

## Reunión SVNP - VI Memorial Profesor Rodríguez Soriano. Iruña-Pamplona. 11 de marzo de 2016

*Juan Rodriguez Soriano  
Irakaslearen VI Memoriala.  
Iruña, 2016ko Martxoak 11*

DEFICIENCIA SELECTIVA DE INMUNOGLOBULINA A. SITUACIÓN ACTUAL. PROTOCOLO DE VACUNACIONES Y ALERTA SANITARIA DE SEGURIDAD EN ESTOS PACIENTES. **M. Bravo Bárcena, N. Salmón Rodríguez, M. Navarro de Prado, M. Larrauri Aguirre, A. Rodríguez Cerezo, F. Salmón Antón.** *Centro de Salud de ARRIGORRIAGA (Bizkaia). OSI Barrualde-Galdakano.*

**Introducción:** El Déficit Selectivo de Inmunoglobulina A (DSIgA) es la inmunodeficiencia primaria más frecuente y también la más infradiagnosticada, caracterizada por una disminución (<7 mg/dl) o ausencia total de IgA en suero. Su incidencia abarca desde 1/142 a 1/18.500. Las manifestaciones más comunes son las infecciones respiratorias recurrentes, intolerancias alimentarias, enfermedad celíaca, infecciones por protozoos, alergias y enfermedades autoinmunes.

La etiología exacta es desconocida pero el déficit de IgA es el resultado del fallo de las células B para madurar y producir IgA. Algunos medicamentos e infecciones pueden causar déficit de IgA adquirido.

Aunque la mayoría de los pacientes son asintomáticos, requieren la optimización del Calendario Vacunal y la apertura de una Alerta Sanitaria de Seguridad, tanto en su Historia Clínica, como a nivel Personal, ante el riesgo de anafilaxia secundaria a una transfusión de sangre/producto sanguíneo si éste contiene IgA.

**Métodos:** Revisión codificados/diagnosticados de Déficit Selectivo IgA, en el Centro de Salud de Arrigorriaga (CIE 10:D80.2).

Búsqueda, por clínica de no codificados/diagnosticados.

**Objetivos:** Optimización Calendario Vacunal. Alerta Sanitaria de Seguridad.

**Intervención:** La intervención en el DSIgA implica:

- El tratamiento de las enfermedades asociadas, de las infecciones recurrentes, y los posibles déficit asociados a un anticuerpo específico y/o a una subclase de IgG.
- La optimización/adecuación de las vacunas a la evidencia científica actual.
- Los asintomáticos no necesitan tratamiento, pero se recomienda: a) poner una alerta de seguridad en su historia clínica; y b) que lle-

ven un dispositivo personal de alerta médica, en prevención una reacción anafiláctica secundaria a una transfusión de sangre/producto sanguíneo si este contiene IgA.

### **Resultados:**

- En el 100% de los casos se puso una alerta de seguridad en la historia clínica.
- No se prescribió dispositivo personal, pero sí se les informó del potencial de presentar una anafilaxia post transfusional.
- En el 89% se precedió a la vacunación frente al neumococo. VNC13 y VNP23.
- 22% vacunación antigripal 2015.
- Un caso (11%) había presentado un incidente crítico (anafilaxia post transfusional severa, hace 6 años), en una intervención quirúrgica, en un Hospital no conectado Red Sanitaria de Osakidetza.

### **Conclusiones:**

- El médico de Atención Primaria debe conocer esta enfermedad cada vez más frecuente e infra diagnosticada, y que además puede evolucionar con los años a la CVID.
- Seguimiento programado, al menos una vez al año.
- Recordar medidas higiénico-dietéticas.
- Vacunación anti neumococo y gripe.
- Si llega a precisar de transfusiones y/o componentes sanguíneos es de importancia que comunique que presenta DSIgA.
- La elevada prevalencia de familiares afectados con afectación clínica significativa podría justificar la realización sistemática de cribado DSIgA.

ENFERMEDAD DE MÉNETRIER: A PROPÓSITO DE TRES CASOS. **M. García Ayerra, J. Nogueira López, E. Aznal Sainz, F. Sánchez-Valverde Visus.** *Complejo Hospitalario de Navarra.*

**Introducción y objetivos:** La enfermedad de Ménétrier (EM) es una gastropatía pierde proteínas y se trata de una entidad rara en Pediatría. Actualmente hay unos 60 casos en niños descritos en la literatura. Se presentan 3 casos vistos en nuestro centro en los últimos años.

**Casos clínicos:** El primero y más reciente, se trata de una niña de 3 años que acude a Urgencias por vómitos, anorexia y edemas.

Como antecedentes de interés, estreñimiento pertinaz y una ITU tratada con cefixima. La exploración física no evidencia hallazgos de interés a excepción de edema palpebral y en extremidades inferiores con fovea. Se realiza analítica de sangre (hipoalbuminemia, hipoproteinemia e hipogammaglobulinemia) y orina (ausencia de proteinuria). Se descarta malabsorción. En la ecografía abdominal se visualiza engrosamiento-hipertrofia de pliegues gástricos. Se realiza endoscopia donde se observa una mucosa gástrica congestiva, con aspecto de engrosamiento mucoso e inflamación, más intenso en antro y cuerpo. HP negativo. Se diagnostica de EM y se trata con inhibidores de la bomba de protones. La evolución es favorable con resolución en pocos días.

El segundo caso se trata de una niña de 2 años y medio que consulta por fiebre, diarrea, vómitos y decaimiento, sin edemas. En la analítica se objetiva deshidratación hiponatémica con hipocalcemia. ECG normal. 8 horas después comienza con distensión abdominal, edema facial y EELI. Se solicita nueva analítica de sangre (hipoalbuminemia e hipoproteinemia) y se descartan causas hepáticas y renales de hipoproteinemia. En la endoscopia se visualiza una mucosa gástrica hiperplásica, HP negativo. Se inicia tratamiento con anti H1, seroalbumina y suplementos proteicos orales. A los 9 días de ingreso se detecta anemia (presumiblemente por pérdidas digestivas) que precisa transfusión de concentrado de hematíes. Tras esto comienza con signos de insuficiencia cardiaca congestiva, en la analítica se detecta hiperproteinemia, hiperalbuminuria proteinuria. Se suspende tratamiento y se administran diuréticos, resolviendo el cuadro en 48 horas con normalización analítica progresiva posterior.

Por último se presenta una niña de 12 años con edemas de una semana de evolución en el contexto de un cuadro de astenia, dolor abdominal y náuseas (sin vómitos ni diarrea). En la exploración física destaca dolor abdominal en epigastrio y flanco derecho. Se solicita eco abdominal (normal). Ag *H. pylori* en heces (+). Analítica de sangre (hipoalbuminemia, hipoproteinemia, hipogammaglobulinemia) y orina (normal), en heces se constata pérdida de proteínas y sangre. Finalmente se solicita

endoscopia donde se observa mucosa gástrica con hiperplasia foveolar e infiltrado inflamatorio. HP (+). Se administra furosemina, seroalbumina y triple terapia erradicadora de *H. pylori* y la evolución es favorable.

**Conclusiones:** La enfermedad de Ménétrier es una gastropatía pierde proteínas. Clínicamente se manifiesta por edemas, hipoproteinemia y síntomas gastrointestinales inespecíficos. Se caracteriza por una hipertrofia de pliegues gástricos con hiperplasia foveolar. En ocasiones se asocia a infección viral (CMV) y el papel del *H. pylori* (HP) es discutido. Conviene hacer diagnóstico diferencial con otras causas de hipoproteinemia y edemas, descartando causas cardíacas, hepáticas y renales. Su curso en niños es benigno, agudo y normalmente autolimitado, con resolución espontánea en semanas, a diferencia del adulto, en los que se asocia a cáncer gástrico.

**CALCINOSIS TUMORAL HIPERFOSFATÉMICA FAMILIAR: UNA ENTIDAD DESCONOCIDA.** A. Vinuesa Jaca, N. García Pérez<sup>1</sup>, M. García Barcina<sup>2</sup>, H. Peña Arantzibia<sup>2</sup>, A. Espinosa Pousa, L. Ruiz Aranzana. <sup>1</sup>Unidad de Nefrología, <sup>2</sup>Servicio de genética y <sup>3</sup>Servicio de Ortopedia infantil. Hospital Universitario de Basurto, Bilbao, Bizkaia.

**Introducción:** La calcinosis tumoral hiperfosfatémica familiar (CTHF) es una enfermedad de herencia autosómica recesiva, rara, de prevalencia desconocida, ya que solo se han descrito casos aislados. Se caracteriza por depósitos periarticulares, únicos o múltiples, de cristales de calcio y fosfato secundario a una elevación en el fósforo sanguíneo. La hiperfosfatemia se debe a un fallo en la inhibición de la recaptación de fosfato a nivel de los túbulos proximales por medio del FGF23. Se han descrito mutaciones a nivel de los tres mecanismos diferentes que regulan el funcionamiento de FGF23 (GALNT3, FGF 23,  $\alpha$ -Klotho).

**Caso clínico:** Niña de 4 años de edad, de raza negra, que acude a consulta por hiperfosfatemia en contexto de aparición progresiva de tumoración en codo de 15 días de evolución. Como antecedentes destaca la presencia de una tumoración cálcica en la misma localiza-

ción 2 años antes que precisó exéresis quirúrgica por limitación funcional de la misma (el diagnóstico anatomopatológico de la pieza fue de calcinosis tumoral). La paciente no acude de nuevo a consulta de Ortopedia hasta el momento actual, coincidiendo con la reaparición de la tumoración.

En la analítica sanguínea se objetiva una hiperfosfatemia, con calcio, PTH, función renal, vitamina D y fosfatasa alcalina normales, y en la muestra de orina de 24 horas se observa una fosfaturia disminuida para los niveles de hiperfosfatemia, así como un aumento de la reabsorción tubular de fosfato (TRP 98%) y una disminución de su excreción fraccional. Se completa el estudio con estudio de autoinmunidad negativo, gammagrafía ósea sin captación a otros niveles, ecografía renal y estudio oftalmológico normales. Así mismo, se llevó a cabo estudio genético, encontrándose mutación a nivel del gen GALNT3. Respecto al tratamiento, se realizó exéresis de la tumoración y se inició dieta con restricción de fósforo, así como tratamiento con quelante de fósforo de base no cálcica (Sevelamer), con descenso de los niveles de fósforo. Tras inicio de tratamiento no ha presentado nuevas tumoraciones.

**Comentarios:** La aparición de calcificaciones periarticulares es raro en Pediatría. Su hallazgo nos obliga a realizar el diagnóstico diferencial, principalmente con procesos autoinmunes (esclerodermia, dermatomiositis...), enfermedades neoplásicas (sarcomas) o enfermedad renal terminal. Las características clínicas y bioquímicas típicas de la calcinosis familiar (raza negra, calcificaciones en superficies extensoras articulares, de crecimiento lento, progresivo y generalmente indoloro; hiperfosfatemia con TRP elevado), nos obligan a pensar en esta entidad rara. La dieta baja en fósforo y el tratamiento con quelantes de forma crónica reduce notablemente el riesgo de aparición de nuevas lesiones.

**PSEUDOARTROSIS DE TIBIA COMO PRESENTACIÓN INFRECUENTE DE NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1.** N. Uribarri Yarza, P. Santiago García, M.J. Martínez González, A. García Ribes. Hospital Universitario Cruces.

TABLA I.

|   | Caso 1  | Caso 2  | Caso 3                           | Caso 4  |
|---|---|---|----------------------------------|---|
| Sexo  | Femenino  | Masculino   | Femenino                         | Femenino  |
| Edad de presentación                          | 19 meses  | 5 meses   | 25 meses                         | 20 meses  |
| Forma de presentación                         | Fractura patológica   | Deformidad de extremidad  | Deformidad de extremidad         | Deformidad de extremidad  |
| Signos y síntomas de NF1 al diagnóstico       | 3 manchas café con leche  | 2 manchas café con leche  | 5 manchas café con leche         | 8 manchas café con leche  |
| Signos y síntomas de NF1 durante su evolución | Múltiples manchas café con leche.<br>Efélides axilares e inguinales.<br>Neurofibroma en cavidad oral.<br>Lesiones hamartomatosas en RM cerebral | Múltiples manchas café con leche.<br>Efélides axilares.<br>Lesiones hamartomatosas en RM cerebral | Múltiples manchas café con leche | Efélides axilares e inguinales.<br>Lesiones hamartomatosas en RM cerebral                                   |
| Genética                                      | Mutación c.1882dup  | Pendiente   | Mutación c.7907+4_7970+7del      | Mutación c.574C>T (p.Arg19xX)   |
| Intercurrencias                               | Control en Endocrinología infantil por osteoporosis   | Ninguna   | Ninguna                          | Hidrocefalia tetraventricular por quiste aracnoideo supraselar; válvula de derivación ventrículo-peritoneal |
| Evolución de la pseudoartrosis                | Amputación del miembro  | Intervención quirúrgica   | Intervención quirúrgica          | Intervención quirúrgica   |
| Edad actual                                   | 15 años   | 6 años  | 5 años                           | 8 años  |
| Desarrollo psicomotor                         | Normal  | Dificultades en el aprendizaje  | Normal                           | Normal  |

**Introducción:** La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es un síndrome neurocutáneo de herencia autosómica dominante, con penetrancia completa, expresividad variable y una incidencia de 1 de cada 2.600-3.000 personas/año. Aproximadamente la mitad son de herencia familiar, siendo el resto mutaciones *de novo*. Se produce por alteración del gen supresor de tumores NF1, localizado en el cromosoma 17q11.2. El diagnóstico es clínico, debiendo cumplirse al menos dos criterios de los establecidos. Las manifestaciones presentan una secuencia de aparición edad dependiente: lesiones en la piel (manchas café con leche y efélides), hamartomas de iris y tumores (los más comunes, neurofibromas y gliomas del nervio óptico). Las lesiones óseas son menos habituales, apareciendo en torno al primer año de vida. El motivo más común de derivación a Neuropediatría son las lesiones cutáneas, siendo la pseudoartrosis de huesos largos una forma infrecuente de presentación.

**Resumen de los casos:** Describimos cuatro casos (tres niñas y un niño) con diagnóstico entre los 5-25 meses de edad de pseudoartro-

sis de tibia, objetivada por deformidad de la extremidad en tres casos y por fractura patológica en uno. En el momento de la consulta uno presentaba 8 manchas café con leche de más de 5 mm y el resto 2 o 3, sin ningún otro hallazgo de NF1. Ninguno tenía antecedentes familiares de NF1. Durante su evolución tres presentan efélides axilares e inguinales, uno neurofibroma en cavidad oral y otro presenta hidrocefalia tetraventricular por quiste aracnoideo supraselar que precisó válvula de derivación ventrículo-peritoneal. Ninguno ha desarrollado hasta el momento glioma del nervio óptico, nódulos de Lisch ni otras alteraciones óseas. Todos han precisado al menos una intervención quirúrgica por su pseudoartrosis, con amputación de la extremidad en un caso. Actualmente tienen edades entre 5 y 15 años. Todos han presentado un desarrollo psicomotor y aprendizaje adecuados, salvo uno con ciertas dificultades en el aprendizaje.

En la tabla I se resumen los casos.

**Conclusiones/comentarios:** La pseudoartrosis de huesos largos es una forma poco frecuente de presentación de NF1. No obstante,

el 50-80% de los casos de pseudoartrosis de huesos largos son por NF1. Consideramos necesario que a todo niño con diagnóstico de pseudoartrosis debiera realizársele una exploración cutánea detallada en busca de otros criterios de NF1.

BA AL DU ERAGINIK ASMAREN TRATAMENDUAK LISTUAREN pHAN? A. Urretbizkaia Zubizarreta<sup>1</sup>, J.J. Elorz Lambarri<sup>1</sup>, G. Plaza Fraga<sup>1</sup>, A. Larrauri Goiri<sup>1</sup>, A. Abaitua Beica<sup>2</sup>, N. Lopez Vazquez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Basurtoko Unibertsitate Ospitalea, Bilbo, Bizkaia. <sup>2</sup>Euskal Herriko Unibertsitatea, Leioa, Bizkaia.

**Sarrera eta helburuak:** Asmaren tratamendurako erabiltzen diren kortikoide inhalatu eta beta2 agonistek listuaren pHa aldatzen dutenaren inguruan eztabaida sortu da. Badira medikazio honen erabilera eta ahoko pH baxuak erlazionatzen duten ikerketak, eta horregatik txantxarrak edukitzeko arriskua handiagoa dela ondorioztatzen dutenak.

Analisi honen helburua asmaren tratamendurako erabiltzen den medikazioa eta ahoko

pHaren arteko erlazioa estimatzea da. Horretarako kontuan hartu ditugu nahasmen faktore bezala joka lezaketen beste hainbat faktore, hala nola, dispositibo mota, rinitis alergikoaren presentzia, hainbat alergenokiko sensibilizazio maila, eosinofilia...

**Metodologia:** Pediatriako arnas aparatuko kontsultetara joaten diren 45 pazienteko komenigarritasuneko lagin bat aztertu dugu, zeharkako analisi bat eginez. Datuak SPSS programaren bitartez aztertu ditugu.

**Emaitzak:** Batz bestea 9.4 urte (+/- 2.5 SD) dituzten 45 paziente aztertu ditugu. Horieta-rik 8 jaioberri goiztiarrak izan ziren (%17.8), 4k dermatitis atopikoa dute (%8.9), 6k rinitis alergikoa (%13.3) eta 27 sentibilizatuta daude arnas bideko edo janari alergenotara (%60). Odoleko eosinofiliaren mediana %4.5 izan da (Q1 %2 eta Q3 %8). 29 pazientek (%64.4) asma larria dute eta 16k larritasun ertainekoa (%35.6). 27 hurrek medikazioa kamara bidez hartzen dute (%60) eta beste 18ek hauts inhalatua. Medikazioa hartzen aritu diren batz besteko denbora 6.47 urte izan da (+/- 3.1 SD) eta batz besteko kortikoide dosia 560 mcg (+/- 355 SD).

Listuaren pHa eta kortikoide dosiaren arteko batz besteko konparaketa ez da esanguratsua, ezta pHa eta kontuan hartu ditugun beste nahasmen faktoreen artekoa ere (asmaren larritasuna, gailu mota, medikazio mota, administrazio unea, rinitis edo dermatitis alergikoaren presentzia, alergenokiko sensibilizazioa eta eosinofilia) ( $p > 0.3$ ). Aldiz, pHa eta medikazioa hartzen emandako denboraren arteko erlazioa esanguratsua da. Gure laginean ikusi dugunez, listuaren pH azidoagoak dituzten hurrek denbora gehiagoz hartu dute asmaren tratamendurako medikazioa ( $p = 0.004$ ).

**Ondorioak:** Gure laginean listuaren pH azidoagoekin eta ondorioz txantxarrak edukitzeko arrisku handiagoarekin erlazioanatu den aldagai bakarria medikazioa hartzen emandako denbora izan da.

CLORHEXIDINA: NO TAN INOCUA COMO APARENTEA. **A. Rodríguez Ramos, S. Martínez Molina, E. M. Lasa Luaces.** *Unidad de Alergología Infantil. Hospital Universitario Donostia.*

**Introducción:** La clorhexidina es un anti-séptico tópico, perteneciente al grupo de las biguanidas, utilizado no solo en el ámbito sanitario, sino también como conservante en productos de uso personal e incluso en algunos medicamentos. Se han descrito reacciones de hipersensibilidad frente a clorhexidina de tipo I (urticaria, anafilaxia) y tipo IV (dermatitis de contacto). La prevalencia de estas reacciones alérgicas está aumentando paralelamente al incremento al uso de este antiséptico, aunque aún son infrecuentes en niños.

**Caso clínico:** *Caso 1:* Varón de 3 años que es remitido a la Unidad de Alergología Infantil por erupción cutánea de aparición varias horas tras la administración de la primera dosis de amoxicilina-clavulánico por sospecha de celulitis en zona de herida. Sin embargo, presentaba una placa eritematosa de contornos nítidos con microvesículas y costra melicérica en dorso y raíz nasales, junto con angioedema palpebral, en zona de sutura en la que se había utilizado lidocaína, tetracaína, adrenalina y clorhexidina. Ante sospecha de una dermatitis de contacto, fue tratado con prednicarboato con buena respuesta. Las pruebas cutáneas realizadas en prick e intradermorreacción con batería de penicilinas y lidocaína resultaron negativas, así como la prueba de exposición oral controlada con amoxicilina-clavulánico. Las pruebas epicutáneas mostraron positividad para clorhexidina, siendo negativas para lidocaína, tetracaína y adrenalina.

*Caso 2:* Lactante de 35 meses que en el transcurso de una intervención de hipospadias, presenta desaturación, hipotensión, urticaria y angioedema que precisa tratamiento con varias dosis de adrenalina y efedrina y bomba de dopamina y noradrenalina para su resolución, además de dexametasona, metilprednisolona y salbutamol. Se realiza determinación seriada de triptasa sérica con los siguientes valores: 0 horas: 11 mcg/L; 2 horas: 13 mcg/L; 6 horas: 5,1 mcg/L; 24 horas: <1 mcg/L. Durante la intervención se utilizaron los siguientes fármacos (tiempo previo al inicio de la reacción alérgica): Rocuronio y fentanilo i.v. (45 min), levobupivacaína epidural (30 min), digluconato de clorhexidina a tópica al 0,5% (10 min) además del contacto con guantes de látex (10 min).

El estudio alérgico en prick e IgE específica fue positivo para digluconato de clorhexidina 2% y negativo para látex. Las pruebas en prick e intradermorreacción con fentanilo, rocuronio, cisatracurio, atracurio y bupivacaína resultaron negativas. La prueba de exposición subcutánea con bupivacaína fue bien tolerada. El test de activación de basófilos fue positivo para la clorhexidina y negativo para rocuronio, cisatracurio y atracurio.

**Comentarios:** Describimos dos casos de reacción alérgica al uso tópico de la clorhexidina: uno en forma de reacción local por hipersensibilidad tipo IV demostrado mediante pruebas epicutáneas, y otro en forma de reacción sistémica grave (shock anafiláctico) demostrado por pruebas cutáneas (prick) y pruebas *in vitro* (IgE específica y test de activación de basófilos).

Ante la sospecha de reacciones alérgicas tanto locales como sistémicas, especialmente tras una intervención sanitaria, se debe tener en cuenta la clorhexidina como posible agente causal.

DIFICULTADES DIAGNÓSTICAS EN EL LUPUS ERI-TEMATOSO SISTÉMICO PEDIÁTRICO. **M. Pinedo Gago, M.J. Rúa Elorduy.** *Unidad Reumatología Pediátrica. Hospital Universitario Cruces.*

**Antecedentes y objetivos:** El Lupus Eritematoso Sistémico pediátrico (LESp) es una enfermedad autoinmune multisistémica, que se manifiesta con heterogeneidad de síntomas y alteraciones analíticas. No existe una prueba diagnóstica patognomónica, considerándose la valoración de un clínico experto el patrón de oro. Existen criterios de LES validados en niños que apoyan el diagnóstico, siendo los más utilizados los ACR-1997 (*American College of Rheumatology*) y los SLICC-2012 (*Systemic Lupus International Collaborating Clinics*).

El objetivo de este trabajo es incidir en las dificultades diagnósticas y las limitaciones de los criterios al debut; así como la importancia del manejo especializado multidisciplinar de los pacientes con LESp.

**Método:** Análisis retrospectivo de una serie de casos de LESp, describiendo sus características demográficas, órganos/sistemas afectos



y alteraciones analíticas al debut de la enfermedad.

**Resultados:** Presentamos 12 pacientes con LESp, de los cuales 11 son mujeres. El rango de edad al debut va de 8 a 13 años, con una mediana de 11 años. Las manifestaciones iniciales más frecuentes, afectando a 10/12, fueron las hematológicas (linfopenia +/- plaquetopenia moderada), seguidas de los síntomas cutáneos en 9/12 (eritema malar o lesiones vasculíticas). En tercer lugar en frecuencia (8/12) hubo afectación musculoesquelética (artromialgias) o digestiva (hipertransaminasemia). La astenia estuvo presente en 8/10, fiebre prolongada en 6/12 y la pérdida de peso en 4/12. Las alteraciones renales se manifestaron al debut en 6/12. Dos pacientes presentaban fenómeno de Raynaud y no hubo ningún caso con úlceras orales al debut. Entre las manifestaciones neurológicas iniciales hubo una paciente con cefalea y evolutivamente otras 2 sufrieron convulsiones.

Todos presentaron anticuerpos ANA positivos, en 10/12 antiDNA y 2/12 positividad de anticuerpos antifosfolípidos. Menos de la mitad (5/12) tenían VSG elevada. En 7/12 el complemento se encontraba disminuido.

Considerando el conjunto de características, 7/12 cumplían criterios ACR y 10/12 los SLICC. Previo a establecer el diagnóstico de LESp, dos fueron considerados púrpura de Schönlein-Henoch y otros dos púrpura trombocitopénica inmune.

La mayoría (10/12) recibieron tratamiento inicial con corticoides, en 5/12 se inició simultáneamente hidroxicloroquina. Posteriormente, 8/12 precisaron tratamiento inmunosupresor adicional. En el seguimiento una paciente falleció por complicaciones derivadas del LESp y dos han presentado complicaciones esqueléticas por corticoides (fractura por compresión vertebral y osteonecrosis de rodilla).

#### Conclusiones:

- Los criterios ACR y SLICC tienen limitaciones en el diagnóstico de LESp, sobre todo en etapas iniciales. Al aplicarlos en nuestra serie, el 42% y el 17% de los pacientes respectivamente no serían catalogados de LESp al debut.
- La ausencia de parámetros inflamatorios analíticos, la negatividad de antiDNA o el

complemento normal no excluyen el diagnóstico de LESp.

- La dispersión de los pacientes, particularmente entre los 14-16 años de edad, dificulta el diagnóstico y seguimiento de los adolescentes en unidades especializadas en LESp.
- La puesta en marcha de un registro nacional de LESp ayudaría a un mejor conocimiento de las características, evolución y tratamiento de estos pacientes.

ESTEATOSIS HEPÁTICA Y RIESGO CARDIOVASCULAR EN NIÑOS Y NIÑAS CON SOBREPESO; RESULTADOS PRELIMINARES DEL ESTUDIO EFIGRO. I. Díez<sup>1</sup>, A. Sarasúa<sup>1</sup>, M. Medrano<sup>2,3</sup>, L. Arenaza<sup>2,4</sup>, B. Rodríguez-Vigil<sup>5</sup>, I. Tobalina<sup>6</sup>, E. Larrarte<sup>7</sup>, J. Pérez-Asenjo<sup>8</sup>, I. Labayen<sup>2,4</sup>.

<sup>1</sup>Unidad de Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario de Álava, Vitoria-Gasteiz. <sup>2</sup>Nutrition, Exercise and Health Research group, Elidakura, Ariketa Fisikoa eta Osasuna, ELIKOS group, Universidad del País Vasco, UPV/EHU, Vitoria-Gasteiz. <sup>3</sup>Departamento de Educación y Física y del Deporte, Universidad del País Vasco, UPV/EHU, Vitoria-Gasteiz. <sup>4</sup>Departamento de Nutrición y Bromatología, Universidad del País Vasco, UPV/EHU, Vitoria-Gasteiz. <sup>5</sup>Servicio de Resonancia Magnética, Osatek, Hospital Universitario de Álava, Vitoria-Gasteiz. <sup>6</sup>Servicio de Medicina Nuclear, Hospital Universitario de Álava, Vitoria-Gasteiz. <sup>7</sup>Unidad de Salud y Calidad de Vida, Tecnalia, Vitoria-Gasteiz. <sup>8</sup>Servicio de Cardiología, Igualatorio Médico Quirúrgico (IMQ), Vitoria-Gasteiz.

**Introducción:** La acumulación de grasa en el hígado es una complicación grave de la obesidad en la infancia que parece asociarse con el riesgo cardiometabólico.

**Objetivo:** Examinar la asociación entre la acumulación de grasa en el hígado y los factores de riesgo cardiovascular en niños y niñas con sobrepeso.

**Material y métodos:** En el estudio participaron 68 niños/as (51,4% niñas) con sobrepeso u obesidad (definido de acuerdo con los criterios de clasificación de la Federación Internacional de la Obesidad, IOTF) de entre 9 y 11 años de Vitoria-Gasteiz. Se midieron la grasa hepática (resonancia magnética nuclear),

la grasa total y abdominal (absorciometría dual de rayos-X), la presión arterial y las concentraciones sanguíneas en ayunas de glucosa, insulina, colesterol total, colesterol-HDL y LDL, triglicéridos, alanina transaminasa (ALT), gamma-glutamyl transpeptidasa (gamma-GT), aspartato transaminasa (AST) y ácido úrico.

**Resultados:** Un total de 16 niños/as (23,5%) presentaban esteatosis hepática (>4,85% de grasa en hígado). No se encontraron diferencias significativas en el índice de masa corporal, el porcentaje de obesidad, y los niveles de glucosa, colesterol total, HDL y LDL entre los niños con y sin esteatosis hepática. Sin embargo, el porcentaje de grasa total y abdominal ( $P<0,05$ ), la presión arterial sistólica ( $P=0,042$ ) y diastólica ( $P=0,003$ ) las concentraciones de insulina ( $P<0,05$ ), triglicéridos ( $P=0,024$ ), ácido úrico ( $P=0,030$ ), ALT ( $P=0,024$ ) y gamma-GT ( $P<0,001$ ) eran significativamente más elevados y el índice de AST/ALT más bajo ( $P<0,001$ ), en los niños/as con esteatosis hepática. El porcentaje de grasa hepática mostró asociaciones significativas con la grasa total ( $\beta=0,24$ ;  $P=0,048$ ) y abdominal ( $\beta=0,26$ ;  $P=0,025$ ) y con los niveles de insulina plasmática ( $\beta=0,24$ ;  $P=0,041$ ) independientemente de la edad y el sexo.

**Conclusión:** Los niños y niñas con sobrepeso y esteatosis hepática tienen un mayor riesgo cardiometabólico que los que, teniendo sobrepeso u obesidad, no presentan una excesiva acumulación de grasa en el hígado. El porcentaje de grasa en el hígado se asocia con la adiposidad total y abdominal y con la resistencia a la insulina.

ENCEFALITIS DE BICKERSTAFF. A PROPÓSITO DE UN CASO. M. Martínez Merino, A. González Benavides, M. Mendizábal Díez, L. Díaz Munilla, A. Mosquera Gorostidi, M.E. Yoldi Petri. Servicio de Neuropediatría. Complejo Hospitalario de Navarra.

**Introducción:** La encefalitis de Bickerstaff o encefalitis del tronco del encéfalo es una entidad rara en la infancia que se caracteriza por afectación del estado de conciencia, oftalmoplejía, signos piramidales y ataxia. La etiología

es desconocida pero se cree que es debida a un mecanismo inmunológico inducido por una infección previa. El diagnóstico es clínico pero las pruebas radiológicas y las pruebas del laboratorio soportan su diagnóstico. Un alto porcentaje de pacientes presentan positividad para anticuerpos antiGQ1b al igual que síndrome de Guillain-Barré y síndrome de Miller-Fisher. El tratamiento es con corticoides e inmunoglobulinas. A pesar de ser un cuadro grave el pronóstico es bueno, monofásico, con recuperación completa en la mayoría de los casos.

**Caso clínico:** Niña de 9 años acude a Urgencias por cuadro de disartria e inestabilidad en la marcha de 24 horas de evolución. La semana previa había presentado cuadro pseudogripal acompañado de cefalea intensa frontal de 3 días de duración. Tras 48 horas asintomática, comienza con vómitos, tendencia al sueño, dificultad para hablar e inestabilidad de la marcha. No otra sintomatología ni antecedentes de interés. En la exploración física presentaba Glasgow de 14, mostrándose adormilada pero despierta a la orden y colabora. Signos meníngeos positivos, parálisis central del VII par craneal izquierdo, hipereflexia sin nistagmo, disimetría y disartria. Tras realizar TC craneal (normal) y punción lumbar (normal) y ante la sospecha de encefalitis se comienza tratamiento con azitromicina, cefotaxima y aciclovir. Se realiza electroencefalograma (normal) y resonancia magnética que muestra una lesión hiperintensa en protuberancia del tronco del encéfalo sin efecto expansivo compatible con encefalomielitis. Con el diagnóstico de encefalitis de Bickerstaff o encefalitis del tronco del encéfalo se comienza tratamiento con corticoides añadiendo a las 48 horas inmunoglobulinas. Se completa estudio neurofisiológico que presenta alteración de reflejo trigeminal. En las pruebas de laboratorio no presenta alteraciones salvo serología positiva para *Mycoplasma pneumoniae* en suero y positividad para anticuerpos antiGQ1b en líquido cefalorraquídeo. Se completa tratamiento con corticoide a altas dosis durante 5 días e inmunoglobulinas durante 48 horas, presentando lenta pero progresiva mejoría. Se repite resonancia magnética a las 3 semanas,

que presenta disminución de la lesión y normalización en las pruebas neurofisiológicas. Tras permanecer 3 semanas ingresada y con prácticamente recuperación del cuadro, es dada de alta con control posterior en consultas externas.

**Conclusión:** La encefalitis de Bickerstaff es una entidad poco frecuente pero grave que hay que tener en cuenta ante una sospecha de encefalitis con afectación de pares craneales y alteración del nivel de conciencia. No hay una prueba específica diagnóstica y el diagnóstico precoz es a veces difícil pero importante para evitar tratamiento y pruebas innecesarias.

ERITROBLASTOPENIA EN UN LACTANTE. **A. Gonda Sangroniz, E. Soques Vallejo, A. Cerezo Aguirre, J. Humayor Yañez, Z. Díez Gallarreta.** *Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Basurto (Bilbao).*

**Introducción:** La eritroblastopenia, o aplasia pura de la serie roja, se caracteriza por presentar una anemia normocrómica normocítica hiporregenerativa con ausencia de eritroblastos en médula ósea. Puede deberse a causa congénita o adquirida, siendo la eritroblastopenia transitoria del lactante y la eritroblastopenia por parvovirus B19 las etiologías más frecuentes.

**Caso clínico:** Lactante de 3 meses y medio de edad con palidez en contexto de bronquiolitis de 3 días de evolución; afebril; no historia de sangrado; estancamiento ponderal en últimos 2 meses. Embarazo y periodo perinatal sin hallazgos. No antecedentes familiares de enfermedades hematológicas conocidas. Exploración física: peso 4,690 kg (P<3), longitud 60 cm (P50), perímetro craneal 40,5 cm (P50); constantes vitales normales; buen estado general con palidez cutáneo-mucosa intensa, soplo sistólico II/VI, no megalias, resto sin hallazgos. En la analítica se objetiva: Hb 3 g/dl, Hto 9,8%, VCM 103 fl, reticulocitos 3,93% (380.000/mcl, corregidos 1,1%), CHCM 35,7% [28-37], plaquetas y leucocitos con fórmula normal; morfología eritrocitaria sin alteraciones; coombs directo

negativo; coagulación normal; bioquímica: glucosa, función renal e iones normal, ácido úrico y albúmina normal, bilirrubina total y LDH normal, PCR negativa; perfil férrico, ácido fólico y vitamina B12 normal; estudio inmunológico y autoinmune normal; serología de VHS 1 y 2, CMV, enterovirus, VEB, toxoplasma, adenovirus, VHB, VHC, VIH, incluyendo parvovirus B19, negativa. En aspirado de médula ósea no se detecta serie roja. Ante persistencia de la anemia con necesidad de transfusiones de concentrado de hemáties cada 4-6 semanas y la evidencia de macrocitosis en los hemogramas seriados, se sospecha una eritroblastopenia de causa congénita, la anemia de Blackfan-Diamond (ABD), tras diagnóstico diferencial con otros síndromes de fallos medulares congénitos. No presenta anomalías congénitas asociadas, salvo una comunicación interventricular. El estudio genético detecta la mutación c.172+1G>C en el gen RPS19 (19q13.2), confirmando el diagnóstico de ABD. A los 12 meses de edad se inicia tratamiento con corticoide oral, presentando una respuesta favorable; se realiza descenso progresivo del mismo, manteniéndose en independencia transfusional.

#### **Comentarios:**

- Ante una eritroblastopenia que no cede de forma espontánea, se debe tener en cuenta la posibilidad de una causa congénita. El diagnóstico diferencial entre la eritroblastopenia transitoria de la infancia y la ABD se considera un reto en el primer año de vida.
- La ABD es una enfermedad rara, de aparición precoz, incluida en el grupo de ribosomopatías y de herencia autosómico dominante. En su tratamiento se emplean transfusiones de concentrado de hemáties, corticoide y trasplante de progenitores hematopoyéticos en casos seleccionados.
- Se recomienda realizar la búsqueda de la ABD en los familiares, para poder ofrecerles consejo genético y por presentar predisposición a enfermedades malignas.
- El estudio genético de los padres ha sido negativo, por lo que la mutación de la paciente es de aparición espontánea o *de novo*.

SITUACIÓN CLÍNICA DE UNA COHORTE DE NIÑOS ESCOLARIZADOS. ESTADO SOMATOMÉTRICO. VARIABILIDAD SEGÚN EDAD, SEXO Y ACTIVIDAD DEPORTIVA. L. Castaños<sup>3</sup>, I. Díez López<sup>1,2</sup>, A. Sarasua Miranda<sup>1</sup>, H. Arranz<sup>3</sup>, S. Hermoso<sup>3</sup>, Grupo colaborador S. Prudencio<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Sección de Endocrinología Infantil. Hospital Universitario Araba. Vitoria. OSI ARABA. Grupo de Investigación de Pediatría. BIOEF. <sup>2</sup>Universidad del País Vasco-UPV/EHU. <sup>3</sup>Pediatras HUA-Txagorritxu. <sup>4</sup>J. Angulo Sáinz, M. Herrador Iriarte, I. Garaialde Díaz de Heredia, I. García Beitia, I. Martínez Estévez.

**Introducción:** En la actualidad según el último euskobarómetro y la Encuesta de Salud, hasta un 35% de los niños pueden haberse afectados de sobrepeso-obesidad. Existen en nuestro medio 2 estudios transversales, uno regional, Orbeagozo 2011, y otro Español 2010 más amplio en cuanto a número de casos, donde se manifiesta una mayor tendencia al sobrepeso en la población de Euskadi que en la española.

**Objetivos:** Valorar la situación somatométrica de todo un centro escolar de nuestra ciudad.

**Material y métodos:** Estudio transversal en escolarizados en el Colegio San Prudencio de Vitoria entre 2 a 17 años. EL nivel educativo-socio-económico de las familias es medio-medio/alto. El porcentaje cuyos padres son de origen extranjero es <5%. Variables: peso, talla, edad, sexo, actividad extraescolar, actividad escolar.

Estudio estadístico mediante SPSS IBM 19.0. Estudio de medias para muestras no apareadas Chi cuadrado. Estudio comparativo de medias mediante Z-score y valoración test de ANOVA. Significación estadística a p: 0,05 para un intervalo de confianza al 95%.

**Resultados:** Se recogen n=817 casos entre 6 y 16 años. De estos 318/817 eran chicas (39%), con una edad media de 9,64 años (SDS 2.85). 631 de los alumnos escolarizados (77%) tenían una actividad deportiva extraescolar en el Centro educativo. Distribución bastante semejante en ambos sexos 85% niñas vs. 78% niños.

En la comparativa de las variables peso, talla e IMC de nuestro estudio frente al estudio

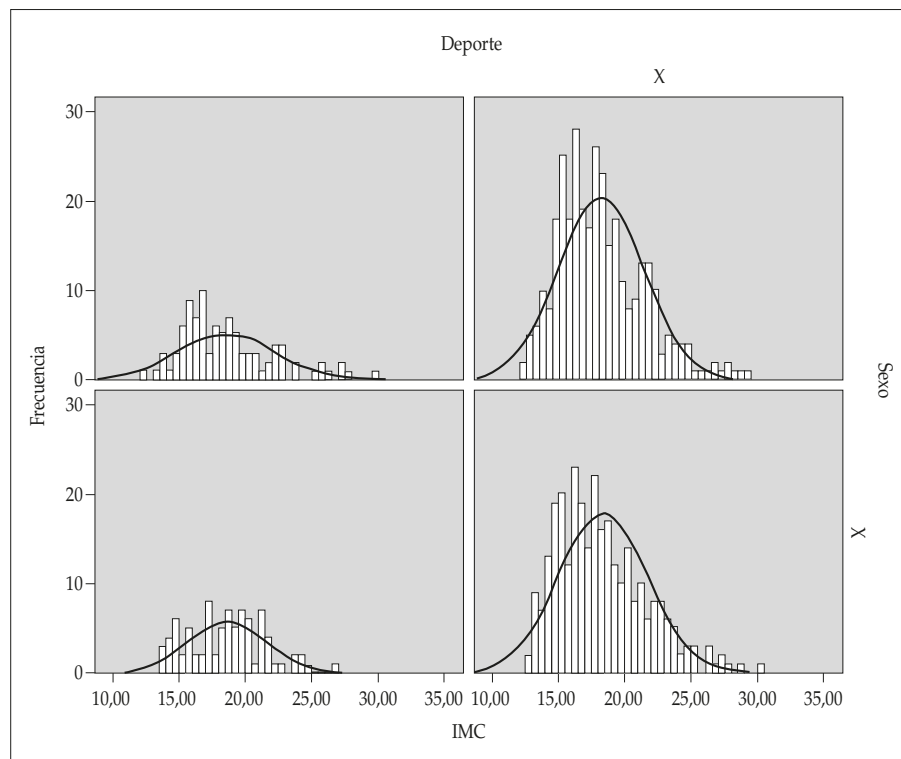


Figura 1.

ORBEGOZO 2011 presentan un Z-score estadístico por debajo de 0 con rebrote adiposo progresivo hasta pubertad, sin sobrepasar la media y descenso progresivo de las variables peso e IMC en la pubertad tardía. Este hecho se manifiesta de igual manera en comparación con ESPAÑOLES 2010 pero en menor medida (Fig. 1).

Existen diferencias significativas (p: 0,001) en la comparación de ambos Z-score, de media -0,28 SDS IC95% [-0,42-0,14].

Se evidencia por tanto un peso e IMC por debajo de la media de las poblaciones de referencia. El IMC >P95 (obesidad) es del 5,4% y de IMC>P85 (sobrepeso) del 10,8%. Diferencias significativas frente a estudio Salud Escolar (p,0,001).

Los individuos que no realizan ejercicio presentan en todos los grupos y sexos una mayor proporción de IMC, con un incremento progresivo del IMC estandarizado en la infancia, con descenso según sexos a partir de la pubertad tardía.

**Conclusiones:** La población estudiada es pareja a las de referencia por nivel económico

y prevalencia de extranjeros, por lo que ambos son comparables, sin embargo las últimas estadísticas del EUSTAT introducen el sesgo de las diferencias culturales, sociales y económicas en los estudios generales de prevalencia de sobrepeso. Este hecho se constata con una mayor prevalencia de sobrepeso en las poblaciones de niños inmigrantes.

El bajo nivel de extranjeros, el nivel social, la preocupación y el interés de las familias del colegio por el deporte con más de ¾ de los alumnos en actividades podrían contribuir a una menor prevalencia de sobrepeso en el centro.

Aunque la mayor parte del alumnado está por debajo de los estándares de sobrepeso, los alumnos que a su vez presentan mayor actividad física parece ser que presentan, a su vez, una menor tasa de IMC elevada.

Se evidencia un rebrote adiposo en ambos sexos hasta la pubertad con mejora del mismo, sobre todo en el sexo femenino.

Finalmente se debería recomendar actualizar los estándares de normalidad de nuestra población teniendo en cuenta la realidad

migratoria de nuestro medio; el estímulo del deporte, la educación sanitaria y el estímulo familiar contribuyen a un control del problema del sobrepeso infantil.

**HEMANGIOMAS INFANTILES: NUESTRA EXPERIENCIA CON UNA SERIE DE 10 CASOS. A. Rodríguez Quintana<sup>1</sup>, C. Salado Marín<sup>1</sup>, J. I. Montiano Jorge<sup>1</sup>, S. Hermoso Borrajo<sup>1</sup>, J. Amasorrain Urrutia<sup>1</sup>, A.M. Martínez De Salinas Quintana<sup>2</sup>.** <sup>1</sup>Servicio de Pediatría, <sup>2</sup>Servicio de Dermatología. HUA Txagorritxu, Vitoria-Gasteiz, Álava, España.

**Introducción:** Los hemangiomas infantiles son los tumores vasculares benignos más frecuentes en la infancia. Clásicamente la primera línea de tratamiento han sido los corticoides, pero a partir del año 2008 se comenzó con el uso de propranolol oral, en base a su efecto vasoconstrictor, inhibidor de la angiogénesis y estimulador de la apoptosis. En 2013 se publicó una conferencia de consenso sobre su utilización. Igualmente, se ha empleado timolol tópico como alternativa. A continuación presentamos una revisión retrospectiva de una serie de 10 casos atendidos en los últimos 5 años en nuestro Servicio.

**Resumen del caso:** Se trata de 10 pacientes (Tabla II) de los que el 80% son niñas. Todos con al menos un hemangioma, localizado en cabeza o cuello; seis eran focales únicos, tres focales múltiples y uno segmentario sin criterios de síndrome PHACE. Edad media de inicio de tratamiento con propranolol 3,3 meses (rango 1-9 meses). Los pacientes ingresaron unas 48 h para realizar un estudio de extensión e iniciar el tratamiento; no se observaron efectos secundarios inmediatos. Se realizó seguimiento clínico mensual, valorando color y volumen del hemangioma así como registro de frecuencia cardiaca, tensión arterial y glucemia. Ajustamos dosis/peso en todos los casos manteniendo la dosis de 2 mg/kg/día. No se observaron efectos secundarios importantes salvo deposiciones algo diarreicas (10%), ligera alteración del sueño (20%) y mínima ulceración del hemangioma (10%); precisando uno de los pacientes retirada tem-

poral del propranolol en varias ocasiones por episodios de bronquitis. La media de duración del tratamiento fue 10 meses. En el 89% de los finalizados hasta la actualidad (9 de 10), el hemangioma desapareció o persiste leve componente telangiectásico residual. Usamos Timolol tópico 0,5% (2 gotas/2 veces día) en cuatro casos, siendo efectivo solo en uno que fue tratado durante 9 meses. Fotodocumentamos cinco de los pacientes al inicio y al final del tratamiento.

**Conclusiones/comentarios:** Como se viene publicando, el propranolol resulta seguro y eficaz en más del 90% de los casos, pudiendo este hecho ser constatado también por nosotros.

**HEMORRAGIA UMBILICAL: DEBUT DEL DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR XIII. N. Bilbao Salcines<sup>1</sup>, M. Ferrer Arriazu<sup>2</sup>, B. Loureiro Gonzalez<sup>2</sup>, A. Moreto Quintana<sup>3</sup>, G. Iruin Irulegui<sup>3</sup>, R. López Almaraz<sup>4</sup>.** <sup>1</sup>MIR Pediatría. <sup>2</sup>Médico adjunto Neonatología. <sup>3</sup>Médico adjunto Unidad de Coagulación. <sup>4</sup>Médico adjunto Oncohematología pediátrica. Hospital Universitario Cruces.

**Introducción y objetivos:** El factor de coagulación XIII (F XIII) es el enzima encargado de estabilizar las hebras de fibrina. Su déficit es un raro trastorno congénito de la coagulación (1/2.000.000 de recién nacidos vivos), con herencia autosómica recesiva. Se caracteriza por un nivel de factor XIII plasmático menor del 50%, considerándose grave si es menor o igual al 5%. El sangrado umbilical es la manifestación clínica más frecuente; otras manifestaciones hemorrágicas, como sangrados intracraneales, con o sin traumatismo asociado, o alteraciones en la cicatrización de heridas pueden producirse, siempre con estudios de la coagulación básica normales. Dado que se trata de una coagulopatía potencialmente grave, el objetivo de este estudio es dar a conocer la forma de presentación típica y el manejo inicial de estos pacientes tanto a los pediatras de atención primaria como a los especialistas no hematólogos.

**Método:** Estudio descriptivo de los niños diagnosticados de déficit de F XIII en nuestro hospital terciario entre los años 2014 y 2015: forma de presentación clínica, antecedentes

familiares, analíticas básicas y dirigidas, tratamiento y evolución.

**Resultados** (Tabla III): Se diagnosticaron 3 pacientes con déficit congénito de F XIII, todos ellos graves (<4%). Los tres presentaron sangrado umbilical tras la caída del cordón, a pesar de lo cual, solo dos se diagnosticaron en la época neonatal. Tras confirmar el diagnóstico, todos se encuentran en tratamiento profiláctico con el F XIII recombinante cada 4-5 semanas con buena respuesta, no habiendo presentado hemorragias graves *a posteriori*.

**Conclusiones:** Ante todo neonato con sangrado umbilical sin una causa local aparente, y cuyo estudio de coagulación básico sea rigurosamente normal, debe sospecharse un déficit congénito del F XIII y debe ser remitido a Hematología para estudio.

**LINFANGIOMA MESENTÉRICO, ESPECTRO CLÍNICO. A PROPÓSITO DE DOS CASOS. E. Etxart Lopez-tegi, A. Urbistondo Galarraga, L. Larreina De Lafuente, J. L. Ramos García, N. González Temprano, F. Villalón Ferrero.** Servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Universitario Donostia.

**Introducción:** El linfangioma mesentérico es una patología benigna poco frecuente y, por lo tanto, poco conocida. Su presentación clínica es variable, pudiendo diagnosticarse de manera casual en un paciente asintomático o ser causante de una situación quirúrgica urgente. Su tratamiento es quirúrgico y la técnica dependerá de las características propias de la enfermedad y del paciente.

**Objetivo:** Presentamos 2 casos de linfangioma mesentérico que muestran el amplio espectro clínico de esta entidad.

**Casos clínicos:** El primer caso trata de un varón de 3 meses de edad sin antecedentes de interés, que acude a Urgencias de Pediatría derivado desde otro centro por vómitos de 4 días de evolución. A la exploración física se muestra irritable, deshidratado y presenta una discreta distensión abdominal. Se aprecia débito bilioso por la sonda nasogástrica y las pruebas de imagen sugieren un cuadro obstructivo yeyuno-ileal. Se decide intervención quirúrgica urgente, hallándose una ascitis quillosa



TABLA II.

| Paciente            | Localización  | Tipo        | Edad inicio tto. | Tratamiento (tiempo y dosis)   | Evolución  |   |   | Incidencias/ efectos secundarios   |
|---------------------|---|-------------|------------------|--|--|---|---|--|
|                     |   |             |                  |  | Inicio   | 1 mes   | Final   |  |
| 1 Mujer             | Parótida izquierda                                      | Profundo    | 3 m              | Propranolol (2 mg/kg/día)<br>2 dosis/día<br>10 meses   | 4,1 x 3,9 cm   | 4 x 3 cm  | 3,4 x 2,4 cm.<br>No visible ni palpable   | Sueño intranquilo.<br>Despertares  |
| 2 Mujer             | Punta nariz   | Mixto       | 4 m              | Propranolol (2 mg/kg/día)<br>2 dosis/día<br>8 meses  | 1 x 0,5 cm   | Disminución de volumen                                | No se aprecia   | No   |
| 3 Mujer             | Párpado superior derecho.<br>Muslo izquierdo            | Mixto       | 3 m              | Propranolol (2 mg/kg/día)<br>2 dosis/día<br>8 meses  | Párpado: totalidad<br>Muslo: 2 x 1,5 cm  | Párpado: no visible.<br>Muslo: disminución de volumen | No se aprecian.<br>Adecuada apertura ocular                                       | Sueño intranquilo.<br>Deposiciones líquidas  |
| 4 Varón             | Mitad interna de párpado superior derecho               | Mixto       | 3 m              | Propranolol (2 mg/kg/día)<br>3 dosis día<br>7 meses  | 2 x 1,1 cm   | No se aprecia   | No se aprecia   | No   |
| 5 Mujer             | Segmentario facial-cabeza-cuello izquierdo.<br>No PHACE | Mixto       | 1 m y 20 d       | Propranolol (2 mg/kg/día)<br>3 dosis día<br>12 meses   | 17 cm. Desde región preauricular izquierda hasta línea media occipital               | Disminución volumen y color                           | Leve mácula rosada 2 x 2 cm en región parotídea, desapareciendo resto             | Al mes de suspender tto. leve aumento de color en zona preauricular.<br>Después estable                            |
| 6 Mujer RNPT 28+3SG | Punta nariz y muslo izquierdo                           | Superficial | 4 m              | Propranolol (0,75→2 mg/kg/día)<br>3 dosis día<br>12 meses<br>Previo: timolol tópico sin respuesta<br>2 m | Nariz: incluye parcialmente entrada narina izquierda.<br>Ingle: 4 x 6 cm sobrelevado | Nariz: menos turgente.<br>Ingle: menos turgente       | Nariz: menos voluminoso con áreas de vascularización.<br>Ingle: menos ingurgitado | Aumento de dosis progresivo (6 s) por prematuridad.<br>Pausas de tto. por bronquiolitis, GEA e inconstancia.<br>No |
| 7 Varón             | Región preauricular izquierda                           | Mixto       | 1 m              | Timolol 0,5%: 1 gota 2 veces al día→ 2 gotas 2 veces al día<br>9 meses                                   | 2 x 2 cm<br>Dos áreas rosadas <0,5 cm  | Sin cambios   | Menor volumen, zona rosada de 0,2 cm  | No   |
| 8 Mujer             | Párpado inferior derecho                                | Superficial | 2 m              | Propranolol (1,4 mg/kg/día)<br>2 dosis/día<br>15 meses<br>Previo: timolol tópico sin respuesta           | 1 x 1 cm   | Menor volumen y color                                 | Aplanado, telangiectasias residuales  | Se inicia 2 mg/kg/día pero la primera semana se baja dosis por vasoconstricción intensa, color rojo oscuro         |
| 9 Mujer             | Facial: nariz derecho                                   | Mixto       | 9 m              | Propranolol (2 mg/kg/día)<br>3 dosis día<br>8 meses<br>Previo: timolol tópico sin respuesta              | 1,9 x 1,2 cm   | 0,5-1 cm. Menos color                                 | Mácula telangiectásica <0,5 cm  | No   |
| 10 Mujer            | Cervical posterior.<br>Supraescapular derecha           | Profundo    | 3 m              | Propranolol (2 mg/kg/día)<br>3 dosis día   | 5 x 1,8 x 4,3 cm   | Menor tamaño  | A los 4 m de tratamiento: menor tamaño  | No   |

franca junto con un quiste mesentérico que ocluye el yeyuno. Se procede a reseca 35 cm de intestino afectos junto con la malformación quística. La bioquímica del líquido ascítico y la anatomía patológica fueron compatibles con un linfangioma mesentérico. El postoperatorio cursó sin incidencias.

El segundo caso trata de un varón de 6 años de edad, afecto de síndrome de Hallerman-Streiff (discefalia óculo-mandibular con hipotricosis), al que se le halló casualmente un quiste mesentérico durante una laparoscopia exploradora por una criptorquidia. En el mismo acto quirúrgico se realizó una exéresis

del quiste junto al segmento ileal afectado. La anatomía patológica reveló ser un linfangioma mesentérico. El postoperatorio cursó sin incidencias.

**Conclusiones:** A pesar de que la mayoría de los linfangiomas mesentéricos son diagnosticados de manera accidental, no debe-

TABLA III. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LOS PACIENTES CON DÉFICIT DE FACTOR XIII.

|                               | Caso 1  | Caso 2                  | Caso 3  |
|-------------------------------|---|-------------------------|---|
| Edad al diagnóstico           | 11 años   | 13 días de vida         | 9 días de vida  |
| Antecedentes familiares       | No  | No                      | Si (Hermano mayor afecto)                             |
| Clínica                       | Hematoma retroperitoneal gigante.<br>Hematomas musculares (antecedente de sangrado umbilical) | Sangrado umbilical      | Sangrado umbilical                                    |
| Plaquetas (/mm <sup>3</sup> ) | 393.000   | 534.000                 | 555.000   |
| TTPA (seg)                    | 21  | 25                      | 37  |
| IP (%)                        | 84  | 94                      | 77  |
| Fibrinógeno (mg/dl)           | 723   | 380                     | 324   |
| F XIII                        | <4%   | <4%                     | <4%   |
| Genética                      | 2 mutaciones en heterocigosis en el GENF13A   | Pendiente               | Pendiente   |
| Tratamiento agudo             | F XIII recombinante   | Plasma fresco congelado | F XIII recombinante                                   |
| Complicaciones                | Neuropatía femoral izquierda por hematoma retroperitoneal                                     | Ninguna                 | Pequeños focos hemorrágicos<br>petequiales cerebrales |

mos subestimar su importancia clínica ya que pueden ser causa de complicaciones graves. El tratamiento dependerá de las características propias de la lesión y sus complicaciones secundarias.

DIAGNÓSTICO Y MANEJO DE LA MALFORMACIÓN CONGÉNITA DE LA VÍA AÉREA PULMONAR. **A. Luengo Echeveste<sup>1</sup>, E. Etxart Lopetegui<sup>2</sup>, I. Eizaguirre Sexmilo<sup>2,3</sup>, J. Korta Murua<sup>1,3</sup>.** <sup>1</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Donostia. <sup>2</sup>Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Donostia. <sup>3</sup>Departamento de Pediatría UPV/EHU.

**Introducción y objetivos:** La malformación congénita de la vía aérea pulmonar (MCVAP), previamente denominada malformación adenomatoidea quística pulmonar (MAQ), es una entidad congénita poco frecuente debida a una proliferación anómala de estructuras bronco-alveolares. El objetivo de este estudio es revisar los casos de pacientes diagnosticados de MCVAP en los últimos 5 años en un hospital de tercer nivel.

**Metodología:** Estudio descriptivo, observacional, por revisión de historias clínicas de los últimos 5 años. Se analizaron variables epidemiológicas, clínicas, diagnósticas y de tratamiento.

**Resultados:** Se registraron 7 casos; 5 de ellos niños. Seis se diagnosticaron prenatal-

mente y el séptimo se diagnosticó a los 36 meses de edad por presentar neumonías recurrentes. Todos los casos fueron unilaterales, 4 en hemitórax izquierdo y 3 en el derecho. Al nacimiento solo un caso presentó distrés respiratorio transitorio sin necesidad de soporte, el resto permanecieron asintomáticos. Posteriormente, uno presentó neumonías recurrentes, otro una neumonía aislada, otro bronquitis sibilantes recurrentes y otro infecciones de vías aéreas superiores recurrentes. La exploración física fue anodina salvo en dos casos, uno de los cuales presentó crepitantes aislados en la zona afectada y el otro una asimetría a la auscultación entre ambos hemitórax. En todos los casos se realizó tomografía computarizada postnatal que confirmó la patología. En relación al manejo, en 3 casos se realizó una lobectomía (un caso por toracoscopia y los otros dos mediante toracotomía convertida), objetivándose en uno de los casos una mínima fuga bronquial durante 48 horas en el postoperatorio inmediato y enfisema subcutáneo secundario. Otros cuatro casos se encuentran pendientes de intervención. Según la clasificación de Stocker, tres casos correspondían al tipo 2 y uno al tipo 1.

**Conclusiones:** El diagnóstico ecográfico prenatal es fundamental, lo que permite un manejo pre y postnatal multidisciplinar precoz e individualizado. Es necesario realizar una radiografía de tórax postnatal y un TC en los

primeros 6 meses de vida para confirmar la lesión. Si bien el tratamiento definitivo es quirúrgico, se comienza a plantear la posibilidad de realizar tratamiento conservador en algunos casos asintomáticos.

CONTROL MULTIDISCIPLINAR PRENATAL Y POSTNATAL DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS PULMONARES MÁS FRECUENTES DE LOS RECIÉN NACIDOS. **J. De Pedro Olabarri, U. González Camacho, S. Ansó Oliván, I. Asla Elorriaga, M. Santiago Burruchaga, L. Román Echevarría.** Hospital Universitario Cruces.

**Antecedentes y objetivos:** Las malformaciones congénitas pulmonares son una entidad rara en Pediatría. Entre ellas, la malformación adenomatoidea quística (MAQP) es la entidad más frecuente, seguida del secuestro pulmonar (SP). Nuestro objetivo es describir las características y evolución de los casos diagnosticados prenatalmente de MAQP y SP a raíz de la instauración de la Unidad de Terapia Fetal en un Hospital Terciario.

**Método:** Estudio descriptivo retrospectivo. Revisamos todos los diagnósticos prenatales ecográficos de MAQP y SP desde julio de 2012 hasta febrero de 2016 para dar a conocer el manejo y evolución.

**Resultado:** Se revisan 17 historias de las cuales 11 son MAQP (65%) y 6 son SP (35%),

siendo la media de edad gestacional al diagnóstico de 21 semanas. La proporción varón/mujer es de 7/4 en MAQP y 4/2 en SP. No se encontraron otras malformaciones fetales asociadas. Durante el seguimiento presentaron complicaciones 3 casos de 17 (17,6%): 2 MAQP y 1 SP. Ambas MAQP precisaron terapia fetal mediante shunt toracoamniótico, uno por ascitis y el otro por desplazamiento mediastínico, colocándose en la semana 22 y 30 de gestación respectivamente, con buena evolución posterior. El caso de SP precisó mayor control prenatal por desviación mediastínica pero no requirió tratamiento. Hubo un único caso de prematuridad (27 semanas) con MAQP. La vía del parto fue en 13 casos vaginal y hubo 4 cesáreas por indicación obstétrica. Aparte del recién nacido prematuro, otros 3 ingresaron en la Unidad Neonatal por dificultad respiratoria. 13 pacientes (76,4%) pudieron realizar la adaptación junto a sus madres sin incidencias. Se realizó radiografía y ecografía torácica en las primeras horas de vida y TAC en el seguimiento posterior, confirmándose hasta la actualidad el diagnóstico prenatal en 15 casos (88,2%) de los recién nacidos. Los otros 2:1 atresia bronquial y 1 quiste broncogénico. Han precisado hasta el momento cirugía 7 niños (63,6%), siendo la edad media de la intervención de los MAQP de 4 meses y dos casos de SP han sido operados a los 7 y 10 meses. Actualmente todos se encuentran asintomáticos.

**Conclusiones:** Aunque las complicaciones durante el embarazo son poco frecuentes, la terapia fetal precoz podría mejorar el pronóstico vital. El control multidisciplinar prenatal y postnatal de estos niños en nuestro hospital favorece que la mayoría de ellos realicen la adaptación junto a sus madres sin precisar ingreso, de forma segura y presentando una evolución favorable.

NEOPLASIA TIROIDEA EN LA EDAD PEDIÁTRICA. ANÁLISIS DE LOS ÚLTIMOS 27 AÑOS EN NUESTRO CENTRO. **M. Mendizabal Díez<sup>1</sup>, M. Chueca Guindulain<sup>1</sup>, S. Berrade Zubiri<sup>1</sup>, T. Durá Travé<sup>1</sup>, C. De Miguel Medina<sup>2</sup>, M. Oyarzabal Irigoyen<sup>1</sup>.** <sup>1</sup>Endocrinología Pediátrica. <sup>2</sup>Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario de Navarra.

**Antecedentes y objetivos:** El carcinoma tiroideo (CT) es una neoplasia poco frecuente en niños (0,5-1% del total) que presenta mayor agresividad que en adultos. Se suele presentar como un nódulo tiroideo, con malignidad mayor en la infancia que en la edad adulta (18-21% vs 5-15%). Histológicamente se diferencia en papilar (70%), folicular (20%), medular (5%) y anaplásico (<1%).

**Método:** Presentamos 13 casos de CT detectados en los últimos 27 años (1988-2015). Analizamos variables: edad, sexo, tipo histológico, clínica, diagnóstico, tratamiento, asociación sindrómica y evolución.

**Resultados:** El 56% eran varones, mediana de edad 10 años (1,5-15). El motivo de consulta en el 54% fue por mutación del proto-oncogén RET (MEN2A: 6 pacientes mutación en codón 634 y 2 en codón 891), 31% bocio y 15% nódulos tiroideos. Función tiroidea fue normal en todos. De los afectos de carcinoma medular, 50% tenían calcitonina normal; el resto niveles elevados con mediana de 34 ng/L (VN 0-15 ng/L). Una paciente con MEN 2B esporádico (mutación en codón 918) cifras al diagnóstico de 1.500 ng/L.

Se realizó ecografía al 54% de pacientes (normal 30%). PAAF al 30%, siendo esta insuficiente para el diagnóstico, requiriendo hemitiroidectomía para confirmación. En el resto no se realizó porque la indicación de la tiroidectomía venía dada por la mutación genética.

El tipo histológico más frecuente fue el medular (70%), en su mayoría (78%) diagnosticado al realizar tiroidectomía profiláctica, papilar (23%), folicular (7%).

El tratamiento fue tiroidectomía total sin tratamiento adyuvante en el 46%, subtotal en el 24%, hemitiroidectomía en el 15% y tiroidectomía con radioyodo en el 15%. Tras intervención, el 84% precisan tratamiento con L-tiroxina. Actualmente, un 85% están libres de enfermedad tiroidea. Además, dos pacientes han desarrollado feocromocitoma y otra hiperplasia paratiroidea.

**Conclusiones:** Destacamos que el CT más frecuente ha sido el medular, encontrado en tiroidectomías profilácticas en portadores de mutación del proto-oncogén RET donde a edades bien tempranas hemos detectado ya

microcarcinomas medulares. Estos pacientes estaban asintomáticos y con niveles de calcitonina normales o discretamente elevados. Es por ello imprescindible estudiar a todos los familiares de pacientes afectos de MEN2.

SÍNDROME OPSOCLONUS MIOCLONUS O SÍNDROME DEL OJO DANZANTE Y NEUROBLASTOMA. **I. Vaquero Iñigo, M. Castresana Elizondo, M. Mendizábal Díez, M. Martínez Merino, M. Sagasetta de Ilúrdoz, J. Molina Garicano.** Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario de Navarra.

**Antecedentes y objetivos:** El neuroblastoma (NB) es el tumor sólido extracraneal más frecuente en la edad pediátrica, representando el 8-10% de los tumores en la infancia. Presenta una clínica heterogénea y pronóstico variable, dependiendo de las características del tumor, del estadiaje, genotipo, biología molecular y edad al diagnóstico. La presencia de síndromes paraneoplásicos se ha asociado a este tipo de tumor. El síndrome de opsoclonos mioclonos o síndrome del ojo danzante (SOM/SOD) es un síndrome raro caracterizado por tres síntomas principales, opsoclonos, mioclonos y ataxia, presente en el 1-3% de los niños diagnosticados de neuroblastoma. Su aparición suele preceder al diagnóstico tumoral. SOM/SOD paraneoplásico se asocia generalmente a neuroblastoma de bajo grado, por lo general, de excelente evolución. La resección quirúrgica del tumor es el abordaje principal, según protocolo LINES de NB. La evolución neurológica es muchas veces desfavorable, siendo necesario tratamiento inmunosupresor tras la cirugía asociado o no a tratamiento del grupo LINES. No obstante, el 50% de los niños que presentan SOM/SOD son de origen no paraneoplásico, de etiología autoinmune, parainfecciosa o idiopática.

Presentamos el caso de tres niños diagnosticados de SOM/SOD en los últimos cinco años en nuestro hospital, dos de ellos asociados a neuroblastoma.

#### Casos clínicos:

1. Niña de 23 meses que consulta en Urgencias por ataxia, movimientos oculares e irri-

tabilidad, presentando niveles elevados de enolasa en sangre y catecolaminas en orina. En gammagrafía con MIBG que refleja captación patológica en glándula suprarrenal izquierda. Se extirpa la masa en su totalidad, confirmando neuroblastoma poco diferenciado localizado, sin infiltración de médula ósea; sin amplificación de MYCN. Se administra tratamiento para el SOM/SOD con pulsos de dexametasona e inmunoglobulinas con buena respuesta, encontrándose en remisión completa, asintomática sin secuelas neurológicas a los 3 años de dejar tratamiento.

2. Niño de 2 años y 5 meses que ingresa por cuadro de ataxia y mioclonías, diagnosticado previamente de cerebelitis postinfecciosa, comienza con movimientos oculares, compatible el cuadro con SOM. Se realiza estudio, descartándose origen paraneoplásico, se inicia tratamiento con dexametasona al que se asocian inmunoglobulinas y, dada la refractariedad de la sintomatología neurológica, se añade rituximab, presentando una buena respuesta al mismo, manteniéndose actualmente asintomático. Sin embargo, presenta retraso del desarrollo psicomotor de aproximadamente un año.

3. Lactante de 14 meses que ingresa por ataxia, movimientos oculares e irritabilidad, presentando masa paravertebral derecha en eco confirmada por RMN con captación MIGB. Se realiza extirpación de la tumoración, confirmando neuroblastoma, sin amplificación MYCN. Se inicia tratamiento del SOM/SOD. Actualmente ha recibido 3 pulsos de dexametasona con persistencia de clínica neurológica, por lo que se ha iniciado ciclofosfamida, pendientes de ver evolución.

**Conclusiones:** La búsqueda clínica de movimientos oculares anormales tipo opsoclonos debe ser sistemática en toda ataxia aguda/subaguda que asocie irritabilidad y trastornos del sueño, puesto que a pesar de su posible etiología autoinmune, parainfecciosa o idiopática, en el 50% de los casos se debe a la presencia de un tumor derivado de la cresta neural, en su mayoría de bajo grado.

El tratamiento del neuroblastoma de bajo grado es quirúrgico, presentando una excelente evolución, no obstante, el tratamiento inmunosupresor del SOM/SOD debe ser agresivo para evitar secuelas neurológicas.

**PROYECTO EPIPEG-PREMEB. SITUACIÓN CLÍNICA DE UNA COHORTE NACIDA PEG EN SEGUIMIENTO DESDE EL NACIMIENTO. CAUSAS Y SITUACIÓN CLÍNICA GLOBAL DE LA COHORTE AL NACIMIENTO Y PARCIAL A 12 MESES. M. del Hoyo Moracho<sup>1</sup>, I. Díez López<sup>1</sup>, A. Sarasua Miranda<sup>1</sup>, I. Lorente Blázquez<sup>1</sup>, M. Picón Montejo<sup>1</sup>, R. Gómez De Segura Lorente<sup>1</sup>, D. Pérez Campos<sup>1</sup>, M.T. Macarulla Arenaza<sup>2</sup>, V.M. Rodríguez Rivera<sup>2</sup>.** <sup>1</sup>Sección de Endocrinología Infantil. Hospital Universitario de Álava. Vitoria. Grupo de Investigación sobre el Niño PEG del HUA. <sup>2</sup>Grupo Nutrición y Obesidad, Facultad de Farmacia, Universidad del País Vasco. Vitoria. <sup>3</sup>CIBEROBn, Instituto de Salud Carlos III. Madrid.

Hasta un 50% de los niños nacidos PEG a los 2 años no han realizado un correcto *catch up* (por exceso o defecto), con repercusiones en talla, alteraciones metabólicas y cardiovasculares, DM, etc. Proyecto epiPEG-PreMeb para estudiarlos durante sus dos primeros años de vida.

**Objetivos:** Establecer una cohorte PEG para su seguimiento, valoración *catch-up*, y análisis de factores medio-ambientales y sociales.

Estudiar la influencia de estas variables sobre perfiles clínicos, analíticos y metabólicos.

Elaborar gráficas de somatometría y tablas de normalidad bioquímica. Crear una seroteca para posteriores estudios bioquímicos y genéticos.

**Material y métodos:** Se estudian los recién nacidos vivos de embarazos únicos en nuestro Hospital durante 2012-2014, y se clasifican según EG y peso/talla (Tablas Españolas 2008). N estimada: 110. Se realizan visitas a 0, 3, 6, 9, 12, 15, 18 y 24 meses, con mediciones de peso, talla y perímetros. Se obtienen muestras de sangre que se analizan y almacenarán.

Resultados al final de la selección iniciales: 103 PEG reclutados en 24 meses (56, 55%). Datos epidemiológicos: edad media madre 32,2 años, hermanos previos PEG 18/103 (17%); madres fumadoras durante gestación 40/103 (38%), 4 [3-15] cigarrillos/día; trabajadora durante gestación 67/103 (65%), de ellas refieren el 85% con >3 horas de pie/jornada; fármacos durante gestación 29/103 (28%),

70% para el asma, 20% L-tiroxina y 10% otros. Patologías asociadas a gestación: 54/103 (52%) (gestosis, preeclampsia, DM, tiroiditis, estrés psicógeno). Parto: a término 67/103 (65%), eutócico 88/103 (85%).

Datos de los niños al nacimiento: peso medio -2,7 DS [-3,5-2,0], talla media -2,4 DS [-3,2-2,1], para sexo y EG.

Lactancia materna exclusiva: 77/103 (74%) durante el 1<sup>er</sup> mes de vida.

Ingresos o patología del RN en el 1<sup>er</sup> mes de vida 24/103 (23%).

Casos PEG que han llegado a 12 meses de seguimiento: 62 casos. Ingresos a lo largo de los 12 meses 5/62 (8%) (bronquitis). Con 12 meses de vida presentan 10/62 casos (16%) no *catch up* adecuado con P y/o T <P10, 32/62 casos (48%) *catch up* muy rápido con P y/o T >P90.

**Conclusiones:** La edad de las gestantes, su actual estilo de vida (tabaco, estrés y trabajo) y la toma de fármacos habituales (asma), está provocando una mayor tasa de niños PEG. En nuestra serie destaca que, respecto a las mujeres de Euskadi, la tasa de gestantes con PEG fumadoras es mayor y la edad menor.

Estos niños PEG requieren un mayor uso de lactancia artificial, una mayor tasa de ingresos hospitalarios al nacimiento que los niños con PAG, pero que posteriormente no es una población de riesgo a patología, ni en bronquiolitis.

Sin embargo, se detecta ya que el 70% de los RN PEG presentan un desarrollo inadecuado somatométrico al año de vida, el cual puede tener repercusiones futuras.

**Agradecimientos:** Co-financiado por Pfizer International Grants.

PRIMERA INFECCIÓN URINARIA FEBRIL EN NIÑOS <6 MESES. RENDIMIENTO ECOGRÁFICO. U. González Camacho, A. Elozegi Castellanos, M.Á. Vázquez Ronco. Hospital Universitario Cruces.

**Introducción y objetivos:** En nuestro hospital se recomienda estudio ecográfico en los menores de 6 meses con primer episodio de infección urinaria febril (ITU), varones mayores de 2 años y pacientes con ITU de repetición. Nuestro objetivo es evaluar el rendimiento de



una ecografía renal en niños ≤6 meses con primer episodio de ITU febril.

**Métodos:** Se revisaron de forma retrospectiva las historias de 350 niños con edad menor o igual a 6 meses sin antecedentes urológicos de interés y con ecografía renal prenatal normal, que fueron diagnosticados de su primera ITU febril y que fueron ingresados o controlados en consultas externas de nuestro hospital desde 2010 hasta 2014. Se realiza estudio estadístico mediante SPSS 21, considerando significación estadística  $p < 0,05$ . Se consideró ecografía alterada: ectasia piélica mayor de 5 mm o hallazgos patológicos superiores. Consideramos ecografía realizada en el momento agudo aquella realizada en el primer mes de la infección.

**Resultados:** Se analizaron un total de 350 niños (66,9% varones) de los cuales presentaron una ecografía inicial alterada 90 pacientes (25%). La *Escherichia coli* fue el agente causal en el 90% de los casos. El 15,4% precisaron ingreso con una estancia media de 6,53 días  $\pm$  2,48 DS teniendo el 64,8% ecografía renal alterada. En el estudio univariante no encontramos diferencias significativas como predictor de ecografía alterada: niveles de procalcitonina (PCT), proteína C reactiva (PCR), leucocitos, neutrófilos, temperatura máxima, función renal y el agente causal. No obstante, se encontraron como predictores de ecografía patológica: edad  $\leq 1$  mes, horas de evolución de la fiebre y realización de la ecografía en el momento agudo. El estudio multivariante confirmó estos datos predictores de ecografía alterada: edad  $\leq 1$  mes ( $p < 0,05$ ), horas de evolución de fiebre ( $p < 0,05$ ), realización de la ecografía en el momento agudo ( $p < 0,05$ ) y leucocitos ( $p < 0,05$ ). Se encontraron más ecografías patológicas en el momento agudo de la infección (39,2% frente a 19%) de las cuales se normalizaron un 46,4% en el control posterior (tras al menos 6 meses desde la primera ecografía) frente al 19,4% de las que se realizaron de forma diferida.

**Conclusiones:** La mayoría de los pacientes ≤6 meses con una primera ITU febril no presentaban alteraciones ecográficas. Cuando se encontraron estas, se relacionó con una menor edad, tiempo de evolución de la infección y la realización de la ecografía en el periodo agudo de la enfermedad.

TRIAJE EN URGENCIAS DEL NIÑO CON ANAFILAXIA. A PROPÓSITO DE TRES CASOS. **I. Naberan<sup>1</sup>, E. Arroabarren Aleman<sup>2</sup>, J. Álvarez García<sup>1</sup>, M. Anda Apiñaniz<sup>2</sup>, M. Palacios López<sup>1</sup>.** <sup>1</sup>Unidad de Urgencias de Pediatría. Servicio de Pediatría. <sup>2</sup>Servicio de Alergología. Complejo Hospitalario de Navarra. Iruñea.

**Introducción:** Los sistemas de triaje priorizan la atención de los pacientes. Los sistemas de triaje pediátrico validados, de 5 niveles, asignan a la anafilaxia un Nivel 1 (Atención Inmediata).

Nuestra Unidad de Urgencias de Pediatría utiliza un sistema de triaje informatizado de 5 niveles, adaptado del sistema canadiense.

La anafilaxia presenta peculiaridades que pueden dificultar su priorización. Presentamos 3 niños con anafilaxia y analizamos sus fichas de triaje.

**Métodos:** Revisión de fichas de triaje de 3 casos de anafilaxia analizando: nivel de prioridad según Triángulo de Evaluación Pediátrica (TEP) o valoración inicial, prioridad final adjudicada, observaciones recogidas en triaje, ubicación y tiempo de demora en valoración médica.

**Caso 1:** Niño de 9 años alérgico a alimentos, con anafilaxias previas que acude por un episodio de disnea, opresión torácica y dolor abdominal tras la ingesta de brócoli, relleno y helado. En domicilio utilizó su dispositivo de adrenalina auto-inyectable (AAI) intramuscular (i.m.), acudiendo posteriormente.

Ficha de triaje: TEP: estable. Prioridad: 3. Observaciones: "Ha comido relleno y ha tenido reacción alérgica. Se ha inyectado ALTELLUS®. Ahora asintomático. Alergias: sí". Remitido a la sala de espera (SE). Demora: 10 minutos.

**Caso 2:** Niño de casi 3 años con anafilaxias previas, alérgico a leche, que acude por urticaria y disfonía tras la ingesta accidental de un producto lácteo. En su Centro de Salud (CS) se le trató con su AAI i.m. más salbutamol inhalado, con derivación posterior.

Ficha de triaje: TEP estable. Prioridad: 1. Observaciones: "4 puffs Ventolin, AAI i.m. en CS. Alergias: sí". Remitido al Box de Reanimación. Demora: 8 minutos.

**Caso 3:** Paciente de 11 años alérgica a frutos secos y rosáceas, que acude por habones de una hora de evolución tras comer cacahuetes. Previamente había comido una fruta con hueso notando dolor abdominal, que había cedido. En la SE, tras tomar antihistamínico y corticoide, presenta desvanecimiento, siendo trasladada al Box de Reanimación y tratada con adrenalina i.m., cristaloides, corticoide y antihistamínicos endovenosos.

Ficha de triaje: TEP estable. Prioridad: 4. Observaciones: "Ha comido cacahuetes a las 18 h. Ahora exantema urticante en cara, tronco y espalda. Alergias: sí, a frutos secos y frutas". Remitida a SE. Demora: 6 minutos.

**Conclusiones:** En el 1º caso el paciente reconoció sus síntomas y utilizó su AAI. Este paciente fue priorizado incorrectamente en base a su aspecto inicial sin considerar las observaciones.

El triaje correcto del 2º fue facilitado por sus antecedentes y por la derivación desde otro Centro, siendo priorizado por su riesgo, independientemente de su aspecto.

El 3º caso ilustra la imprevisibilidad y la potencial gravedad de una anafilaxia, así como la necesidad de considerar no solo el aspecto inicial sino el riesgo de estos pacientes.

El triaje del paciente con alergia debe incluir discriminadores de riesgo de anafilaxia (priorizar al paciente por las observaciones y no solo por aspecto inicial, episodios previos y uso de AAI), para mejorar su priorización.

ANOMALÍAS CONGÉNITAS CARDIACAS DE LA COMUNIDAD AUTÓNOMA VASCA Y NAVARRA. 14 AÑOS DE ESTUDIO. **J. Udaondo de Soto<sup>1</sup>, J.M. Pérez Roldán<sup>1</sup>, S. Blázquez Trigo<sup>1</sup>, C. Romero Ibarra<sup>2</sup>, M.A. Izquierdo Riezu<sup>3</sup>, J.M. Galdeano Miranda<sup>1</sup>.** <sup>1</sup>Cardiología Pediátrica. <sup>2</sup>Hospital Universitario Cruces. Bizkaia. <sup>3</sup>Hospital Virgen del Camino. Navarra. <sup>3</sup>Hospital Universitario Donostia. Gipuzkoa.

**Introducción:** Las Cardiopatías Congénitas (CC) son defectos que surgen de anomalías en la formación del corazón o de los grandes vasos, presentes desde el nacimiento. Son el grupo de anomalías congénitas más frecuentes en el Recién Nacido (50-100/10.000 RN vivos;

formas moderadas severas 30/10.000 RN vivos), siendo la principal causa de mortalidad infantil debida a anomalías congénitas. Avances en los métodos diagnósticos, tratamientos médicos, técnicas intervencionistas, cirugía cardíaca y cuidados postoperatorios han mejorado la supervivencia de estos pacientes con una población cada vez mayor que alcanza la edad adulta junto con una morbilidad significativa que conlleva numerosas hospitalizaciones, controles multidisciplinarios especializados y un gran consumo de recursos sanitarios.

**Material y método:** Estudio retrospectivo descriptivo donde se incluyen aquellos pacientes nacidos en la CAV y CF de Navarra con anomalías estructurales del corazón o grandes vasos intratorácicos con significado funcional actual (momento del diagnóstico) o potencial (a medio, largo plazo) con el objetivo de conocer la prevalencia en ambas comunidades, describir las características de dicha población y conocer los resultados de su tratamiento.

**Resultados:** Durante el periodo de estudio 1990-2004 se registraron 1.390 RN vivos con CC (prevalencia 42,43/10.000) de los cuales 875 precisaron intervención mediante cirugía/caterismo (prevalencia 26,50/10.000). Se registró el sexo de 834 paciente siendo 419 varones (50,23%) y 415 mujeres (49,76%). Se obtuvieron datos del peso al nacer de 641 pacientes siendo la mayoría superiores a 2.500 g (515 pacientes, 80,3%) y RN a término (72,8% de la población a estudio), con un porcentaje de prematuridad del 16,68%. 129 pacientes asociaban algún tipo de síndrome (14,74%) confirmando por cariotipo trisomía 21 (síndrome de Down) en 96 de los mismos (74,42%). 699 de los 875 pacientes del estudio (79,88%) se engloban en las 11 cardiopatías congénitas más frecuentes como la CIV en 108 pacientes (12,34%), la coartación de aorta en 107 (12,22%) y la D-TGV en 96 (10,97%). El número de casos diagnosticados prenatalmente fueron 71 (8,70%), 385 al nacimiento (47,20%), mientras que el resto se diagnosticó antes del primer año de vida (44,1%). De los 875 incluidos en el estudio fallecieron 258 (29,50%) precisando reintervención el 95,50% de los 617 que sobreviven.

**Conclusiones:** La prevalencia de las cardiopatías congénitas que precisan intervención

en nuestra población es similar a la descrita en la literatura y siguen una distribución por territorios similar a la distribución de RN vivos totales. El tipo específico de cardiopatía con significado clínico también se asemeja a las descritas en otros estudios, siendo la más frecuente la a lo largo del estudio debido sobre todo a la menor severidad de las cardiopatías que conlleva una mayor edad a la hora de la intervención. Conocer la prevalencia es importante para aplicar los recursos necesarios para su mejor diagnóstico, control y tratamiento.

\*\*\*\*\*

#### ACCÉSIT MEJOR COMUNICACIÓN

HIPOVITAMINOSIS D Y FACTORES ASOCIADOS EN ESCOLARES Y ADOLESCENTES RESIDENTES EN NAVARRA. F. Gallinas Victoriano, T. Durá Travé, J. Álvarez García, I. Sánchez Martínez, M. Chueca Guendulain, S. Berrade Zubiri. *Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario de Navarra.*

**Objetivo:** Analizar la prevalencia de hipovitaminosis D (insuficiencia y deficiencia) en la edad pediátrica y sus factores asociados.

**Material y métodos:** Estudio transversal clínico y analítico (calcio, fósforo, fosfatasa alcalina, calcidiol y hormona paratiroidea) en 602 sujetos (entre 2,0 y 17,0 años) de raza caucásica: 299 prepuberales (120 varones y 179 mujeres) y 303 puberales (142 varones y 161 mujeres), durante el año 2014. Para definir la hipovitaminosis D se han aplicado los criterios de la *US Endocrine Society*: a) deficiencia de vitamina D si calcidiol <20 ng/ml; b) insuficiencia de vitamina D si calcidiol entre 20 y 29 ng/ml; y c) suficiencia de vitamina D si calcidiol ≥30 ng/ml.

**Resultados:** La prevalencia de hipovitaminosis D en la totalidad de la muestra era del 60,4% (insuficiencia: 44,6% y deficiencia: 15,8%). El análisis multivariante mostraba que las variables asociadas significativamente con la hipovitaminosis D eran el sexo femenino (OR: 1,61, CI 95%: 1,61-2,32), la edad puberal (OR: 1,76, CI 95%: 1,21-2,55), las estaciones de otoño (9,47, CI 95%: 4,79-18,69), invierno (8,83,

CI 95%: 4,46-17,51) y primavera (13,23, CI 95%: 6,37-27,50), la obesidad severa (OR: 4,44, CI 95%: 1,92-10,3) y el entorno urbano (1,57, CI 95%: 1,13-2,21).

**Conclusión:** En la población pediátrica existe una alta prevalencia de hipovitaminosis D, siendo el sexo femenino, la edad puberal, la época del año comprendida entre el otoño, invierno y primavera, la obesidad severa y la residencia en un entorno urbano los factores asociados a la hipovitaminosis D.

\*\*\*\*\*

#### PREMIO MEJOR COMUNICACIÓN

TRASCENDENCIA DE LA ELECCIÓN DE LAS TABLAS DE CRECIMIENTO EN EL DIAGNÓSTICO DEL SOBREPESO Y OBESIDAD. P. Aizpurua Galdeano<sup>1</sup>, M. Mateo-Abad<sup>2</sup>, E. Alustiza Martínez<sup>3</sup>, B. Carvajal Goikoetxea<sup>4</sup>, S. García Ruiz<sup>4</sup>, I. Ozcoidi Erro<sup>4</sup>. <sup>1</sup>CS Ondarreta. <sup>2</sup>Instituto Biodonostia. <sup>3</sup>CS Egiá. <sup>4</sup>CS Amara Berri. Donostia.

**Objetivos:** estimar las diferencias de prevalencias de obesidad y sobrepeso de nuestra población entre las gráficas más utilizadas en nuestro medio.

**Método:** Estudio descriptivo trasversal de base poblacional. Se diagnosticó sobrepeso u obesidad comparando el índice de masa corporal (IMC) de 8.905 niños de 6, 10 y 13 años con los puntos de corte establecidos por las siguientes tablas: F. Orbegozo 1988, 2004 y 2011 (FO88, FO04 y FO11); *International Obesity Task Force* 2012 (IOTF12); Organización Mundial de la Salud 2007 (OMS07); y Estudio Transversal Español 2008 (ETE08).

**Resultados:** Las tablas ETE08 proporcionaron las prevalencias de obesidad más bajas para todas las edades (2,8%, intervalo de confianza del 95% [IC95: 2,3 a 3,4] a los 6 años; 2,2% [IC95: 1,7 a 2,8] a los 10 años; y 2,2% [IC95: 1,6 a 2,8] a los 13 años). Las OMS07 proporcionaron la prevalencia de obesidad más alta a los 6 años 10,6% (IC95: 9,6 a 11,6) y las FO88 para las demás edades: 15,4% (IC95: 14,1 a 16,6) a los 10 años y 12,4% (IC95: 11 a 13,7) a los 13 años. En cuanto al sobrepeso, las OMS07 presentaron las prevalencias más

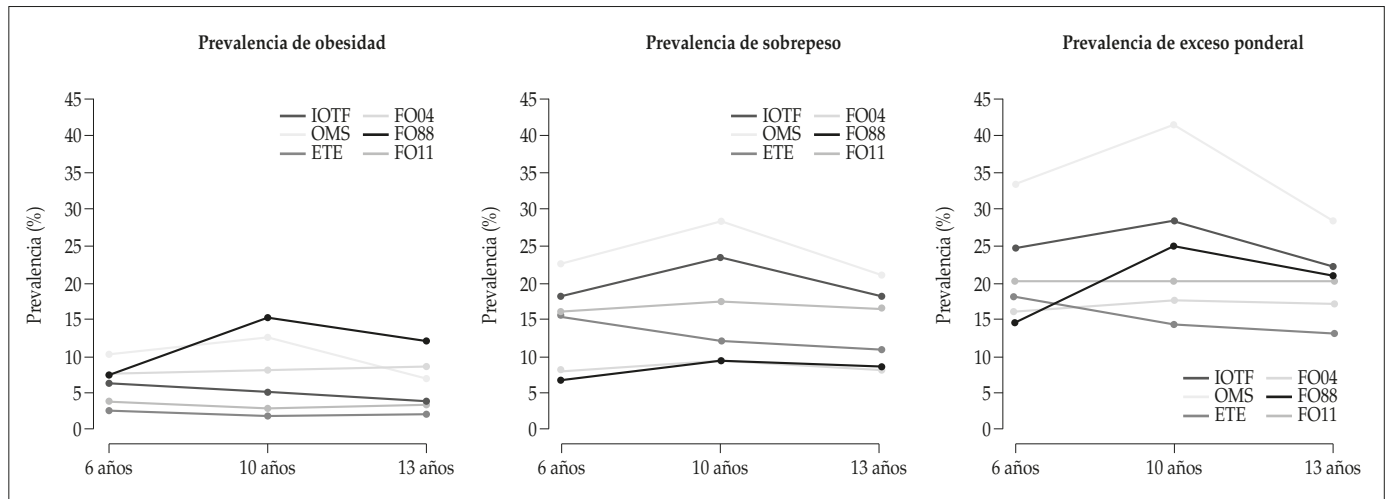


Figura 2. Prevalencia de obesidad, sobrepeso y exceso ponderal según las diferentes tablas.

altas mientras que las FO88 presentaron las más bajas. Por último, si se tiene en cuenta tanto el sobrepeso como la obesidad (exceso ponderal), de nuevo las prevalencias más bajas correspondieron a las tablas ETE08 y las más altas a las OMS07, que consideran que un 28,5% de los niños y niñas a los 6 años, un 41,3% a los 10 años y un 33,2% a los 13 años tienen un exceso ponderal (Fig. 2).

**Conclusiones:** Las prevalencias de obesidad y sobrepeso varían de forma importante según las diferentes tablas de crecimiento. Es preciso conocer las tablas que utilizamos para poder contextualizar los resultados. Los datos sobre prevalencia de obesidad y sobrepeso deben ir siempre acompañados de las tablas utilizadas ya que en caso contrario los valores carecen de sentido.

\*\*\*\*\*

SÍNDROME TRICOHEPATOENTÉRICO, UN RETO DIAGNÓSTICO. I. Irastorza Terradillos<sup>1</sup>, C. Tutau Gómez<sup>1</sup>, E. de la Calle Navarro<sup>1</sup>, M. Legarda Tamara<sup>1</sup>, P. Soler Palacín<sup>2</sup>, M. Martínez Gallo<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Gastroenterología Infantil. HU Cruces, Barakaldo, Bizkaia. <sup>2</sup>Inmunología Clínica. H. Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona. <sup>3</sup>Laboratorio de Inmunología, H. Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

**Introducción:** El síndrome tricohepatoentérico o diarrea sindrómica es un trastorno autosómico recesivo descrito por primera

vez en 1982, causado por mutaciones en los genes TTC37 o en SKIV2L. Cursa con diarrea grave de instauración temprana, anomalías del cabello y defectos inmunitarios. Se trata de una enfermedad rara con una incidencia estimada de 1/1.000.000 nacimientos. El caso expuesto describe un paciente con diarrea crónica intratable, cuyo estudio molecular confirmó el diagnóstico de síndrome tricohepatoentérico.

**Resumen del caso:** Niño prematuro con retraso grave del crecimiento intrauterino con una evolución normal hasta los 8 meses de vida. Hijo de padres no consanguíneos, sin antecedentes familiares de interés. A los 8 meses sufrió un cuadro de enterocolitis grave con bacteriemia por *Enterococcus faecalis*. A los 10 meses se deriva a nuestro centro por malnutrición grave, diarrea crónica e intolerancia digestiva de 2 meses de evolución. Presentaba hipoalbuminemia e hipogammaglobulinemia con ausencia de respuesta a las vacunas administradas. Tras optimizar su estado nutricional con nutrición parenteral (NP) se reinmunizó constatándose de nuevo una nula respuesta a las vacunaciones, a pesar de que las poblaciones linfocitarias y las cifras absolutas de inmunoglobulinas eran normales. Tampoco se objetivaron títulos de crioprecipitinas ni de ASLO. No ha padecido infecciones oportunistas. Las biopsias intestinales y colónicas son inespecíficas de enteropatía inflamatoria con infiltrado linfoplasmocitario y de neutrófilos, atrofia de vellosidades, ulceración de la muco-

sa y desestructuración del patrón glandular colónico. El estudio del cabello muestra trico-rhexis nodosa en el 5% de los cabellos estudiados. El estudio genético confirmó la sospecha de síndrome tricohepatoentérico, encontrándose dos mutaciones en heterocigosis en el gen SKIV2L, (c.2203-1G>A), que condiciona defecto *splicing* y mutación en c.3187C>T/p.Arg1063X, codón de parada. Estas mutaciones no han sido descritas previamente por la literatura. En la actualidad tiene 6 años, persiste intolerancia digestiva grave (diarrea sanguinolenta) a cualquier tipo de alimento diferente a la dieta elemental. El soporte con nutrición parenteral es variable con periodos en los que se alimenta exclusivamente por vía enteral y periodos que recibe hasta un 35% de sus necesidades calóricas en forma de NP. Presenta una facies peculiar así como pelo ralo y quebradizo y un retraso del desarrollo psicomotor. Recibe tratamiento inmunosupresor con rapamicina, sin mejoría de la tolerancia enteral hasta la fecha, y profilaxis con gammaglobulinas intravenosas y Septrim.

**Comentario:** El caso presentado comparte los signos y síntomas comúnmente descritos en este síndrome como son la diarrea intratable, la dismorfia facial, las anomalías del cabello y el retraso psicomotor. Sin embargo, a diferencia del síndrome clásico, no presenta afectación hepática pero la inmunodeficiencia y la intolerancia alimentaria son más intensas.

\*\*\*\*\*