

## Comunicaciones orales Reunión Científica SVNP Donostia, 17 de marzo de 2017

*Bilera Zientifikoa Euskal  
Herriko Pediatri Elkarte.  
Donosti, 2017ko martxoaren  
17a*

LARINGITIS DE REPETICIÓN EN EL LACTANTE, NO SIEMPRE ES LO QUE PARECE. **A. Rodríguez Quintana<sup>1</sup>, E. Catediano Sainz<sup>1</sup>, S. Sánchez de Antonio<sup>1</sup>, E. Tato Eguren<sup>1</sup>, C. Salado Marín<sup>1</sup>, M. Santiago Burruchaga<sup>2</sup>.** <sup>1</sup>Servicio de Pediatría del Hospital Universitario de Araba (Sede Txagorritxu). OSI Araba. Vitoria-Gasteiz. <sup>2</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cruces. OSI Ezkerraldea-Enkarterri-Cruces. Barakaldo.

La laringitis aguda, de etiología principalmente vírica, es una causa muy prevalente de obstrucción de la vía aérea superior en la infancia. Su sintomatología comprende tos perruna, afonía, estridor y dificultad respiratoria en grado variable. El objetivo fundamental del tratamiento consiste en garantizar la permeabilidad de la vía aérea y su correcta oxigenación y ventilación con las medidas terapéuticas necesarias en función de la severidad del cuadro clínico. Los estudios complementarios no están indicados de forma rutinaria, salvo en casos recidivantes o de evolución tórpida, en los cuales es importante estudiar posibles situaciones subyacentes que requieran tratamiento específico.

Presentamos el caso de un lactante de tres meses de vida, previamente asintomático, que comienza con episodios repetidos en el último mes consistentes en estridor inspiratorio, disfonía, dificultad respiratoria y tos laríngea, con respuesta inmediata a los corticoides orales y adrenalina nebulizada, pero con reaparición del estridor de manera intermitente una vez finalizado el tratamiento. Se ingresa para estudio, con radiografía cervical, de tórax y examen cardiológico sin hallazgos, detectándose una hiperemia vestibular laríngea en la nasofibrolaringoscopia y un reflujo gastroesofágico leve en la pHmetría. Tras iniciar tratamiento con antiseoretos, dada la discordancia entre los hallazgos y los síntomas se realiza estudio fibrobroncoscópico, objetivándose una gran masa subglótica que obstruye más del 75% de la luz bronquial compatible con hemangioma, confirmando unas dimensiones de 4,2 x 6 x 7,4 cm mediante resonancia magnética nuclear. El estudio de extensión resulta normal (ecografía cerebral y abdominal), iniciándose tratamiento urgente con propranolol. Tras dos meses se consigue una reducción signifi-

cativa del tamaño del hemangioma, con una obstrucción menor del 20% de la luz bronquial, desapareciendo los síntomas basales y el número de reagudizaciones.

Los hemangiomas infantiles son los tumores de tejidos blandos más frecuentes en la edad pediátrica. A pesar de su carácter benigno y autolimitado, según su localización y tamaño pueden producir complicaciones. Debido al estrecho calibre de la vía respiratoria en los niños, un hemangioma en fase proliferativa puede provocar una obstrucción severa y precoz de la vía aérea. Por ello, es importante sospecharlo y estudiar aquellas laringitis de evolución tórpida para iniciar a la mayor brevedad posible tratamiento con  $\beta$ -bloqueantes y prevenir así situaciones que puedan comprometer la vida del paciente.

HIPERCALCEMIA COMO HALLAZGO CASUAL EN CONSULTA DE ENDOCRINOLOGÍA INFANTIL. **J. Amasorrain Urrutia, A. Sarasua Miranda, I. Díez López, A. Rodríguez Quintana, M. Laura Arnés Parra, M. Gómez Llanos.** Servicio de Pediatría. HUA. Txagorritxu.

La hipercalcemia se define como una elevación mantenida de la calcemia o del calcio iónico libre. Presenta una homeostasis compleja, dinámica y estrechamente controlada por diferentes hormonas. La sintomatología es muy diversa o totalmente asintomática, siendo el modo de diagnóstico más frecuente la del hallazgo casual en una analítica o por las debidas a sus complicaciones. La causa varía enormemente dependiendo de la edad de presentación y es necesario un estudio para llegar a él.

**Caso clínico:** Niña de 10 años remitida para valoración a consulta de endocrinología infantil por talla baja y adrenarquia precoz. Como antecedentes personales (AP) destaca una exostosis múltiple. Antecedentes familiares (AF), padre con exostosis múltiple. No otros AF de alteración del metabolismo fosfo-cálcico. En el estudio analítico de crecimiento se detecta calcemia total de 12,1 mg/dl (8,4-11). Se completa estudio de hipercalcemia, solicitando calcio total, calcio iónico, fósforo, hormona paratiroidea (PTH), PTHi, fosfatasa alcalina, gasometría

venosa y excreción de calcio/creatinina en orina. Ante la detección de elevación de calcio total e iónico, hipercalciuria (índice excreción calcio/creatinina aumentado) y PTH elevada se valora como primera impresión diagnóstica el hiperparatiroidismo primario. Se solicita una ecografía cervical donde no se consigue una visualización de las paratiroides. A continuación, se realiza un estudio Gammagráfico paratiroideo (MIBI-Tc99m + SPECT-CT) (se adjunta imagen de gammagrafía), detectándose un adenoma paratiroideo. Previo a la intervención se realiza estudio genético de MEN (*Multiple Endocrine Neoplasia*) e hiperparatiroidismo familiar aislado con ambos resultados negativos. Se realiza una paratiroidectomía unilateral, comprobando descenso de la PTH a los 10 minutos de la extirpación. Al alta tratamiento con calcio y vitamina D, estabilizando los valores de calcio en 3 semanas, continuando tratamiento con vitamina D.

**Conclusiones:** La hipercalcemia se presenta con una clínica muy variable, siendo el diagnóstico más frecuente la del hallazgo casual en una analítica. El diagnóstico diferencial viene determinado por los parámetros analíticos tanto sanguíneos como urinarios, completándose en los casos necesarios con pruebas de imagen. El hiperparatiroidismo primario es la consecuencia de una hipersecreción de PTH por las glándulas paratiroides. El adenoma paratiroideo, aunque raro, es la causa más frecuente de hiperparatiroidismo primario en la edad pediátrica. En estos casos se debe descartar la neoplasia endocrina múltiple. El tratamiento depende de la causa, siendo en la mayoría de los casos quirúrgico.

COMPLICACIÓN INTRACRANEAL DE LA OTITIS MEDIA AGUDA. **J. Amasorrain Urrutia, I. Carballares Pérez, A. Rodríguez Quintana, A. Ibarrola Vidaurre, C. de Miguel Sánchez, J.I. Montiano Jorge.** *Servicio de Pediatría. HUA-Txagorritxu. Servicio de Hematología. HUA-Txagorritxu.*

La otitis media aguda (OMA) es una enfermedad frecuente en pediatría. Gracias a su adecuado tratamiento la incidencia de las complicaciones ha disminuido, siendo las intracraneales infrecuentes, pero potencialmente graves. Por ello, ante una infección otorrinolaringológica

(ORL) con evolución tórpida asociando algún síntoma o signo neurológico está altamente justificado realizar pruebas de neuroimagen, en especial la angio-RM. La presencia de trombosis venosa cerebral es indicación de anticoagulación, teniendo como objetivo recanalizar el trombo evitando así su propagación. En la edad infantil el tratamiento es controvertido, siendo un tema de debate en la actualidad.

**Caso clínico:** Paciente varón de 6 años que consulta por fiebre elevada persistente a pesar del tratamiento antibiótico de 3 días de evolución por OMA. Había comenzado con tratamiento antibiótico y corticoide tópico pocas horas antes. Vómitos mucosos intermitentes de 48 h de evolución. A la exploración física se encuentra algo decaído con el estado general conservado. Presenta oído derecho hiperémico con signo del trago positivo y dolor retroauricular intenso. No aparente despegamiento del pabellón, no eritema ni tumefacción retroauricular. Se realiza una analítica sanguínea donde destacamos: PCR: 41,7 mg/L, PCT: 0,46 ng/ml y leucocitosis con neutrofilia. Ante sospecha de OMA complicada con una mastoiditis se decide ingreso para antibioterapia endovenosa. Durante su ingreso presenta cefalea intensa asociando un episodio sincopal, por lo que se decide realizar una TAC que confirma la otomastoiditis derecha y muestra además una trombosis del seno sigmoide ipsilateral. Se realiza EEG que es normal. Ante sospecha de complicación trombotica asociada se decide conjuntamente con ORL, Neurocirugía, Hematología y Pediatría iniciar terapia anticoagulante con heparina sódica IV inicialmente continuando con heparina bajo peso molecular (HBPM). Se realiza estrecha monitorización de la anticoagulación por parte de Hematología, sin describirse complicaciones asociadas al tratamiento. Reingresa a las 72 horas del alta por persistencia de cefalea. Se realiza angio-RM a los 13 días de iniciar la anticoagulación, objetivándose disminución del trombo del seno sigmoide derecho con repermeabilización parcial de la luz venosa. Evolución favorable de la mastoiditis sin precisar intervención quirúrgica. Completa en domicilio tratamiento antibiótico. Se mantiene HBPM durante 3 meses, tras comprobarse normalización de neuroimagen. Estudio de trombofilia negativo.

**Conclusiones:** Ante la evolución tórpida de una infección de área ORL y síntomas neurológicos asociados, está indicada la realización de una prueba de imagen. Existe controversia en la instauración y duración del tratamiento anticoagulante en niños. A la luz de la evidencia científica actual, la anticoagulación parece ser un tratamiento seguro en la edad pediátrica.

TAQUICARDIA PAROXÍSTICA SUPRAVENTRICULAR Y CAMBIOS EN EL SEGMENTO ST. ¿SUGIEREN NECESARIAMENTE ISQUEMIA MIOCÁRDICA? **I. Urriza Ripa, I. Niyubahwe, M. Martínez Merino, J. Fernández Aracama, J. Rodríguez Ozcoidi, P. Martínez Olorón.** *Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona, Navarra.*

**Introducción:** La TPSV es la arritmia más frecuente en pediatría y motivo de urgencia pediátrica. La vía accesoria responsable produce cambios eléctricos típicos (PR corto y onda delta) pero también puede provocar alteraciones en la repolarización que generen confusión.

**Caso clínico:** Paciente de 14 años con síndrome de Wolff-Parkinson-White, acude a Urgencias por episodio de palpitaciones durante la práctica de ejercicio. Asocia dolor torácico opresivo y síntomas de bajo gasto. Realiza maniobras vagales (3 intentos) que no resultan eficaces. En ECG, a los 30 minutos, se detecta que la taquicardia ha cedido, pero se visualiza descenso del segmento ST en cara inferior y lateral, que se normaliza al llegar a urgencias. Ante sospecha de isquemia miocárdica ingresa para monitorización. El paciente se mantiene estable, sin dolor torácico. El estudio ecocardiográfico demuestra contractilidad global y segmentaria adecuadas y las coronarias presentan un origen y recorrido proximal normal. Los ECG seriados son normales. Los niveles de troponinas ascienden hasta 1.000 pg/ml (100 veces los valores normales) a las 15 horas y posteriormente descienden. Se realiza estudio electrofisiológico que demuestra vía accesoria que se ablaciona de forma eficaz. El paciente en la actualidad realiza ejercicio físico sin restricción y está asintomático.

**Conclusiones:**

- Según la literatura, los cambios observados en el segmento ST durante un episodio de

taquicardia supraventricular son frecuentes, inespecíficos y pobres predictores de enfermedad coronaria subyacente.

- El ascenso de niveles de troponinas puede ser un factor de confusión a la hora de interpretar conjuntamente la clínica y el ECG, ya que no está indicado solicitar dicha determinación en un episodio de TPSV. Sin embargo, estudios realizados en pacientes pediátricos refieren que su elevación en la TPSV es frecuente.
- La realización de coronariografía debe ser valorada de forma individualizada.

**OSTEOMIELITIS POR MÚLTIPLES GÉRMENES TRAS CAÍDA EN GRANJA. I. Sánchez Martínez, I. Vaquero Iñigo, L. Díaz Munilla, M. Villarreal Calvo, J. Nogueira López, M. Herranz Aguirre. Complejo Hospitalario de Navarra.**

**Introducción:** La osteomielitis es la inflamación del hueso causada por una infección bacteriana o fúngica, y con menor frecuencia por parásitos o micobacterias.

Generalmente se clasifica en tres tipos teniendo en cuenta su patogenia y evolución: 1) osteomielitis aguda hematógena. Es la forma más frecuente de presentación en la infancia; 2) osteomielitis secundaria a un foco contiguo de infección: después de un traumatismo abierto, herida penetrante, herida postquirúrgica infectada, tras el implante de una prótesis, o secundario a una infección subyacente como celulitis. Esta es una forma menos frecuente de presentación en los niños que la anterior; y 3) osteomielitis secundaria a insuficiencia vascular, proceso muy raro en la infancia.

Las osteomielitis pueden tener una evolución aguda, subaguda o crónica en función de la virulencia del agente infectante y de la respuesta inmunológica del huésped.

A continuación describimos un caso clínico de un paciente de 11 años con osteomielitis por múltiples gérmenes multirresistentes tras fractura abierta de cúbito y radio.

**Caso clínico:** Niño de 11 años que acude a Urgencias por dolor en brazo derecho, tras caída desde una rama mientras jugaba en su granja.

En Urgencias se realiza radiografía donde se objetiva fractura de cúbito y radio, inicialmente tratada de forma conservadora con férula de yeso y antibioterapia por presentar herida en piel. Tras 5 semanas acude a revisión donde tras retirar férula se objetiva herida sobreinfectada, que coincide con foco de fractura, considerándose fractura abierta que requiere limpieza en quirófano tras recogida de muestras óseas donde se aíslan múltiples gérmenes: *E. coli*, *Vitrobacter freundii* y *Enterobacter cloacae* sensibles a meropenem, gentamicina y ciprofloxacino. Ante la sospecha de osteomielitis por gérmenes multirresistentes tras fractura abierta de cúbito y radio se ingresa en planta y se inicia tratamiento con meropenem IV (21 días, se mantiene al alta) y gentamicina IV (que se suspende tras 18 días de tratamiento). Posteriormente se aísla *Enterococo faecium* sensible a vancomicina y linezolid por lo que se añade vancomicina al tratamiento IV (17 días, se mantiene al alta).

Durante el ingreso el paciente permanece afebril, sin dolor y con buen estado general. Se realizan controles analíticos y niveles de vancomicina y gentamicina. Además se realizan curas de la herida con buena evolución, y adecuada consolidación de fractura.

Dado el buen estado general y la estabilidad clínica se da alta a domicilio con hospitalización domiciliaria otras 3 semanas de antibioterapia intravenosa (meropenem+vancomicina) y posteriormente se completa con 3 meses de ciprofloxacino oral.

**Conclusiones:** Un manejo precoz y adecuado de las osteomielitis minimiza las secuelas, principalmente asociadas a los casos con hemocultivo positivo.

La presencia de gérmenes multirresistentes causantes de osteomielitis requiere un tratamiento antibiótico más prolongado. Es importante una historia clínica detallada que incluya el lugar donde ocurre el traumatismo (en este caso, una granja) para tener un alto índice de sospecha de presencia de estos gérmenes.

La hospitalización domiciliaria supone una alternativa muy buena para pacientes estables que requieren completar antibioterapia intravenosa durante varias semanas.

**PROTOCOLO DE ACTUACIÓN ANTE HEMANGIOMAS INFANTILES. MANEJO MULTIDISCIPLINAR Y CONSENSUADO. N. González Temprano, L. Larreina De la Fuente, E. Etxart Lopetegi, D. García Asensio<sup>1</sup>, M.T. Alonso Espinaco<sup>1</sup>, A. Urbistondo Galarraga. Servicio de Cirugía Pediátrica. <sup>1</sup>Servicio de Radiología. Hospital Universitario Donostia.**

**Objetivos:** Durante muchos años, las anomalías vasculares supusieron un reto dada su dificultad diagnóstica y la falta de nomenclatura común. Hoy en día, gracias a la clasificación detallada de las mismas, se ha facilitado tanto su diagnóstico como su manejo terapéutico.

Teniendo en cuenta que el hemangioma infantil es el tumor benigno más frecuente en la infancia, que su diagnóstico diferencial puede ser difícil y que algunos de ellos precisan tratamiento precoz, creemos importante el desarrollo de protocolos multidisciplinarios que faciliten su manejo desde Pediatría de Atención Primaria, pasando por Radiología y Cirugía Pediátrica.

**Material y método:** Presentamos el protocolo de manejo diagnóstico-terapéutico instaurado en nuestro servicio con la colaboración de pediatría extra e intrahospitalaria, radiología y cirugía infantil.

**Resultados:** El protocolo consta de una introducción con información general sobre epidemiología, características clínicas y clasificación de los hemangiomas infantiles. Posteriormente se detallan las características de los hemangiomas de riesgo intermedio y alto, que serían subsidiarios de derivación a cirugía pediátrica para seguimiento estrecho, ampliar estudio con pruebas complementarias o para instaurar tratamiento precoz.

Dentro de las opciones terapéuticas disponibles, se detalla el tratamiento con Propranolol oral, requiriendo instauración progresiva y monitorización de posibles efectos adversos. Como alternativas disponemos de tratamiento tópico o quirúrgico.

**Conclusiones:** Aunque la mayoría de los hemangiomas infantiles no producen complicaciones, algunos de ellos requieren tratamiento precoz para evitar secuelas estético-funcionales y despistaje de síndromes asociados. Es

por ello que creemos imprescindible el manejo multidisciplinar de esta patología con protocolos de actuación consensuados que permitan una actuación rápida y eficaz.

**BEBÉ COLODIÓN, PRESENTACIÓN INICIAL DE LA ICTIOSIS LAMELAR CONGÉNITA. A PROPÓSITO DE UN CASO. A. Lecuona Serrano, M.A. Euba López, I. Martínez Fernández de Pinedo, B. Lodoso Torrecilla, N. Larrinaga Dañoibeitia, M.L. Arnés Parra.** *Hospital Universitario Araba. Vitoria-Gasteiz.*

**Introducción:** El bebé colodión es la forma de presentación de diferentes formas de ictiosis, especialmente de la ictiosis lamelar congénita de herencia autosómica recesiva. Tiene una prevalencia de 1/100.000 y es más frecuente en prematuros o si existe consanguinidad entre los progenitores. Los recién nacidos están envueltos en una membrana tensa, brillante y apergamizada que comprime la piel pudiendo comprometer tanto la respiración como la succión. Suelen aparecer también ectropión y eclabión. La membrana colodión se desprende por completo antes del primer mes de vida dejando al descubierto una piel subyacente de aspecto ictiosico. La barrera epidérmica de estos niños está alterada lo que conlleva un mayor riesgo de infecciones y un aumento de las pérdidas insensibles que pueden dar lugar a deshidratación hipernatrémica e hipotermia. Su manejo inicial deberá realizarse en la Unidad de Neonatología, basado en una monitorización estricta. El tratamiento tópico consiste en una adecuada hidratación de la piel y la aplicación de emolientes, pudiendo asociar retinoides orales en los casos más graves. Precisan seguimiento multidisciplinar para detectar complicaciones a largo plazo como alteraciones oculares, retraso psicomotor, talla baja, intolerancia al calor y déficit auditivo. El pronóstico es variable, pero en la mayoría de los casos la enfermedad se mantiene estable con exacerbaciones periódicas, siendo la esperanza de vida normal.

**Caso clínico:** Recién nacida pretérmino (36+3 semanas), hija de padres consanguíneos que, como antecedente familiar de interés, tiene un primo carnal nacido como bebé colodión,

con diagnóstico de ictiosis congénita autosómica recesiva por mutación del gen TGM 1. A la exploración física, destacaba la existencia de una membrana rígida y gruesa, apergamizada y brillante que cubría toda la superficie corporal, con zonas fisuradas en tronco y pliegues. En la cara, presentaba ectropión bilateral con cierre incompleto de ambos párpados, eclabion y obstrucción parcial del conducto auditivo externo. Al ingreso en la unidad neonatal se ubicó en una incubadora con alto porcentaje de humedad (60%), con monitorización de las constantes vitales y control de peso diario. Valorado conjuntamente con el servicio de dermatología se inició tratamiento tópico con vaselina líquida, emolientes y mupirocina tópica profiláctica en zona de pliegues. Fue valorada también por el servicio de oftalmología que descartó lesiones corneales y se mantuvieron cuidados a base de lágrimas artificiales y pomada epitelizante. Presentó una evolución favorable con desprendimiento progresivo de la membrana y mejoría del ectropión y eclabión, pudiéndose realizar sin incidencias la transición hacia un ambiente seco. No se observaron complicaciones infecciosas y los cultivos de superficie fueron negativos. Recibió alimentación con lactancia mixta por boca y previo al alta directa al pecho con buena ganancia ponderal. Fue dada de alta al mes de vida con seguimiento multidisciplinar por parte de dermatología, oftalmología, neonatología y otorrinolaringología. Durante el seguimiento tras el alta presenta un desarrollo psicomotor normal y valoraciones oftalmológicas seriadas normales. Desde el punto de vista dermatológico, a los 2 meses de vida presenta un empeoramiento de su ictiosis subyacente con aparición de placas hiperqueratóticas en tronco y cara con mejoría significativa tras iniciar tratamiento con acitretino oral, sin presentar efectos secundarios. Está pendiente el estudio genético para filiar la ictiosis subyacente.

**Conclusiones:** El bebé colodión y la ictiosis son entidades poco frecuentes que debemos conocer para establecer un adecuado manejo inicial que mejorará su pronóstico. Precisan de un seguimiento multidisciplinar para valorar la evolución y las complicaciones asociadas. Durante el periodo neonatal se realizará una monitorización estricta debido al riesgo aumen-

tado de sepsis y de trastornos electrolíticos. Los cuidados específicos de la piel están basados en una hidratación adecuada y la aplicación de emolientes, pudiendo asociar retinoides orales en los casos más graves. Se debe ofrecer consejo genético a las familias y apoyo psicológico a los pacientes debido al fuerte impacto que está enfermedad tiene en la calidad de vida.

**NUESTRA EXPERIENCIA ANTE LOS QUISTES DE OVARIO DE DIAGNÓSTICO PRENATAL Y SU MANEJO QUIRÚRGICO. L. Larreina de la Fuente, E. Etxart Lopetegui, N. González Temprano, F. Villalón Ferrero, A. Urbistondo Galarraga.** *Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Donostia.*

**Objetivos:** Los quistes ováricos son los tumores abdominales más frecuentes en fetos de sexo femenino. Entre las posibles complicaciones se encuentran la hemorragia intraquistica y la torsión, siendo necesaria la intervención quirúrgica para evitar la pérdida anexial.

**Material y método:** Estudio retrospectivo descriptivo de las intervenciones realizadas del 2000 a 2016 en las pacientes diagnosticadas prenatalmente de quistes de ovario. Analizamos las ecografías prenatal y postnatales, la indicación quirúrgica, el abordaje y resultados quirúrgicos (aportamos dos vídeos de las cirugías laparoscópicas realizadas) y la evolución posterior.

**Resultados:** Incluimos 6 pacientes con diagnóstico prenatal de quiste de ovario que posteriormente requirieron cirugía. La media de semanas de gestación al momento del diagnóstico es de 32,16 semanas (29-34 semanas). En las ecografías prenatales 5 de los 6 quistes eran complicados, corroborándose postnatalmente la hemorragia intraquistica en todos ellos. En el quiste simple restante, se observó aumento de tamaño en las ecografías postnatales.

Las indicaciones quirúrgicas fueron: quiste mayor de 5 cm, aumento de tamaño o signos de complicación en las ecografías seriadas. Se realizaron 5 cirugías, realizando 2 abordajes laparoscópicos, 3 laparotomías y una PAAF ecoguiada. Intraoperatoriamente, se hallaron 3 autoamputaciones con quiste libre intraabdominal, 1 torsión ovárica sin parénquima viable

y 1 quiste adyacente a ovario torsionado viable que se destechó laparoscópicamente. De los ovarios conservados, 1 de PAAF evacuadora de quiste simple y otro tras detorsión y destechamiento laparoscópico, el seguimiento posterior ha sido favorable con tamaño anexial mantenido y folículos ováricos presentes en ecografías posteriores.

**Conclusiones:** Los quistes de ovario de diagnóstico prenatal requieren un estrecho seguimiento postnatal. Creemos en la importancia de indicar cirugía precoz ante quistes complicados o susceptibles de complicarse, dado que existe una alta tasa de pérdida del ovario afecto.

\*\*\*\*\*

#### PREMIO MEJOR COMUNICACIÓN

PROMOCIÓN DE HÁBITOS DE SALUD MEDIANTE LA APLICACIÓN DEL PROGRAMA DE SALUD "NIÑOS EN MOVIMIENTO": PROYECTO PILOTO.

**L. Herrero García<sup>1</sup>, E. Lizarralde Atristain<sup>1</sup>, A. Ibarra Bastarrika<sup>1</sup>, E. Martínez Peña<sup>2</sup>, J. Arrate Losa<sup>2</sup>, L. Gravina Alfonso<sup>2</sup>.** <sup>1</sup>Unidad de Pediatría, Hospital de Mendara, Mendara, Guipúzcoa. <sup>2</sup>Departamento de Enfermería, Fac. Medicina y Enfermería, Universidad del País Vasco (UPV/EHU). Leioa, Vizcaya.

**Antecedentes y objetivos:** La obesidad infantil constituye un desafío tanto sanitario como social, no solo debido a su elevada prevalencia sino también a las repercusiones orgánicas y psicosociales que produce. Ante su dificultad de abordaje y el fracaso de las pautas nutricionales convencionales de forma aislada, parece necesario un tratamiento con un enfoque global, para lograr disminuir la tasa de obesidad infantil.

El objetivo principal de este estudio fue analizar los cambios en los hábitos de vida (actividad física y alimentación) y en la emocionalidad de niños de 7 a 12 años con obesidad y sobrepeso pertenecientes a nuestra comarca tras la aplicación del programa de salud "Niños en movimiento".

**Método:** Se empleó el programa multidisciplinar "Niños en movimiento" en pacientes de edades comprendidas entre 7 y 12 años con

sobrepeso y obesidad y sus familias. Se trata de una terapia grupal semanal a base de 11 sesiones de 90 minutos cada una, en las que se trabajan los pilares básicos: la actividad física, la alimentación y la emocionalidad.

Se analizaron hábitos de actividad física (test INTA), hábitos alimenticios (test Kidmed), autopercepción corporal (test SIC) y nivel de autoestima (mediante autodefinición por adjetivos) previo y posterior a la intervención. Las variables cuantitativas se analizaron mediante la T-student para muestras relacionadas, las variables categóricas nominales se analizaron mediante la prueba McNemar y las variables categóricas ordinales mediante la prueba de Wilcoxon. El nivel de significación se estableció en  $p < 0,05$ .

**Resultados:** Participaron 25 niños y sus familias. Tras la intervención, los pacientes aumentaron significativamente su nivel de actividad física ( $p < 0,05$ ) al incrementar el número de horas a la semana dedicadas al ejercicio y disminuir del número de horas diarias que permanecían sentados.

La calidad de la dieta de los pacientes mejoró significativamente ( $p < 0,05$ ) tras el programa. La proporción de niños que consumían bollería en el desayuno disminuyó un 31,3%. Además, aumentó un 37,5% el consumo de cereales en el desayuno, un 28,1% el consumo diario de una fruta o zumo natural, un 53,1% el consumo de una segunda fruta diaria y un 34,3% el consumo de más de una verdura al día.

Respecto a la emocionalidad, la autopercepción corporal también mejoró tras la intervención ( $p < 0,01$ ), disminuyendo el número de partes corporales autopercebidas como problemáticas y aumentando la puntuación de la autoevaluación de su propio cuerpo.

**Conclusiones:** La intervención holística a través del programa "Niños en Movimiento" logró cambios significativos en los hábitos de alimentación y actividad física de los niños/as con sobrepeso y obesidad, aumentando también su nivel de autoestima. Aun así, es preciso aumentar el tamaño muestral, además de un seguimiento a largo plazo para obtener resultados concluyentes sobre la efectividad del programa.

\*\*\*\*\*

OSASUN GALDEKETA BATEN ITZULPENA ETA KULTURA-EGOKITZAPENA. **A. Zabala Zapiain, M. Unsain Mancisidor, A. Aldasoro Ruiz, J. Korta Murua.** *Pediatría Zerbitzua. Donostia Unibertsitate Ospitalea. Donostia.*

**Aurrekariak:** Gure egoera soziolingüistikoa kontuan hartuta ezinbestekoa da eguneroko lanean erabiltzen ditugun galdeketa bi hizkuntzetan izatea. Askotan galdeketa horien jatorrizko bertsioa euskara ez den beste hizkuntza batean itzulia, kulturalki egokitu eta balioztatua izan da eta, hortaz, gure hizkuntzan errepikatu beharreko prozesua da euren arteko baliokidetasuna eta zehaztasun zientifikoa bermatu nahi badira.

**Helburua:** Haurtzaroko loadiko patologia- ren baheketan erabiltzen den osasun galdeketa baten erdaratik euskararako itzulpena eta kultura-egokitzapena egitea.

**Materiala eta metodoak:** Literatura zientifikoa oinarrituriko gomendioak jarraituz, lehenik eta behin, ama-hizkuntza euskara zuten bi itzultzaile elebidun desberdinek erdarazko galdeketa itzulpen zuzena egin zuten. Jarraian, bi itzulpenak alderatu eta desberdintasunak identifikatu, eztabaidatu eta adostasun batera iritsi eta gero bi itzulpenen sintesia aurkeztu zuten. Ondoren, ama-hizkuntza erdara zuten beste bi itzultzaile elebidun desberdinek aipatutako sintesiaren alderantzizko itzulpena egin zuten. Gero, bi itzulpen zuzenak, bi itzulpen horien sintesia eta bi alderantzizko itzulpenak hartu eta aztertu ondoren, itzulpen bakar batean bateratu ziren. Amaitzeko, azken itzulpen bateratu hau, euskara irakurtzen eta ulertzen zuten sexu, adin eta hezkuntza maila desberdineko 30 pertsonen osaturiko talde bati posta elektronikoz bidali zitzaion, ulergaitza zen edozein esaldi helarazteko eskatuz.

**Emaitzak:** Itzulpen bateratu bat eskuratze-ko garaian, itzultzaileen arteko desadostasun gramatikalak erraz konpondu ziren eta ez zen kulturalki desberdina izan zitekeen adiera nabarmenik agertu. Aldiz, itzulpen bateratu honen oniritzia eskatzerako orduan, azkenean guztiek erantzun zuten arren, parte-hartzea behin baino gehiagotan sustatu behar izan zen eta jasotako erantzunen artean parte-hartzaileen %15-ak ulermen arazoak adierazitako

esaldia bat bakarria izan zen, non moldaketak egin ziren, gainontzekoak itzulpena hobetzeko iradokizunak izan zirelarik.

**Azalpenak:** Galdeketa baten itzulpena, kultura-egokitzapena eta balioztatzea beste hizkuntza batean erabili ahal izateko baliabideak kontsumitzen dituen prozesua da; baina sistematikoki egiten denean jatorrizko bertioaren neurketa tresna baliokidea lortzea ahalbidetzen du.

HIPOCALCEMIA GRAVE POR PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO. **A. Berridi Etxeberria, M. Letona Luqui, A. Lasa Aranzasti, E. Rezola Arcelus<sup>1</sup>, M. Satrustegi Aritziturri<sup>2</sup>, L. Arranz Arana<sup>2</sup>.** <sup>1</sup>Sección de Urgencias. <sup>2</sup>Unidad de Hospitalización. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián. Guipúzcoa.

**Introducción:** El pseudohipoparatiroidismo es una enfermedad rara (1-9/1.000.000 habitantes) causado por mutaciones en el gen GNAS que codifica la proteína de membrana G estimuladora (GSA), mediadora de la síntesis intracelular de AMPc tras unión de la PTH a receptores de membrana en las células diana. La alteración analítica más significativa es la hipocalcemia y la hiperfosfatemia. La tetania es la manifestación clínica característica, presentándose como espasmos carpopedales, laringoespasma y/o convulsiones. Comunicamos un nuevo caso, diagnosticado en la valoración de un episodio de apnea.

**Caso clínico:** Niña de 3 años asistida en Urgencias por estridor inspiratorio, seguido de apnea y pérdida de conciencia tras ingesta de líquido. Antecedentes de episodios de bronquitis recurrente y epilepsia paterna. Presenta facies redondeada y cuello corto. En Urgencias se constatan dos nuevos episodios de estridor inspiratorio con desaturación marcada. Se plantea el diagnóstico diferencial inicial entre crisis convulsiva, síncope y crup. Destacan los siguientes hallazgos en las pruebas complementarias: ECG, QT prolongado (49 s); EEG, actividad epiléptica generalizada; analítica, hipocalcemia severa (calcio 5,4 mg/dl; calcio iónico 0,65 mmol/L) e hiperfosfatemia (fostato inorgánico 11 mg/dl). Estos hallazgos analíticos (hipocalcemia e

hiperfosfatemia) sugieren como causa etiológica el déficit de función o respuesta a la PTH. En determinaciones posteriores, valores elevados de PTH y normales de vitamina D. Estos resultados orientan el diagnóstico de sospecha de pseudohipoparatiroidismo, apoyado además por las características fenotípicas de la niña, ampliando el estudio a: valoración oftalmológica normal; hipotiroidismo subclínico; disminución de la densidad mineral ósea; calcificaciones en bóveda craneal; pendiente de informe genético. Todo ello es compatible con la sospecha diagnóstica de pseudohipoparatiroidismo.

**Comentarios:** Remarcar la importancia de establecer una relación entre el fenotipo peculiar que presentan estos pacientes con la clínica ligada a la hipocalcemia para llegar al diagnóstico de pseudohipoparatiroidismo y poder realizar un tratamiento precoz, con el objetivo de normalizar la calcemia y evitar mayores secuelas a corto y largo plazo.

\*\*\*\*\*

#### ACCESIT MEJOR COMUNICACIÓN

NIVELES DE VITAMINA D EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA SANA Y FACTORES DE RIESGO EN LA COMARCA GOIERRI-ALTO UROLA-GIPUZKOA. **E. Barduni Cardón<sup>1</sup>, A. Arrospide Elgarresta<sup>2</sup>, M. Galar Senar<sup>3</sup>, J. Mar Medina<sup>2</sup>, L. Castaño González<sup>4</sup>, Grupo Goivide<sup>5</sup>.** <sup>1</sup>Servicio de Pediatría. Hospital de Zumárraga. <sup>2</sup>Unidad de Metodología y Calidad OSI Goierri-Alto Urola. <sup>3</sup>Laboratorio. Hospital de Zumárraga. <sup>4</sup>Servicio de Investigación Cruces. <sup>5</sup>Centros de Atención Primaria de la OSI. Goierri-Alto Urola.

**Introducción y Objetivos:** Distintos estudios epidemiológicos acreditan un estado de deficiencia de vitamina D a nivel mundial. Su determinación es primordial por el resurgimiento de la patología clásica (raquitismo y osteomalasia) y por su implicación en procesos oncológicos, infecciosos, cardiovasculares y autoinmunes. El objetivo de este estudio es conocer los niveles de vitamina D en la población infantil sana de la comarca del Goierri-Alto Urola, de la provincia de Gipuzkoa.

**Población y Métodos:** Se reclutaron 281 niños sanos. Edad media: 9,0 años (3,9-14,9)

atendidos en Atención Primaria, comarca de Goierri-Alto Urola de septiembre/2012 a septiembre/2013. La captación coincidió con los controles en salud a los 4, 6, 10, 14 años de edad. Se obtuvieron datos demográficos, antropométricos, nutricionales y medición sérica de 25-hidroxivitamina D [25(OH) D]. El nivel de 25 OH D se clasificó como deficiente por debajo 20 ng/ml y déficit severo <10 ng/ml. Los datos nutricionales se evaluaron según encuesta dietética de 24 horas comparando las ingestas habituales a los requerimientos medios estimados (EAR) y a las raciones dietéticas recomendadas (RDA). La medición de la 25(OH) D se realizó con inmunoanálisis quimioluminiscente. Para el análisis estadístico se utilizaron los test habituales (Chi-cuadrado-t Student).

**Resultados:** La prevalencia de deficiencia de vitamina D es de 18,1%. Siendo 1,4% de déficit severo. Se observó un déficit del 54% en etnias no caucásicas. En relación a la estacionalidad se observa que en verano-otoño hay un 10% de déficit y en primavera-invierno es en torno al 30%. Hay diferencia significativa con la etnia, la estación del año, fototipo de piel y el tiempo de exposición solar. La asociación con factores como el estadio de Tanner, edad, IMC, actividad deportiva, uso de protector fue menor. Se observó una baja ingesta de calcio, potasio, vitamina D, vitamina E y folatos, así como elevada de proteínas, calorías y grasa.

**Conclusiones:** De la misma manera que a nivel internacional nuestra población infantil presenta una elevada prevalencia de hipovitaminosis D. La etnia, estacionalidad, fototipo de piel y tiempo de exposición solar son factores de riesgo para hipovitaminosis D. Las recomendaciones para la población general siguen siendo unos adecuados estilos de vida al aire libre, con un tiempo de exposición solar exento de protectores solares, así como patrones dietéticos que aseguren una ingesta correcta de vitamina D y calcio.

\*\*\*\*\*

DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA TIPO 1 (GLUT 1): A PROPÓSITO DE UN CASO. **E. Larrea Tamayo<sup>1</sup>, A. Pérez Sáez<sup>1</sup>, M. Imaz Murguiondo<sup>1</sup>, E. Zuazo Zamalloa<sup>1</sup>, A. Arrieta**

**Echeverría<sup>2</sup>, I. Martí<sup>2</sup>.** <sup>1</sup>*Servicio de Pediatría OSI. Goierri-Alto Urola.* <sup>2</sup>*Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Donostia.*

**Introducción:** La deficiencia del transportador de glucosa cerebral tipo 1 (GLUT 1) es una enfermedad hereditaria poco frecuente que consiste en una disminución de la captación cerebral de glucosa, con la consiguiente reducción de sus niveles en el líquido cefalorraquídeo. Su manifestación clínica principal es la encefalopatía epiléptica, asociando con frecuencia retraso del desarrollo psicomotor.

**Caso clínico:** Paciente mujer de 8 meses de edad, sin antecedentes de interés hasta la fecha, cuyos padres consultan telefónicamente con su pediatra por notar a la niña decaída y con sensación de desconexión del medio en las últimas 24 horas, contexto cuadro catarral, afebril, sin otra sintomatología. Se valora presencialmente, llamando la atención que no fija la mirada con ocasionales movimientos clónicos cefálicos, por lo que se deriva a Urgencias donde se realiza analítica sanguínea, ecografía abdominal y cerebral y punción lumbar. Estas pruebas son normales a excepción de la constatación de hipogluorraquia (29 mg/dl) con glucemia 94 mg/dl. Se inicia aciclovir intravenoso y se traslada a hospital de referencia para completar estudios. La paciente se mantiene estable con mejoría clínica y recuperación del contacto visual. No obstante, se observa retraso en el desarrollo psicomotor con una sedestación inestable y dificultad en la coordinación oculomanual, así como estancamiento del crecimiento del perímetro craneal. Se completan estudios con electroencefalograma y resonancia magnética cerebral sin hallazgos patológicos y se repite el estudio del líquido cefalorraquídeo donde se observa de nuevo hipogluorraquia (30 mg/dl), glucemia 86 mg/dl. Ante estos hallazgos clínico-analíticos, se sospecha de un déficit del transportador de glucosa cerebral tipo 1, por lo que se cursa estudio genético y se inicia dieta cetógena.

**Comentarios:** Aunque la manifestación clínica característica del déficit de GLUT 1 es la epilepsia, en la práctica clínica, puede presentarse con sintomatología y severidad variable. En este caso, el episodio de disminución

del nivel de conciencia con hipogluorraquia que propició completar estudios constatándose retraso psicomotor con estancamiento del crecimiento del perímetro cefálico, orientaron al diagnóstico. No obstante, dada su baja prevalencia y variabilidad clínica, es necesario un alto grado de sospecha y seguimiento de aquellos pacientes con clínica neurológica para poder llegar a un diagnóstico correcto.

**SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES: DIAGNÓSTICO A CONSIDERAR ANTE RETRASO PSICOMOTOR GRAVE.** **Z. Ortiz de Zarate Caballero, I. García Albizua, L. Riaño Idiakez, I. Martí Carrera.** *Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián. Guipúzcoa.*

**Introducción:** El síndrome de Aicardi-Goutières es una enfermedad neurodegenerativa de origen genético con herencia autosómica recesiva o dominante, que se caracteriza por presentar sintomatología TORCH-like como encefalopatía grave y progresiva de inicio precoz, microcefalia evolutiva, disfunción piramidal-extrapiramidal, calcificación de los ganglios basales, leucodistrofia, linfocitosis y elevación del interferón alfa LCR y en sangre.

**Caso clínico:** Niño de 9 meses remitido a Neurología Infantil por retraso psicomotor y estancamiento pondoestatural. Primer hijo de padres sanos no consanguíneos. Embarazo controlado de curso normal. Parto sin incidencias. Apgar 9/10. En la exploración a los 9 meses llamaba la atención orejas algo despegadas y de implantación baja, microcefalia y tetraparesia espástica. Entre las pruebas complementarias destacaban: analítica anodina, serologías y estudio metabólico negativos, LCR con elevación de pterinas, cariotipo y CGH array normales, RM cerebral con retraso de la mielinización y TC cerebral con calcificación en los ganglios basales. Ante este último hallazgo, las anomalías en LCR y la clínica se sospecha que pueda tratarse del síndrome de Aicardi-Goutières. Se solicita estudio con los genes relacionados hasta el momento, siendo la alteración de estos negativos. Dada la alta sospecha clínica se mantiene contacto con centro de referencia, que informa del hallazgo de un nuevo gen cuya mutación

se asocia al síndrome (IFIH1), confirmándose dicha alteración en nuestro paciente.

**Comentarios:** El interés del caso radica en el valor de la sospecha clínica a pesar de los negativos resultados iniciales. Así mismo, en la necesidad de evaluar adecuadamente los estudios a realizar dirigidos siempre a confirmar o descartar la sospecha clínica.

**TRATAMIENTO CONSERVADOR DE LA FIMOSIS EN NIÑOS.** **M. Valdivieso Castro, I. Tuduri Limousin, L. Álvarez Martínez, N. Solaeche Prieto, A. Galbarriatu Gutiérrez, F.J. Oliver Llinares.** *Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Cruces.*

**Antecedentes y Objetivos:** La fimosis es uno de los principales motivos de consulta en la edad pediátrica. El tratamiento corticoideo tópico es una alternativa segura, con escasas contraindicaciones y una alta tasa de éxito en muchos pacientes; sin embargo, muchas veces existe una mala utilización.

**Materiales y Métodos:** Estudio prospectivo de pacientes derivados a la consulta de un solo cirujano pediátrico desde su pediatra para tratamiento quirúrgico de la fimosis.

Tras la valoración de estos pacientes en la primera consulta, se indica tratamiento quirúrgico en caso de fimosis cicatricial o prueba terapéutica con corticoides tópicos independientemente de si se había realizado previamente.

El método de aplicación del tratamiento corticoideo tópico (betametasona) consistía en: aplicar la primera semana dos veces al día solo en prepucio y a partir de la segunda semana aplicar y retraer el prepucio mantenido dos veces al día durante un período mínimo de dos meses.

**Resultados:** Se analizan 21 pacientes en un periodo de 30 meses, con una edad media fue de 7 años y 1 mes. Se constata en tres de ellos fimosis cicatricial que es intervenida.

Se ofrece iniciar un primer ciclo de tratamiento corticoideo tópico a 18 pacientes de los cuales aceptan 16. Tras una segunda valoración 15 pacientes han realizado el tratamiento; de los cuales 14 no presentaban fimosis y en uno persistía cierto grado, por lo que se indicó un segundo ciclo exitoso.

De los pacientes derivados a consultas de cirugía pediátrica el 76% inició tratamiento corticoideo tópico inicial con una tasa de éxito de 100%. Tan solo un 24% de los pacientes derivados recibió un tratamiento quirúrgico.

**Conclusiones:** El tratamiento corticoideo tópico es una alternativa segura y eficaz en el tratamiento de la fimosis.

Es fundamental para su correcto funcionamiento mantener el tratamiento por un periodo mínimo de 2 meses y aplicarlo de forma correcta, en niños en que ya se ha retirado el pañal.

Una optimización y refuerzo en su manejo podría aumentar su tasa de éxito a nivel de atención primaria y evitar visitas innecesarias al hospital.

LO QUE DESCONOCEMOS SOBRE LOS OXIUROS.

**A. Urretabizkaia Zubizarreta, O. Larrañaga Alustiza, J.I. Rementería Radigales, F.J. Humayor Yañez, G. Muñoz García, I. Tapia Torrijos.** *Hospital Universitario Basurto.*

**Antecedentes y Objetivos:** La apendicitis aguda es la afección quirúrgica aguda más común en los niños y una causa destacada de morbilidad en la infancia. La apendicitis asociada a parásitos es una entidad poco frecuente pero descrita en la literatura.

A raíz del caso de un niño de 12 años diagnosticado de apendicitis aguda, clínica y ecográficamente, en el que en la anatomía patológica se visualizan oxiuros en la luz apendicular, realizamos una revisión de casos de apendicitis agudas asociadas a presencia de parásitos en el examen microscópico.

**Método:** Estudio retrospectivo descriptivo, por medio de revisión de historias clínicas, de niños menores de 16 años ingresados en el Hospital Universitario Basurto con el diagnóstico de apendicitis aguda y visualización de parásitos en el examen microscópico de la muestra.

**Resultados:** En los últimos 7 años se han intervenido 624 pacientes menores de 16 años con sospecha de apendicitis agudas en nuestro hospital.

En 6 casos (0,96%) se objetivó la presencia de parásitos en la anatomía patológica. La

media de edad de estos pacientes fue de 9,3 años, con edades comprendidas entre 7-12 años. 2 fueron hombres y 4 mujeres. El motivo de consulta de todos ellos fue dolor abdominal y fiebre, acompañado en dos casos de clínica urinaria. Ninguno mostró prurito anal ni otra clínica típica de infección por oxiuros, ni tampoco eosinofilia en la analítica sanguínea. El tiempo medio de estancia hospitalaria tras la apendicectomía fue de 72 horas.

En el examen microscópico se detectaron 5 casos de apendicitis flemonosa (83%), objetivándose presencia de celularidad inflamatoria aguda en capa muscular e hiperplasia linfoide submucosa. Un caso fue descrito como apéndice blanco. Todos ellos mostraron la presencia de *Enterobius vermicularis* en la luz apendicular. No se objetivaron otros parásitos.

**Conclusiones:** La presencia de parásitos en muestras anatomopatológicas de pacientes apendicectomizados de nuestra serie es muy similar a la descrita en la literatura. La presentación clínica y la evolución de estos pacientes es muy similar al resto de apendicitis agudas. *Enterobius vermicularis* ha sido el único parásito aislado. Aunque hayamos detectado la presencia de oxiuros en el estudio anatomopatológico no podemos afirmar que éstos sean los causantes de la inflamación apendicular.

DOS CASOS DE ANEMIA DE FANCONI EN AUSENCIA DE ALTERACIONES HEMATOLÓGICAS. **L. Riaño Idiákez, N. Azurmendi Gundin, M. Olabide Arrondo, C. García Pardos, B. Rocandio Cilveti.** *Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián. Guipúzcoa.*

**Introducción:** La anemia de Fanconi es un síndrome de herencia autosómica recesiva que puede manifestarse: 1) alteraciones físicas típicas con pruebas hematológicas anormales (mayoría de los pacientes); 2) características físicas normales con alteraciones en las pruebas hematológicas; 3) alteraciones físicas y rasgos hematológicos normales. Se han descrito diferentes mutaciones que provocan incapacidad para eliminar radicales libres, produciendo alteraciones en el ADN y, en con-

secuencia, fragilidad cromosómica. A su vez, la apoptosis de los progenitores medulares se encuentra aumentada, lo que puede conducir finalmente a la insuficiencia medular. El interés de los casos que se van a presentar radica en el diagnóstico precoz realizado pese a la ausencia de alteraciones hematológicas.

**Caso clínico:** En los últimos cinco años se han diagnosticado dos casos de anemia de Fanconi en nuestro centro hospitalario; siendo los dos casos en pacientes varones y con una media de edad de 34 meses. Los dos presentaban alteraciones físicas típicas sin presentar alteraciones hematológicas.

En el primer caso el diagnóstico se realizó a los 5 años de edad y destacaba la presencia de ectopia renal izquierda, mano zamba radial bilateral con hipoplasia de ambos pulgares, maldescenso testicular izquierdo, retraso ponderoestatural y ductus arterioso permeable con shunt izquierda derecha y válvula aórtica bicúspide, siendo la analítica anodina.

En el segundo caso, se llegó al diagnóstico a los 8 meses, objetivándose ectopia renal izquierda, hipoplasia de ambos pulgares, sindactilia parcial de segundo-tercer dedo de ambos pies, asimetría de pliegues en extremidades inferiores y glúteos, fallo de medro, facies peculiar y pene de aspecto palmeado. La analítica no mostró alteraciones.

En ambos casos, ante la sospecha de anemia de Fanconi, se realizó test de fragilidad cromosómica, confirmándose el diagnóstico mediante el estudio de grupo de complementación, siendo el resultado positivo a FANC-A en los dos casos.

Tras el diagnóstico, se derivaron al centro de referencia, donde fueron incluidos en un ensayo clínico con terapia génica al no haber familiares HLA compatibles y tener una médula ósea sin alteraciones analíticas en el momento del diagnóstico.

**Comentarios:** Ante la presencia de características físicas compatibles con anemia de Fanconi, la ausencia de alteraciones hematológicas no descarta el diagnóstico por lo que es obligado, lo antes posible, el estudio genético correspondiente con el fin de iniciar lo más precozmente posible el tratamiento y seguimiento estrechos.