóstico codificado por CIE-10, valoración urgente por psiquiatría y destino. Los datos fueron analizados mediante SPSS 20.0

Resultados. Se recogen 60 episodios, correspondientes a 45 pacientes. Esto representa el 0.4% de las urgencias pediátricas de nuestro hospital y el 5% de las correspondientes a pacientes entre 12-15 años. La mediana de edad de los pacientes ha sido 13 años, siendo

63% chicas. Un 44% estaba en seguimiento previo por salud mental y un 27% tomaba alguna medicación previa. En cuanto a la estructura familiar y los antecedentes psiquiátricos, un 30% provienen de familias de padres separados y existía un 42% de antecedentes psiquiátricos familiares. Un 78% venían acompañados por alguno de sus padres, precisando ambulancia un 28%. Los motivos de consulta más frecuentes fueron: ansiedad (28%), intoxicación aguda por sustancias (22%, por alcohol un 15%), intentos autolíticos (15%, 9 episodios correspondientes a 4 pacientes) y alteraciones del comportamiento (agitación, agresividad, comportamiento disruptivo) un 15%. El diagnóstico por CIE-10 más frecuente ha sido trastornos neuróticos, relacionados con el estrés y somatomorfos (35%), seguido de trastornos emocionales o del comportamiento que aparecen habitualmente en la infancia (20%), y trastornos mentales y de comportamiento debidos al consumo de psicotrópicos (22%). Un 62% fueron valorados de forma urgente por psiquiatría y un 27% ingresaron tras la atención en urgencias (7% en la unidad de psiquiatría).

Conclusiones:

- Las urgencias por causas psiquiátricas constituyen una causa frecuente de consulta en pacientes adolescentes.
- Los motivos de consulta más frecuentes fueron ansiedad y consumo de sustancias (fundamentalmente alcohol).
- Los pacientes atendidos por motivos psiquiátricos requieren una alta tasa de ingreso.
- Los pacientes atendidos por intentos autolíticos suelen precisar atenciones posteriores en la urgencia pediátrica por el mismo motivo.

MANEJO DE LA RESPUESTA INMUNE EN EL TRASPLANTE CORNEAL PEDIÁTRICO. **A. Ibarrola Vidaurre, T.X. Lerchundi Plaza, J. Etxebarria Ecenarro, L. Madariaga Domínguez.**

Antecedentes y objetivos: Evaluación del uso de Ciclosporina A sistémica en queratoplastias pediátricas: resultados, influencia y potencial riesgo-beneficio.

Método: Estudio descriptivo retrospectivo en menores de 14 años, que entre 1997 y 2011 recibieron un trasplante corneal en nuestro centro. El tratamiento con Ciclosporina A sistémica se inicia en el momento de la intervención quirúrgica, administrándose a dosis entre 5 y 7 mg/kg/día. La dosificación es regulada en función de los niveles basales (T0), manteniéndose en torno a 100 ng/mL. El resultado del injerto es graduado como transparente, leve opacidad, opacidad completa o fracaso. La nefrotoxicidad aguda es controlada mediante analíticas seriadas, vigilando alteraciones del filtrado glomerular (eGFR) e iónicas, la aparición de proteinuria y la presencia de HTA.

Resultados: Se han realizado 17 trasplantes primarios de córnea en 15 niños durante este periodo de tiempo. Las indicaciones quirúrgicas han sido opacidades congénitas en 8 ojos, 6 pacientes con opacidades adquiridas no traumáticas y 3 por leucomas postraumáticos. Todos ellos han recibido tratamiento sistémico oral con Ciclosporina A desde el momento de la cirugía. La mediana de seguimiento ha sido de 40 meses. La media del valor basal de Ciclosporina A(T0) en el seguimiento de los pacientes a las 2 semanas es 140.14 ng/ml (Desviación Estándar: 46.7), a los 6 meses es 103.5 ng/ml (Desv. Est.: 47.1) y a los 12 meses es de 98.11 ng/ml (Desv. Est.: 37.3). Se ha objetivado transparencia del injerto en el 86,7% de los niños tras el primer año de seguimiento, en el 64,2% tras 2 años y en el 61,6% tras 3 años. Durante los primeros 12 meses de seguimiento en sólo 2 pacientes ha fracasado el trasplante (13.3%). El control de nefrotoxicidad aguda se ha realizado mediante el cálculo del eGFR; siendo la media a las dos semanas de 132.7 (Desv. Est.: 47.3), a los 6 meses de 141.8 (Desv. Est.: 45.4) y al año de 157.6 (Desv. Est.: 38.4). Los efectos secundarios observados son: hirsutismo leve en 7 pacientes, hiperplasia gingival leve en 4 pacientes e insomnio en 1 paciente. No hemos observado alteraciones significativas en la presión arterial ni presencia de proteinuria en nuestros pacientes.

Conclusiones:

- La ciclosporina A parece un tratamiento adecuado para mejorar la viabilidad de los injertos en pacientes pediátricos.

- Su uso es bastante seguro, sin haberse encontrado signos de nefrotoxicidad aguda en nuestra serie; y ha mejorado los resultados en cuanto a viabilidad de la queratoplastia.

REVISIÓN CLÍNICO-EPIDEMIOLOGICA DE LA TEMPORADA 2011-2012 DE ROTAVIRUS. **A. Partidas Perich, M. de las Heras Martin, A. Sierra Picon, S. Devesa Mendez, E. Garrote Llanos, J. Aristegui Fernandez, J. Sanchez la Fuente.** *Sección de Infectología Pediátrica. Hospital Universitario Basurto*

Introducción: La infección por Rotavirus es la causa más frecuente de gastroenteritis aguda (GEA) en la infancia a nivel mundial. En España, produce una alta morbilidad, ocasionando un elevado número de consultas en Atención Primaria, servicios de Urgencia y hospitalizaciones; al año, 1,35 de cada 1000 niños menores de 5 años, ingresa en el hospital debido a una GEA por Rotavirus.

Objetivos: Determinar las características epidemiológicas y clínicas de la temporada de Rotavirus 2011-2012 en un área urbana.

Métodos: Estudio descriptivo de las historias clínicas de los pacientes entre 0 y 5 años, que resultaron positivos para Rotavirus en muestras procedentes de Centros de Salud, Urgencias y planta de hospitalización, entre noviembre de 2011 y abril de 2012, en un área urbana.

Resultados: Se obtuvieron 132 muestras positivas para Rotavirus. De estas, 75 (57%) correspondían a hombres. El grupo etario con mayor afectación fue el de los lactantes con mayor afectación fue el de los lactantes entre 12 y 23 meses (38%), seguido de los lactantes entre 7 y 11 meses (30%). Los meses de mayor prevalencia fueron enero y febrero de 2012 (47% y 18%). Un 42% de los niños acudía a guardería. Un 41% de los lactantes había recibido lactancia materna exclusiva, al menos durante 4 meses, frente a un 30% que no. En 79 pacientes (60%) no constaba si existía ambiente epidémico familiar y sólo 6 (5%) niños estaban correctamente vacunados. En 73 (55%) pacientes no se observaron signos clínicos de deshidratación y 24

(18%) pacientes presentaron deshidratación leve-moderada, siendo predominante en los lactantes entre 7 y 11 meses (75%). De los 6 niños que presentaron deshidratación leve, 4 (67%) tenían niveles de sodio normales y sólo 1 (17%) presentó hipernatremia. De los 16 niños que presentaron deshidratación moderada, 5 (31%) tenían hipernatremia y el resto presentaban valores de sodio normales. De los 5 niños que presentaron deshidratación severa, 4 (80%) tenían hipernatremia y 1 (20%) hiponatremia. Se realizaron 51 analíticas (39%), en 37 (72%) se objetivó un valor de sodio normal, mientras que la alteración más frecuente fue la hipernatremia (20%). Hubo 41 ingresos (31%), evidenciándose la mayor tasa en el grupo de lactantes entre 7-11 meses (39%). La media de estancia hospitalaria fue de 3,12 días.

Conclusiones:

- La infección por Rotavirus es frecuente en nuestro medio, ocasionando un elevado número de procedimientos médicos.
- Hasta un tercio de los pacientes, con resultado positivo para Rotavirus, requirió ingreso hospitalario, predominando el grupo de niños entre 7 y 23 meses.
- A pesar de la alta tasa de asistencia a guardería, tan sólo el 5% de los niños estaba correctamente vacunado; de ellos, sólo 1, vacunado 3 semanas antes con la tercera dosis, requirió ingreso.

ACCÉSIT PREMIO MEJOR COMUNICACIÓN

SEGURIDAD DEL NIÑO HOSPITALIZADO: SISTEMA DE NOTIFICACIÓN Y ANÁLISIS DE INCIDENCIAS. L. Arranz Arana¹, M. Suñol Amilibia², B. Irastorza Larburu³, C. Nuño Echenique⁴, C. Calvo Monge¹, E. Zavala Aizpurua⁵. ¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Cirugía Pediátrica, ³Servicio de Farmacia, ⁴DUE Unidad de Gestión, ⁵Unidad de Calidad. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián.

Introducción y objetivos: Los sistemas de notificación de incidentes sobre Seguridad del Paciente permiten el análisis y estudio de incidencias evitables y su repercusión, asociadas

a la aparición de efectos adversos (EA) y así poder identificar áreas y problemas prioritarios en la seguridad del niño hospitalizado. Se entiende por EA un suceso aleatorio imprevisto que produce daño al paciente o pérdidas materiales o de cualquier tipo y por incidencia un hecho que no descubierto o corregido a tiempo puede implicar problemas para el paciente.

Objetivo: Describir las incidencias, tipo y análisis de los incidentes ocurridos tras la instauración de un sistema de notificación e instaurar acciones de mejora consecuentes.

Métodos: Estudio observacional y descriptivo de incidencias y efectos adversos notificados a través del Comité de Seguridad de Pediatría desde 1/01/2011 hasta 30/09/2013.

Ámbito del estudio: unidades del área de hospitalización pediátrica de un hospital terciario (urgencias, intensivismo pediátrico y neonatal, áreas médico-quirúrgicas de lactantes y escolares). Sujetos de estudio: niños ingresados independientemente del tiempo de hospitalización. Variables analizadas: estacionalidad, registro por estamento profesional, unidad/área de notificación, error de medicación, gravedad, análisis causa /raíz de la incidencia, análisis modal de fallos /efectos, factores contribuyentes.

Resultados: Se han registrado 148 incidencias notificadas. No se ha observado picos estacionales. La notificación por estamentos: DUE 60,8%, médicos 26,3%, otros 12,9%. Incidencias por áreas: CIN 14,1%; UCIP 28,3%; Escolares-Lactantes 35,1%; Onco-Hematología 4,05%, otros 18,45%. Factores contribuyentes: Fármacos/etiquetado 51,35%; Recursos humanos 16,8%; Equipos/dispositivos 9,45%; Identificación 6,08%; Comunicación interprofesional 6,08%; Factores ambientales 4%; otros 5,52. Se ha valorado el efecto adverso sin daño /con daño. Se ha utilizado la herramienta de Análisis modal de Fallos Efectos: 1. Análisis: Causa/Raíz: 4 casos.

Se han realizado acciones de mejora dirigidas a: fármacos, vías de alimentación y farmacoterapia, prescripción, arquitectura y accesos y otros factores de riesgo.

Conclusiones: La administración de medicamentos origina la mayor parte de las

incidencias relacionadas con la seguridad del niño. Se confirma la importancia del análisis de los incidentes y la conveniencia de realizar una vigilancia, con análisis de los indicadores, en relación a la seguridad del niño ingresado como instrumento de prevención que minimice y mitigue los potenciales efectos adversos.

ABORDAJE LAPAROSCÓPICO DE LAS HERNIAS DE MORGAGNI. E. Ruiz Aja, L. Álvarez Martínez, A. Galbarriatu Gutiérrez, L. Medrano Mendez, P. López Alvarez-Buhilla. Servicio de Cirugía Pediátrica, Hospital Universitario de Cruces.

Antecedentes y Objetivos: La hernia retroesternal (Morgagni-Larrey) es un defecto diafragmático anterior que representa menos del 6% del total de las hernias diafragmáticas intervenidas. Generalmente asintomática, su diagnóstico suele ser incidental. La cirugía mínimamente invasiva ha permitido tratar estos defectos de forma segura existiendo diferentes técnicas descritas. Presentamos tres casos con cierre del defecto laparoscópico mediante sutura extracorpórea

Método: Tres niños de 28, 5 y 12 meses, asintomáticos, con diagnóstico incidental de hernia de Morgagni (Rx de tórax), en los que se realiza un acceso laparoscópico, identificación del defecto y cierre (plicatura) mediante puntos sueltos en "U" (ethibond 2/0, aguja EndoClose) introducidos a través de pared abdominal anterior y anudados de forma extracorpórea en tejido celular subcutáneo (Azzie et al.).

Resultados: El postoperatorio cursa sin incidencias en todos los casos, dándose de alta al 2º, 3º y 5º día postoperatorio respectivamente, no objetivándose recidiva en controles radiológicos posteriores.

Conclusiones: El tratamiento laparoscópico de la hernia de Morgagni utilizando puntos de espesor total (a pared abdominal anterior) y anudado extracorpóreo, es un procedimiento seguro, técnicamente sencillo y eficaz. La resección del saco herniario es actualmente un tema sujeto a debate.

SÍNDROME NEFRÓTICO Y ENFERMEDAD CELÍACA, UNA ASOCIACIÓN INUSUAL. **M. Pavía Lafuente, A. Zurutuza Bengoa, T. Intxausti Apraiz, A. Palacios Arroyo, E. Soques Vallejo, A. Cerezo Aguirre, H. Lorenzo Garrido, N. García Pérez.** *Nefrología Infantil. Servicio Pediatría. H.U. Basurto. Bilbao.*

Introducción: La enfermedad celíaca se ha relacionado con diversas enfermedades renales, la más conocida, la Nefropatía Ig A. Existen pocas comunicaciones en la literatura de niños con síndrome nefrótico y enfermedad celíaca. A continuación, presentamos el caso de un paciente con síndrome nefrótico corticodependiente con múltiples recaídas al que se diagnostica una enfermedad celíaca.

Caso clínico: Niño de 5 años diagnosticado de síndrome nefrótico idiopático corticosensible. Durante el primer año presenta tres brotes, por lo que se etiqueta de corticodependiente a dosis altas y recibe tratamiento con ciclofosfamida durante 2 meses (dosis máxima 165 mg/kg). Tras dos meses de finalizar dicho tratamiento tiene nueva recaída, en esta ocasión con corticodependencia a dosis bajas. En los controles analíticos seriados llama la atención la ferropenia mantenida a pesar de tratamiento con hierro oral, sin datos de anemia, microcitosis ni hipocromía. Por este motivo, a pesar de no referir ninguna sintomatología acompañante, se decide realizar despistaje de enfermedad celíaca con resultado positivo de anticuerpos anti-transglutaminasa, anti-gliadina y anti-endomisio. En la biopsia intestinal se evidencia atrofia vellositaria severa (tipo Marsh 3c), con lo que se diagnostica de enfermedad celíaca. En la actualidad, sigue dieta estricta exenta de gluten, no recibe ningún tratamiento para el síndrome nefrótico y no ha vuelto a presentar brotes.

Comentarios: A pesar de los escasos registros de los que disponemos, parece que la asociación de estas dos entidades no es algo fortuito. Ambas presentan una patogenia autoinmune y cierta predisposición genética,

lo que justifica que al permanecer el factor etiológico implicado, persista la actividad de la enfermedad. En la mayoría de casos comunicados, se evidencia la remisión de la proteinuria y el número de brotes coincidiendo con la retirada del gluten de la dieta. Por este motivo, parece conveniente descartar enfermedad celíaca más o menos encubierta en pacientes con nefropatías glomerulares, dada la facilidad para conocer los niveles de anticuerpos. Por otra parte, estaría indicado estar alerta a la aparición de proteinuria en el seguimiento de pacientes celíacos.

REACCIONES DE HIPERSENSIBILIDAD A ANTIBIÓTICOS BETA-LACTÁMICOS EN LA POBLACIÓN PEDIÁTRICA. **J. Vicarregui Olabarrieta¹, E. Tato Eguren¹, A. Zabaleta Rueda¹, N Arruti Oyarzabal².** ¹*Servicio de Pediatría, Sección de Respiratorio y Alergia. Hospital Txagorritxu.* ²*Servicio de Alergología e Inmunología Clínica. Hospital Santiago Apóstol.*

Objetivos: Estimar la prevalencia de las reacciones de hipersensibilidad a antibióticos betalactámicos y describir los hallazgos epidemiológicos, clínicos y diagnósticos en los pacientes pediátricos derivados a la consulta de Respiratorio y Alergia de nuestro servicio con dicha sospecha diagnóstica durante el período 2012-2013.

Método: Estudio descriptivo retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de 29 pacientes con sospecha de hipersensibilidad a antibióticos betalactámicos entre 2012-2013.

Resultados:

- Se estudiaron un total de 29 casos con una edad media de 2,5 años, siendo el 79% de edad igual o menor a los 3 años. El 48,29% fueron mujeres y el 51,71% varones.
- El 44,8% de los pacientes tenían antecedentes personales de atopia.
- En el 80% la clínica se relacionó con la toma de amoxicilina y en el porcentaje restante con la toma de amoxicilina-clavulánico.

- Todos los pacientes presentaron síntomas cutáneos; de ellos un 3,44% (1 paciente) se acompañó además de vómitos y diarrea, otro 3,44% de diarrea e inflamación articular y otro 3,44% únicamente de afectación articular.
- La clínica se presentó en las primeras 24 horas en el 10,34% y en el restante (90,66%) tras el primer día de tratamiento. El tiempo medio de aparición de los síntomas fue entre el 4º y 5º día.
- En todos los pacientes en los que se realizó una IgE específica (24,13%), el resultado fue negativo y la prueba cutánea con el antibiótico supuestamente implicado fue negativa en el 100% de los casos.
- En el 93,10% se descartó una reacción de hipersensibilidad mediante prueba de provocación oral con el antibiótico implicado. Esta prueba fue positiva en 2 de los 29 casos, siendo en ambos casos el antibiótico implicado la amoxicilina y con aparición de la clínica pasadas 24 horas de tratamiento.

Conclusiones:

- La amoxicilina fue el fármaco más frecuentemente implicado en las reacciones adversas a antibióticos betalactámicos.
- La mayoría de las reacciones adversas se manifestaron como cuadros cutáneos que aparecen entre el 4º y 5º día de tratamiento.
- Las pruebas cutáneas fueron negativas en todos los casos y la IgE específica únicamente se solicitó en 7 de los mismos, obteniéndose un resultado negativo. Siendo el 90,66% de las reacciones tardías y al tratarse de reacciones no mediadas por IgE, no parece necesaria la solicitud de ésta para llegar al diagnóstico.
- En la mayor parte de las pruebas de provocación el resultado fue negativo. Sólo un pequeño porcentaje de las mismas resultaron positivas, siendo la amoxicilina el fármaco implicado. La reacción adversa se manifestó pasadas 24 horas de tratamiento por lo que se clasificaron como reacción de hipersensibilidad retardada a amoxicilina.