

SOCIEDAD VASCO-NAVARRA DE PEDIATRIA
EUSKAL HERRIKO PEDIATRIA ELKARTEA



**BOLETIN DE LA SOCIEDAD
VASCO-NAVARRA DE PEDIATRIA**

**EUSKAL HERRIKO PEDIATRIA
ELKARTEAREN ALDIZKARIA**

PRESIDENTES DE HONOR

Javier Muguruza Alberdi
Manuel Hernández Rodríguez
Santiago Azpiazu Mota
José Luis Bezanilla Regato
Juan Rodríguez Soriano†

Juan Tovar Larrucea
José Emilio Olivera Olmedo
Juan Carlos Vitoria Cormenzana
Aurora Navajas Gutiérrez
Mirentxu Oyarzabal Irigoyen

Juan Ignacio Montiano Jorge
Inés Cabeza Díez
Javier Korta Murua
Itziar Astigarraga Aguirre

JUNTA DIRECTIVA

Presidencia

Ainhoa Iceta Lizarraga

Secretaría

Mercedes Herranz Aguirre

Vocal por Álava/Araba

Juan Cruz Len Aguilera

Vicepresidencia por Álava/Araba

Ignacio Díez López

Tesorería

Elena Pérez Estévez

Vocal por Guipúzcoa/ Gipuzkoa

Jone Amasorrain Urrutia

Vicepresidencia por Guipúzcoa/ Gipuzkoa

Elene Larrea Tamayo

Dirección del Boletín

Ignacio Díez López

Vocal por Navarra/Nafarroa

Mercedes Herranz Aguirre

Vicepresidencia por Navarra/Nafarroa

Izaskun Naberan Mardaras

Vocal por Vizcaya/Bizkaia

Nerea Trebolazabala Quirante

Vicepresidencia por Vizcaya/Bizkaia

Nélida García Pérez

Vocal por Cirugía Infantil

Gloria Chocarro Amatriain

Vocal por Pediatría de Atención Primaria

Izaskun Miner Kanflanka

Vocal MIR

Johanna Ramírez Romero

Coordinación Página Web y redes sociales

Fidel Gallinas Victoriano

EQUIPO DE REDACCIÓN

Ignacio Díez López

Pedro Gorrotxategi Gorrotxategi

Inés Cabeza Díez

Ainhoa Izeta Lizarraga

Textos en Euskera: IDL y Belaxe Coop. E. (belaxe@belaxe.com)

SECRETARÍA DE REDACCIÓN

Boletín de la Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría. Secretaría de Pediatría.

Hospital de Txagorritxu. Nuevo edificio de servicios centrales 1ª planta - C/José Atxotegui, s/n. Vitoria-Alava - Tfno. 945/007030

E-mail: boletinsvnp@svnp.es y ignacio.diezlopez@osakidetza.eus

Este Boletín se edita con el patrocinio de la propia SVNP

ERGON

C/Arboleda, 1
28221 Majadahonda (Madrid)
Tel. 91 636 29 30
erg@ergon.es

Publicación anual

Depósito Legal: BI-937-1968
ISSN: 0037-8658

Impreso en papel libre de ácido

Copyright 2024

Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría
Ergon

Revista indexada en SCIELO, DULCINEA y FECYT-ARCE

SUMARIO

EDITORIAL/EDITORIALA

I. Díez López	1
---------------------	---

CARTAS AL EDITOR/BULETINEKO EDITOREARENTZAKO ESKUTITZA

Sobre la salud mental de nuestros menores <i>Adingabeen osasun mentala dela eta</i> A. Iceta Lizarraga	5
Situación actual de las intersexualidades y pacientes DSD en Euskadi <i>Sexualitateen eta DSD gaixoen eguneko egoera Euskal Herrian</i> N. González Temprano, I. Díez López	8
¿Ha llegado el momento de cambiar el modelo de seguimiento del paciente pediátrico con enfermedad celíaca? <i>Iritsi al da gaixotasun zeliakoa duten gaixo pediatrikoen jarraipen eredua aldatzeko ordua?</i> F. Sánchez-Valverde, F.J. Eizaguirre	11

ARTÍCULO ESPECIAL

Serie nostalgias pediátricas: Agustín de Hipona (siglo IV) y la adquisición de lenguaje <i>Pediatriako nostalgiak seriea: Agustín Hiponakoa (IV. mendea) eta hizkuntzaren jabekuntza</i> T. Durá Travé	13
--	----

ORIGINALES/ORIGINALAK

Posibles factores modificadores de la incidencia de diabetes mellitus tipo 1 en Euskadi <i>Euskadin 1 motako diabetes mellitusaren intzidentzia alda dezaketen faktore posibleak</i> S. Maeso Méndez, R. Gago Martín, E. Jauregui Benito, L. Costa Serra, A. Gainzarain Serna, A. Prigent Diaz, C. Sola Sarabia, M. Ogueta Lana, I. Díez López	15
¿Verdaderamente el metabolismo basal influye en el pronóstico de la obesidad infantil? <i>Benetako eragina du metabolismo basalak haur-obesitatearen pronostikoan?</i> P. Maeso Fernández, S. Maeso Méndez, I. Rodríguez Jiménez, I. Díez López	23
Screening poblacional de obesidad infantil en Álava mediante uso de BIG DATA y sus determinantes socioeconómicas asociadas <i>ARABako haur obesitatearen populazioaren baheketa BIG DATA eta hari lotutako determinatzaile sozioekonomikoak erabiliz</i> I. Díez López, S. Maeso Méndez, G. Sánchez Merino	30
Estudio de la función tiroidea en recién nacidos pretérminos menores de 32 semanas de gestación y/o menos de 1.500 g ingresados en una Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales <i>32 aste baino gutxiagoko eta/edo 1500 g baino gutxiagoko haurdunaldi-adin goiztiarreko jaioberrien tiroide-funtzioaren azterketa jaioberrien zainketa intentsiboan unitate batean ingratutakoen artean</i> I. Galé Pola, B. Ramos Lacuey, M.J. Chueca Guindulain, S. Berrade Zubiri, G. Sierra Colomina	37
Revisión de pacientes pediátricos que precisen ingreso por complicaciones secundarias a drepanocitosis <i>Drepanozitosiak erangidako konplikazioak direla eta ingratu behar duten pediatriako pazienteen berrikuspena</i> E. Jauregui Benito, S. García de Eulate Urdapilleta, S. Virto Aramendia, Z. García Casales, C. Salado Marín	42

Plazas de Pediatría Hospitalarias y de Atención Primaria en Euskadi. Evolución en los últimos 13 años <i>Ospitaleetako eta lehen mailako arretako pediatria-plazak Euskadin. Azken 13 urteetako bilakaera</i> P. Gorrotxategi Gorrotxategi, R. García Pérez	50
Bronquiolitis aguda grave en Navarra, ¿cambio de paradigma tras nirsevimab? <i>Bronkiolitis akutua larria Nafarroan, nirsevimab-en ondoren egoera aldatu da?</i> U. Izpura Bueno, I. Gordo Baztan, A.L. Martínez De Morentin Navarcorena, L. Díaz Munilla	54
Impacto de la vacunación en recién nacidos prematuros ≤ 32 semanas de edad gestacional y/o con peso ≤ 1.500 g <i>Txertaketaren inpaktua jaioberri goiztiarren ≤ 32 asteko haurdunaldia eta/edo pisua ≤ 1500 g</i> P. Bello Aranda, B. Ramos Lacuey, P.M. Roncal Vázquez, R. Manso Ruiz de la Cuesta, G. Sierra Colomina, A. Oliver Olid	57

REVISIONES TEMÁTICAS/GAIKA BERRAZTERTZEN

Actualización de Cribado Neonatal de nuevas enfermedades en Euskadi <i>Gaixotasun berriak antzemateko jaioberrien baheketa eguneratzea Euskadin</i> Consejo Asesor de Cribado Neonatal de la CCAA del País Vasco	62
Alteraciones rotacionales de las extremidades inferiores <i>Behoko gorputz-adarren errotazio-nahasmenduak</i> M. Arroyo Blázquez	67
Valoración diagnóstica del niño roncador <i>Haur zurrungariaren balorazio diagnostikoa</i> P. Corcuera, O. Sardón, L. López	70
Calendario quirúrgico pediátrico <i>Egutegi kirurgiko pediatrikoa</i> M. Román Moleón, I. Rodríguez Laguna, J.L. Ramos García	76
Caries dental: efecto protector de la vitamina D <i>Hortzetako txantxarra: D bitaminaren babes-efektua</i> T. Durá Travé	79
Cribado de cardiopatías congénitas <i>Sortzetiko kardiopatiaren baheketa</i> J. Suárez Alonso	83
Cribado de recién nacidos con CMV congénito <i>CMV sortzekoa duten jaioberrien bebaketa</i> A. Revuelta, A. Ancín, M. Herranz	85
Eritrocitosis en pediatría: orientación diagnóstica <i>Eritrozitosia pediatrian: orientazio diagnostikoa</i> L. Lizarraga Navarro, J. De Pedro Olabarri, P. González Urdiales, A. Echebarria Barona, R. Adán Pedroso, M. García Ariza, I. Astigarraga Aguirre, R. López Almaraz	87
Hacia un enfoque integral: estrategias para fortalecer el Programa de Asistencia Dental Infantil en Euskadi <i>Ikuspegi oso baterantz: Euskadiko Haurren Hortzak Zaintzeko Programa indartzeko estrategiak</i> J. Fernández-Bonet	94
Morbilidad de los trastornos respiratorios del sueño en la edad pediátrica <i>Loaren arnas nahasmenduen gaixotze-tasa adin pediatrikoan</i> H. Larramona Carrera	97

NAGENpediatrics: secuenciación genómica avanzada en Pediatría en Navarra <i>NAGENpediatrics: pediatriako sekuentziazio genomiko aurreratua Nafarroan</i> J. Hualde Olascoaga	99
Protocolo Común de Actuación Sanitaria frente a la Violencia en la Infancia y la Adolescencia 2023 <i>Haur eta nerabeenganako indarkeriaren aurkako osasun-jarduketarako protokolo komuna 2023</i> Grupo de Pediatría Social de la SVN	100
Sueño y ritmos escolares: la importancia de aunar cronobiología y horario académico <i>Loa eta eskola-erritmoak: kronobiologia eta eskola-ordutegia bateratzearen garrantzia</i> G. Pin Arboledas	102
Variabilidad en la atención pediátrica. Revisión sistemática <i>Arreta pediatrikoaren aldakortasuna. Berrikuspen sistematikoa</i> S. Esteban López	106

CASOS CLÍNICOS/KASU BATEN AURKEZPANA

¿Qué esconde esta cefalea? La importancia del diagnóstico diferencial <i>Zer dago buruko min honen atzean? Diagnostiko diferentzialaren garrantzia</i> M. Arenaza Oreja, L. Elcano Sarasibar, D. Martínez Cirauqui, E. Gembero Esarte	116
Bronquiolitis. No todo es lo que parece <i>Bronkiolitisa. Ez da beti dirudiena</i> M. Arenaza Oreja, A.L. Martínez de Morentin Navarcorena, L. Díaz Munilla, U. Izpura Bueno	119
Nueva variante patogénica c.3855+4A>G en el gen NIPBL asociada al síndrome de Cornelia de Lange tipo 1 (OMIM#122470) <i>NIPBL genearen c.3855+4A>G aldaera patogeniko berria, 1. motako Cornelia de Langeren sindromeari (OMIM#122470) lotutakoa</i> S. Maeso Méndez, I. Díez López	123
Neuroblastoma laterofaríngeo: causa de apneas obstructivas y estancamiento ponderal <i>Neuroblastoma laterofaringeoa: buxadurazko apnea eta geldialdi ponderalaren kausa</i> I. Gordo Baztan, L. Díaz Munilla	125
Crisis aplásica por parvovirus B19 en paciente con anemia depranocítica <i>Parvovirus B19-ren krisi aplasikoa anemia depranozikotikoa duen pazientean</i> S. Garcia de Eulate Urdapilleta, A. Garcia Oller, L. Bonilla Ruiz de Garibay, C. Salado Marin	127
“Los viajes salvan vidas” <i>“Bidaiek bizitzak salbatzen dituzte”</i> P. Bello Aranda, B. Ramos Lacuey, A. Ancín Suberviola, A. Oliver Olid	130
Etiología infrecuente de hipertransaminasemia: déficit de alfa-1 antitripsina <i>Hipertransaminasemiaren ez-ohiko etiologia: alfa 1 antitripsinaren defizita</i> S. Garcia de Eulate Urdapilleta, E. Jauregui Benito, A. Calvo Saez, Z. Garcia Casales, S. Maeso Méndez	133
Neurosífilis congénita <i>Sortzetiko neurosifilisa</i> L. Miñones Suárez, M.J. Sánchez Malo, N. Mayo Artuch, R. Pérez Ajaml	135
Síndrome de Hermansky-Pudlak y distrés respiratorio neonatal: a propósito de un caso <i>Hermansky-Pudlak sindromea eta jaioberriaren arnasteko zailtasuna: kasu baten harira</i> U. Izpura Bueno, L. Ugarte Mugarza, A. Oliver Olid, B. Ramos Lacuey, M. Herranz Aguirre	139

Tratamiento conservador en absceso epidural espinal <i>Tratamendu kontserbadorea abszesu epidural espinallean</i>	
N. Unamuno Aguirregomezcorta, L. Gundín Leiza, U. Hernández Dorronsoro, A. Sarasua Miranda	141
Trombopenia neonatal, más allá de lo convencional <i>Jaioberrien tronbopenia konbentzionalaz haratago</i>	
M. Ortúzar Menéndez, A.L. Martínez de Morentín Navarcorena, A. Oliver Olid, B. Ramos Lacuey	143
REUNIONES CIENTÍFICAS DE LA SVNPE/EHPEKO ZIENTZIA BILERAK	
XIII Memorial Profesor Juan Rodríguez Soriano. 20 de marzo de 2024. Bilbao <i>Juan Rodríguez Soriano Irakaslearen XIII Memoriala. 2024ko martxoaren 20a: Bilbo</i>	145
Reunión científica Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría. 20 de noviembre de 2024. Pamplona <i>Euskal Herriko Pediatria Elkartearen bilera zientifikoa. 2024ko azaroaren 20a. Iruña</i>	160
XVI Topaketak 2024 XVI Topaketak 2024	178
BECA ELOLA 2022/ELOLA BEKA 2022	
Rotación de Infectología Pediátrica en la Unidad de Atención integral del VIH e Infecciones Crónicas en el Hospital Roosevelt, Ciudad de Guatemala <i>Infektologia pediatrikoaren egonaldia, GIBaren arreta integraleko eta infekzio kronikoen unitatean, Roosevelt Ospitalea, Guatemala hiria</i>	
L. Ugarte Mugarza	184
METOPA SOCIEDAD VASCO-NAVARRA DE PEDIATRÍA 2024/EUSKAL HERRIKO PEDIATRIA ELKARTEA METOPA 2024	
Junta Directiva de la SVNPE	187
NOTICIAS/BERRIAK	188
OBITUARIO/ NEKROLA	189

Editorial

Editoriala



Ignacio Díez López

Querido lector y compañero de la Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría:

¿Faltan médicos? O verdaderamente, ¿faltan especialistas?

Estoy seguro que en los últimos años has oído esta cantinela... faltan médicos, faltan médicos..., pero la reflexión a la que debemos seguramente llegar es si faltan especialistas... y educación en salud en la población general.

En los últimos 15 años el número de facultades ha pasado de 28 a 49 y las plazas han pasado de 4.343 a 8.347. **Ha habido un aumento del 92% de las plazas para estudiar Medicina** y, pese a ello, sigue pareciendo que faltan médicos. En nuestro territorio hay dos facultades públicas (una de ellas con cinco sedes o unidades docentes) y dos facultades privadas. “El problema de la aparente falta de médicos no se soluciona aumentando las plazas de Medicina, no ha servido para solucionar esas carencias” ha llegado a afirmar el Dr. Pablo Lara, presidente de la Conferencia Nacional de Decanos de Medicina. Pero el ámbito político insiste en esta solución, anunciando más facultades en territorios limítrofes como León, Burgos y Logroño para los próximos años. Un hecho incuestionable es que debería darse un aumento de plazas MIR estudiando muy bien qué necesidades a un futuro de 3,5 o 10 años se van a producir; y una mejora clara de las condiciones laborales de los médicos en la salud pública, principal motivo por el que los licenciados españoles “huyen” del país. En paralelo, el número de peticiones de homologación de títulos de licenciatura de personas extracomunitarias se ha multiplicado. A modo de ejemplo, este año el 50% de los nuevos colegiados en Cataluña procedían de fuera de la Unión Europea. Esto supone todo un reto, ya que se augura volver a tasas de paro reales en Medicina para el 2035, semejantes a los de los

Euskal Herriko Pediatría Elkarteko irakurle eta adiskide maitea:

Medikuak falta dira? Ala espezialistak dira benetan falta direnak?

Ziur nago azken urteotan sarritan entzun duzula lelo hau: medikuak falta dira, medikuak falta dira... Baina, ziur aski, beste bat da egin beharreko gogoeta: espezialistak falta ote diren eta herritarrei osasun-hezkuntza falta ote zaien.

*Azken 15 urteotan, fakultateak 28tik 49ra hazi dira, eta plazak, 4.343tik 8.347ra. **Horrenbestez, % 92 handitu dira medikuntza ikasteko plazak**, eta, hala ere, medikuak falta direla ematen du oraindik. Gure lurraldean 2 fakultate publiko daude —batak 5 egoitza edo irakaskuntza-unitate ditu—, eta 2 fakultate pribatu. «Ustezko mediku-faltaren arazoa ez da konponduko Medikuntzako plaza-kopurua konponduz; irtenbide horrek ez du gabezia hori konpontzea lortu», adierazi du Pablo Lara doktoreak, Medikuntzako Dekanoen Konferentzia Nazionalako presidenteak. Baina, politika-arloan, irtenbide horri eusten diote, eta, iragarri dutenez, datozen urteetan fakultate gehiago sortuko dira lurralde mugakideetan, hala nola Leónen, Burgoen eta Logroñon. Ukaezina da BAME plaza-kopurua handitu egin beharko litzatekeela, betiere ondo aztertuta zer-nolako premiak egongo diren datozen 3, 5 edo 10 urteetan, eta nabarmen hobetu beharko liratekeela osasun publikoko medikuen lan-baldintzak, hemengo lizentziadunek arrazoi horregatik egiten baitute herrialdetik ihes. Bestalde, biderkatu egin dira Europar Batasunaz kanpoko pertsonen lizentziatituluak homologatzeko eskaerak. Aurten, adibidez, Kataluniako elkargokide berrien % 50 Europar Batasunaz kanpotik etorri da. Hori erronka handia da, martxa honetan 1980ko hamarkadako pareko benetako langabezia-tasetara itzuliko baikara 2035erako. Eta ezin dugu ahaztu errealitate horrek kudeatzaileei*



Figura 1. Día P de la Pediatría 2024.

años 80 a este ritmo. Sin olvidar el reto de gestión que esta nueva realidad sirve para los gestores. Pero, ¿están nuestros hospitales y centros de salud preparados para dar docencia a más MIREs? Tal vez no, ya que el sistema está ya tensionado entre la carga asistencial, el incremento de estudiantes...

Por otro lado, la demanda asistencial se ha disparado tras la COVID-19, tanto en Atención Primaria, como en Urgencias, consultas... Cómo es posible que haya menos niños que en los años 80 y 90, el doble de pediatras que antaño y no demos abasto. La salud ha pasado de ser un estado de bienestar a un bien de consumo en muchos casos, donde la inmediatez en la atención de procesos menores es la demanda habitual, sin olvidar que la Atención Primaria es la PIEDRA ANGULAR del sistema y que los hospitales ni pueden ni deben aglutinar todos los recursos, aunque hay que reconocerles su mayor complejidad asistencial (ver el artículo original de este número de los Dres. Gorrotxategui y García).

dakarkien kudeaketa-erronka. Baina, prestatuta daude gure ospitaleak eta osasun-zentroak BAME gehiagori prestakuntza emateko? Agian ez, sistema dagoeneko tentsionatuta baitago asistentzia-kargaren, ikasle-kopuruaren gorakadaren eta abarren ondorioz.

Bestalde, asistentzia-eskaria izugarri hazi da COVID-19aren ondoren, bai lehen mailako arretan, bai larrialdietan eta bai kontsultetan. Nola liteke 1980ko eta 1990eko hamarkadetan baino haur gutxiago egotea, pediatra-kopurua orduko bi halako izatea eta eskaerari ez erantzun ahal izatea? Osasuna, kasu askotan, ongizate-estatuko parte izatetik kontsumo-ondasun izatera igaro da: prozesu txikietarako ere berehalako arreta eskatu ohi da. Alabaina, ez dezagun ahaztu lehen mailako arreta dela sistemaren OINARRIA, eta ospitaleek ezin dituztela baliabide guztiak bildu —eta ez dituztela bildu behar—, nahiz eta konplexutasun asistentzial handiagoa izan (ikusi Gorrotxategi eta García doktoreen artikulua originala zenbaki honetan).

Aipatutako koktel horri baby boom deritzonoko pediatrien erretiro-kopuru izugarria erantsi behar diogu —gure zentroetan gertatzen ari da dagoeneko—. Zentzu horretan, zera ulertarazi behar diegu gure agintariei: **espezialitate pediatrikoak**, errealitate bat ez ezik, **premia bat** ere badira, eta erizainak osasun-sistemako maila bat dira, gure aliatuak eta laguntzaileak; baina, haien gaitasunak direla eta, ez dira eta ez dute zertan izan espezialista-eskasiaren eta ikaragarritzko eskari asistentzialaren konponbidea.

Beste alde batetik, joan den urriaren 8an Pediatriaren Eguna —P Eguna— izan zen, eta, aurren, arretagunea adingabe asko jasaten ari diren osasun mentalaren narriatze kezkarrian jartzeko baliatu nahi izan du Espainiako Pediatría Elkarteak (EPEk) efemeridea.

Urtero, urriko aste batean, EPEk gaurkotasun handiko gai batean jartzen du arreta. Aurren, haur eta gazteen psikiatriako BAME espezialitatearen lehen urratsekin batera eta COVID-19aren pandemiaren ondorioak oraindik gure artean ditugula, osasun mentala aukeratu da goiburua gisa. Euskal Herriko Pediatría Elkarteak (EHPEk), EPEko kide denez gero, bat egin du aldarri horrekin.

EHPEk beste hauteskunde-prozesu bat burutu du aurren; horren bidez, Zuzendaritza Batzorde berriak hartu du agintea eta Ainhua Iceta doktorea jarri da batzordeburu. Asko eta askotarikoak dira egindako bileretan jorratu eta eztabaidatu diren gaiak; adibidez, txertoari lotutako erronkak, alderdi



Figura 2. Reunión la Junta Directiva de la SVNP. Foto de familia, junta entrante y saliente. Febrero 2024. Iruña.



Figura 3. Reunión la Junta Directiva de la SVNP. Sesión administrativa. Febrero 2024. Iruña.



Figura 4. Reunión científica SVNP. Noviembre 2024. Pamplona.



Figura 5. Premio mejor comunicación. Marzo 2024. Bilbao.

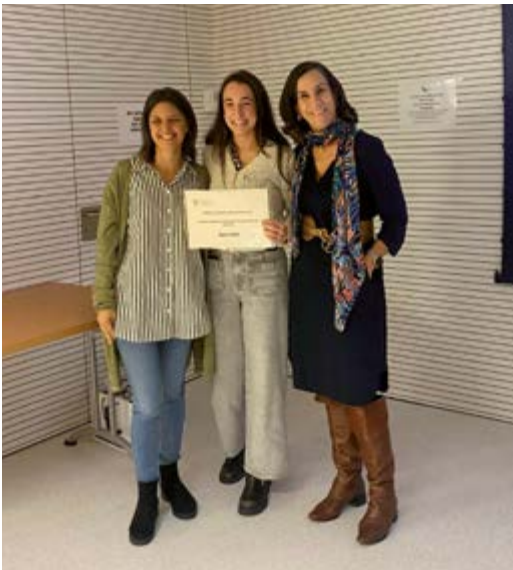


Figura 6. Premio mejor comunicación. Noviembre 2024. Pamplona.



Figura 7. Defensa beca I.Elola. Dra. L. Ugarte. Noviembre 2024. Pamplona.

A este “cóctel” se suma el gigantesco número de jubilaciones de pediatras del llamado *baby boom* que ya está aconteciendo en nuestros centros, el reto de hacer ver a nuestras autoridades que las **especialidades pediátricas** son una realidad y una necesidad; y que el personal de enfermería es un eslabón más del sistema sanitario, nuestros aliados y colaboradores; pero por sus competencias no son ni deben ser la solución a la carencia de especialistas y la brutal demanda asistencial.

Por otro lado de cosas, el pasado 8 de octubre se ha conmemorado el Día de la Pediatría, el Día P, una efeméride que la Asociación Española de Pediatría (AEP) quiere aprovechar este año para poner el foco en la alarmante situación de deterioro de la salud mental que están sufriendo los menores españoles.

Cada año, durante una semana del mes de octubre, la AEP pone el foco en un tema candente. Este año coincidiendo con el inicio de la

científico eta asistentzialak, txostenak, bekak, EPERen Madrilgo bileretara joatea eta abar.

Bi bilera zientifiko egin ditugu, biak ere oso interesgarriak eta biziak, bata Bilbon —udaberrian— eta bestea Iruñean —udazkenean—, elkartearen izaera mistoari eutsiz. Bi bilera zientifikoetan jorratutako gaietako batzuk aurkituko dituzu zenbaki honetan, berrikuspen tematiko gisa, baita plazaratutako komunikazioak ere —sari bana irabazi zuten—.

Era berean, EHPEko gure lankide eta bazkideen lan zientifiko originalak eta ohartarazpen klinikoak bildu ditugu zenbaki honetan, elkartearen gogo zientifikoaren emaitza baitira.

Ez dut editorial hau amaitu nahi gogoratu gabe, lehenik eta behin, Rubén Pérez doktorea, gure lankide eta Euskal Herriko Lehen Mailako Pediatría Elkarteko (EHLMPeko) presidente zena, gaixotasun luze baten ondoren joan zaiguna, eta, bigarrenik, Valentziako denboralearen biktimak zein aurtengo

especialidad MIR en Psiquiatría Infanto Juvenil y todavía con el lastre de la pandemia de la COVID-19, se pone la salud mental como epicentro del lema. La Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría, como parte de la AEP se une a esta proclama.

A lo largo de este año, la SVNPN ha visto culminado otro proceso electoral con la toma de posesión de su nueva Junta Directiva, y a su frente nuestra Presidente, la Dra. Ainhoa Iceta. Son múltiples los temas ya tratados y discutidos en las diferentes reuniones mantenidas tales como retos en vacunación, aspectos científico asistenciales, desarrollo de ponencias, becas, asistencias a Juntas de la AEP en Madrid...

Hemos celebrado dos interesantes e intensas reuniones científicas, manteniendo el carácter mixto, en la ciudad de Bilbao en primavera y en otoño en Pamplona-Iruña. En este número encontrarás como revisiones temáticas algunos de los diferentes temas tratados en las dos reuniones científicas, así como las comunicaciones expuestas, las cuales recibieron sendos premios.

Este número, asimismo, recoge múltiples trabajos originales científicos y observaciones clínicas de nuestros compañeros y socios de la SVNPN, como frutos del espíritu científico de la misma.

No quiero acabar esta editorial sin un doble recuerdo. En primer lugar, al compañero y Presidente de la sociedad hermana AVPAp, Dr. Ruben Pérez, tras una larga enfermedad y en segundo lugar a las víctimas de la DANA de Valencia y las víctimas infantiles de las guerras de este año, extremo de la inocencia más injusta.

Por último, agradeceremos a todos vosotros la contribución, lectura y seguimiento. El Boletín, nuestro Boletín, es cada vez un poco mejor.

Esperando que este número sea de tu agrado, os mando un afectuoso saludo.

Ignacio Díez
Director del Boletín

gerren ondorioz hildako haurrak, muturreko bidegabekeria horren biktima errugabeak baitira.

Amaitzeko, zuen ekarpena, irakurketa eta jarraipena eskertu nahi dizkizuet zuei guztioi. Aldizkaria, gure Aldizkaria, gero eta hobexeara da.

Zenbaki hau gustura irakurriko duzulakoan, har ezazu gure agurrik beroena.

Ignacio Díez
Buletinaren zuzendaria

Sobre la salud mental de nuestros menores

Adingabeen osasun mentala dela eta

A. Iceta Lizarraga

Presidenta de la SVN.
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Navarra



Ainhoa Iceta

En este último trimestre de 2024 hemos tenido la mirada puesta en la salud mental de los niños, niñas y adolescentes que atendemos. De entrada, porque vemos en el día a día, situaciones que hace varias décadas eran impensables en nuestras consultas y salas de urgencias. Después, porque nos llega información en la misma línea, tal y como recogía el manifiesto editado desde la Asociación Española de Pediatría en la conmemoración del Día de la Pediatría, que se celebra anualmente el día 8 de octubre. Este documento ponía el foco en la pérdida del bienestar emocional de los menores. Publicaban el lema: *Pediatría y salud mental*. Construyendo futuros saludables, nos instaba a un abordaje integral y especializado para un problema de salud que crece de forma llamativa en nuestras consultas. Añadían que el incremento de episodios de ansiedad, depresión, trastornos alimentarios y adicciones, así como las conductas autolesivas y suicidas, exige una respuesta urgente de los profesionales sanitarios y de la sociedad.

En otro informe, la Estrategia Estatal de Derecho de la Infancia y de la Adolescencia (2023-2030) señala que 1 de cada 5 niños, niñas y adolescentes de 10 a 19 años, sufría algún tipo de problema mental en 2019. Unido a lo anterior, indica que 22 menores de 15 años y 316 jóvenes de entre 15 y 29 años se quitaron la vida en 2021, por lo que consideran la salud mental “un problema de gran magnitud”.

Hay varias causas que parecen haber disparado estos trastornos mentales. Por un lado, está el tema del impacto de la tecnología en la adolescencia. En el estudio realizado por UNICEF en los años 2020-2021 a un total de 41.509 adolescentes españoles de entre 11 y 18 años, concluyen que el uso globalizado de la Red implica una serie de riesgos que no debemos obviar y que quedan retratados en las preocupantes cifras de *sexting*, contacto con

2024ko azken hiruhilekoan, artatzen ditugun haur eta nerabeen osasun mentalari begiratu diogu bereziki. Hasteko eta behin, duela hamarkada batzuk pentsaezinak ziren egoerak ikusten ditugulako egunez egun gure kontsultetan eta larrialdietako geletan. Eta, gero, ildo bereko informazioa iristen zaigulako, *Pediatría Eguna dela eta* —urriaren 8an egiten da— Espainiako *Pediatría Elkarteak* argitaratutako manifestuak jaso duenez. Dokumentu horrek adingabeen ongizate emozionalaren galeran jarri du arretagunea. Goiburu honekin argitaratu du gaia: «*Pediatría eta osasun mentala*. Etorkizun osasungarriak eraikitzen». Horrela, gure kontsultetan gero eta ohikoagoa eta deigarriagoa den osasun-arazo horri modu integral eta espezializatuan heltzeko eskatzen digu argitalpenak, eta premiazko zat jotzen du osasun-profesionalen eta gizartearen erantzuna, gero eta ohikoagoak eta larriagoak baitira antsietatea, depresioa, elikadura-portaeraren nahasmenduak, adikzioak eta jokabide autolesibo eta suizidak.

Haur eta Nerabeen Eskubideen Estatu Estrategia (2023-2030) izenburuko beste txosten batek dioenez, 10 eta 19 urte bitarteko 5 haur eta nerabetik batek arazo mentalen bat zuen 2019an. Horrez gain, 15 urtez azpiko 22 adingabek eta 15 eta 29 urte bitarteko 316 gaztek beren buruaz beste egin zuten 2021ean. Hori dela eta, osasun mentala «munta handiko arazoa» dela ondorioztatzen du txostenak.

Dirudienez, arrazoi jakin batzuek eragin dute nahasmendu mentalen kopuruaren gorakada hori. Alde batetik, teknologiak nerabeen artean duen inpaktua dugu. UNICEFek 2020-2021 urteetan Espainiako 11 eta 18 urte bitarteko 41.509 neraberen artean egindako ikerketa batek ondorioztatu duenez, sarearen erabilera globalizatuak kontuan hartu beharreko hainbat arrisku dakartza. Arrisku horien isla dira, besteak beste, *sexting*-kasuen, ezezagunekiko harremanen eta ustezko grooming-kasuen kopuru kezagarriak.

desconocidos y posibles casos de *grooming*. Encuentran además que las tasas de una posible adicción o “uso problemático” encontradas son preocupantes, especialmente en lo referido a redes sociales y videojuegos, que podría estar afectando a 1 de cada 3 y a 1 de cada 5 adolescentes, respectivamente. El uso de videojuegos constituye uno de los principales canales de ocio de las nuevas generaciones, que puede tener importantes implicaciones a nivel de salud mental y de convivencia. Muchos adolescentes podrían estar haciendo un uso intensivo y sin supervisión de videojuegos no recomendables para su edad. En contraposición, llama la atención el escaso nivel de supervisión que parecen estar ejerciendo madres y padres, no del todo conscientes de su papel como modelo en el uso de las pantallas, de la necesidad de acompañamiento y de establecer una buena higiene digital en el hogar. En los informes específicos realizados por UNICEF para Euskadi y Navarra, las cifras obtenidas son muy similares en ambas comunidades autónomas, levemente inferiores pero perfectamente superponibles al informe global nacional. Como ejemplo, el 35,8% y el 32,4% del conjunto de menores encuestados respectivamente en cada una de las comunidades, accedió a webs de contenido pornográfico.

Por otro lado, otro de los motivos es el hecho de que España sea el segundo país de la UE con mayor tasa de riesgo de pobreza, siendo un factor que no ayuda a mejorar el bienestar emocional de nuestros menores. La pobreza y la exclusión social dificultan, entre otras, el tener una alimentación saludable o el acceso a una vivienda adecuada, motivos que influyen tanto en la salud física como emocional de los niños y niñas. En 2020 más de medio millón de menores vivía con privaciones graves de vivienda en España, como la falta de espacio o no poder mantener la vivienda a temperatura adecuada, además de situaciones de sinhogarismo y de privación severa. Estos problemas se agravan entre los menores de etnia gitana y en la de origen migrante.

La tasa de riesgo de pobreza y exclusión social en Euskadi y Navarra en el año 2023 está en 15% y 17%, respectivamente, cifras que están por debajo de la media estatal pero que van aumentando en los últimos años, tal y como se recoge en la Encuesta de Condiciones de Vida del INE.

El derecho a un entorno saludable es un derecho de los niños y las niñas, que abarca desde la garantía del derecho a una vivienda adecuada, al desarrollo de una planificación urbanística y de uso de los espacios públicos concebidos para la infancia, la adolescencia y las familias. Según el informe de *Save the Children* “Aquí no hay quien viva” hay 1,35 millones de hogares que no cumplan las condiciones mínimas básicas de salubridad y 391 mil hogares con niños, niñas y adolescentes en condición de hacinamiento.

En este contexto, cuando sucede una catástrofe natural como han sido las inundaciones causadas el 29 de octubre de este año por una DANA, confluyen la pérdida del entorno saludable, el recrudecimiento de la pobreza y seguro, el aumento de los trastornos mentales, si no a corto plazo, sí a medio y largo en la población afecta.

Sabemos que los psiquiatras infantiles y los psicólogos clínicos que atienden a la población pediátrica están desbordados, siendo fundamental una atención multidisciplinar e integrada para la que los especialistas

Horrez gain, kezkatzeko modukoak dira ustezko adikzio edo «erabilera arazotsuen» tasak ere, batik bat sare sozialei eta bideo-jokoei dagokienez, hurrenez hurren 3 nerabetik bati eta 5 nerabetik bati eragiten baitiete. Bideo-jokoak aisialdiko jarduera nagusietako bat dira belaunaldi berrientzat, eta eragin larriak izan ditzakete osasun mentalerako zein elkarbizitzarako. Izan ere, itxura guztien arabera, nerabe asko gehiegi eta kontrolik gabe erabiltzen ari dira beren adinerako desegokiak diren bideo-jokoak. Deigarria da, bestalde, gurasoak oso gutxi ari direla gainbegiratzeko seme-alaben jarduna, eta ez direla behar bezala jabetzen eredu bat izan behar dutela pantailen erabilerari dagokionez, lagundu egin behar dietela horretan eta etxean higiene digital egokia ezarri behar dutela. UNICEFek Euskadira eta Nafarroarako egindako txostenetako kopuruak oso antzekoak dira, eta, bi erkidegoetako emaitzak nazio-mailakoak baino zertxobait hobek badira ere, guztiz pareagarriak dira. Adibidez, bi erkidegoetan inkestari erantzun zioten adingabeen % 35,8 eta % 32,4, hurrenez hurren, eduki pornografikodun webguneetara sartu ziren.

Bestalde, beste arrazoi hau dugu: Espainia pobrezia-arriskuaren tasarik handieneko bigarren herrialdea da Europar Batasunean, eta horrek ez du batere laguntzen gure adingabeen ongizate emozionala hobetzen. Pobrezia eta gizarte-bazterketa oztopo dira, besteak beste, elikadura osasungarria izateko eta etxebizitza egokia eskuratzeko, eta eragin zuzena dute haurren osasun fisiko eta emozionalean. 2020an, Espainiako milioi-erdi adingabek baino gehiagok gabezia larriak zituzten etxebizitzaren aldetik; adibidez, etxean espazio txikiegia edo tenperatura egokiari eutsi ezin izatea, baita beste egoera larriago batzuk ere, hala nola etxerik ez izatea edo estutasun larriak jasatea. Arazo horiek are larriagoak dira ijito-etniako eta atzerritar jatorriko adingabeen artean.

Euskadiko eta Nafarroako pobrezia-arriskuaren tasa % 15ekoa eta % 17koa zen, hurrenez hurren, 2023an. Zifra horiek Estatuko en azpitik badaude ere, goraka ari dira azken urteotan, EInen Bizi Baldintzei buruzko Inkestak jasotzen duenez.

Haurrek ingurune osasungarrian bizitzeko eskubidea dute, eta eskubide horrek barne hartzen ditu, besteak beste, etxebizitza egokia izatea eta haur, nerabe eta familientzat pentsatutako hiri-plangintza eta espazio publikoen erabilera. Save the Childrenek egindako «Aquí no hay quien viva» txostenaren arabera, Espainiako 1,35 milioi etxebizitzak ez dituzte oinarriko gutxieneko osasungarritasun-baldintzak betetzen, eta 391.000 etxetan pilatuta bizi dira haurrak eta nerabeak.

Gauzak horrela, hondamendi naturalen bat gertatzen denean, esaterako aurtengo urriaren 29an denboraleak eragindako uholdeak, bat etortzen dira ingurune osasungarriaren galera, pobrezia areagotzea eta, ziurtasun osoz, eragindako herritarren arteko nahasmendu mentalen kopuruaren gorakada; agian ez epe laburrera, baina bai epe ertain eta luzera.

Badakigu paziente pediatrikoei arreta ematen dieten haur-psikiatrak eta psikologo klinikoak gainezka dabiltzala, eta funtsezkoa dela diziplina anitzeko arreta integratua ematea; horregatik, pediatriako espezialistok osasun mentaleko gaitasunak eskuratu behar ditugu. Horretarako, ezinbestekoa da pediatriako egoiliarak haur-psikiatriako unitateetatik txandaka igarotzea, baita etengabe prestakuntza jasotzea ere, jardunean gauden pediatro eta pediatriako erizainok erronka berri horiei aurre egiteko gaitasun hobek geuregana ditzagun. Nahitaezkoa da, era berean, lehen mailako pediatriaren zeregina; izan ere, haurrekin eta familiekin konfiantzazko harremana ezartzen du eta familia zein

en pediatría debemos tener competencias en salud mental. Para ello, es crucial que los residentes de pediatría roten por unidades de psiquiatría infantil y lo es también la formación continuada, para que los pediatras y enfermeras de pediatría en activo mejorem en nuestras habilidades para afrontar estos nuevos retos. Es fundamental el papel de la pediatría de Atención Primaria, que establece una relación de confianza con el niño y los miembros de la familia y donde tienen la capacidad de coordinarse con los servicios sociales de base orientados a la familia e infancia, con una delimitación mejor de las actuaciones considerando el entorno familiar, educativo y sistémico de las personas.

A nivel institucional da la impresión de que se están gestando iniciativas para tratar de afrontar la situación expuesta y procurar mejorar el futuro de la infancia. Se recoge en la página del Ministerio de Juventud e Infancia que se pretende impulsar el “Pacto de Estado contra la pobreza infantil” con el objetivo de cerrar la brecha existente entre España y el resto de Europa en inversión en políticas públicas de infancia. Recientemente, han publicado que el Ministerio impulsará una “Estrategia Nacional de entornos digitales seguros”. Se constata que un grupo amplio de personas expertas han trabajado un documento con propuestas que incluyen recomendaciones de exposición a los dispositivos móviles en función de la edad. El documento insta a implantar el control parental y herramientas de verificación de edad y a combatir el *sharenting*.

Con todo lo anteriormente expuesto, mi reflexión está en que en nuestro día a día tengamos en mente que somos referentes de las familias que nos confían la salud de sus niños y niñas, ya que tenemos una posición privilegiada para prevenir y aconsejar. Va a ser fundamental que tengamos la inquietud de formarnos en competencias relacionadas con la salud mental infantil y del adolescente. Tenemos la suerte de contar con entornos de trabajo multidisciplinares, en red, donde participamos salud, educación y derechos sociales, que habrá que dimensionar de forma adecuada para poder atender a todo aquel niño, niña y adolescente que lo requiera, mientras la situación no mejore.

haurrentzako oinarritzko gizarte-zerbitzuekin koordinatzeko aukera ematen du. Horri esker, hobeto zehaztu daitezke jarduketak, betiere pertsonen familiari, hezkuntzari eta sistemari lotutako ingurunea aintzat hartuta.

Erakundeei dagokienez, badirudi azaldutako egoerei aurre egiteko eta haurren etorkizuna hobetzen saiatzeko ekimenak ari direla prestatzen. Gazteria eta Haurrentzako Ministerioaren web-orriak jasotzen duenez, «Haur-pobreziaren aurkako Estatu Ituna» ari dira sustatzen gaur egun, Espainiaren eta Europako gainerako herrialdeen artean haurrentzako politika publikoetarako inbertsioen aldetik dagoen arrakala ixtearren. Berrikitan argitaratu denez, Ministerioak «Ingurune digital seguruen gaineko estrategia nazionala» sustatuko du. Illo horretan, aditu-talde handi batek lanean jardun du, gailu mugikorrekiko esposizioaren inguruko adinaren araberako proposamen eta gomendioak jasotzen dituen dokumentu bat prestatzeko. Dokumentuak gurasoen kontrola ezartzea proposatzen du, baita adina egiaztatzeko eta sharentingari aurre egiteko tresnak ere.

Aurretik esandakoaren haritik, hona hemen nire gogoeta: kontuan izan behar dugu erreferentzia bat garela haurren osasuna gure eskuetan uzten dituzten familientzat, eta prebenitzeko zein aholkatzeko pribilegiozko egoera batean gaudela. Hori dela eta, behar-beharrezkoa izango da haur eta nerabeen osasun mentalarekin zerikusia duten gaitasunetan geure burua prestatzeko ardura hartzea. Zorionez, diziiplina anitzeko lan-inguruneak ditugu, sarean dihardugu, osasunaren, hezkuntzaren eta gizarte-eskubideen alorretako arduradunok batera, eta sare horri beharrezko dimentsioa eman beharko diogu, behar duten haur eta nerabe guztiei arreta emateko, egoerak hobera egiten ez duen bitartean.

BIBLIOGRAFÍA

- https://www.juventudeinfancia.gob.es/sites/mijui.gob.es/files/Estrategia_Estatal_Derechos_InfanciayAdolescencia.pdf
- https://www.ine.es/dyngs/INEbase/es/operacion.htm?c=Estadistica_C&cid=1254736176807&menu=ultiDatos&idp=1254735976608
- https://www.unicef.es/sites/unicef.es/files/comunicacion/Informe_estatal_impacto-tecnologia-adolescencia.pdf
- <https://www.unicef.es/sites/unicef.es/files/educa/TRIC/ESTUDIO-TRIC-EUSKADI.pdf>
- <https://www.unicef.es/sites/unicef.es/files/educa/TRIC/ESTUDIO-TRIC-NAVARRA.pdf>
- <https://www.savethechildren.es/actualidad/informe-aqui-no-hay-quien-viva>
- <https://www.juventudeinfancia.gob.es/es/comunicacion/notas-prensa/comite-expertos-juventud-e-infancia-propone-107-medidas-crear-entornos>
- <https://www.juventudeinfancia.gob.es/es/comunicacion/notas-prensa/regofuerza-pacto-estado-pobreza-infantil-destaca-papel-clave-ongd>

Situación actual de las intersexualidades y pacientes DSD en Euskadi

Sexualitateen eta DSD gaixoen eguneko egoera Euskal Herrian

N. González Temprano¹, I. Díez López²

¹Servicio de Cirugía. Hospital Universitario Donostia. ²Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Araba

Las entidades englobadas dentro del término intersexualidades o que conllevan un desarrollo sexual diferente (también conocidas por el acrónimo en inglés DSD: *Disorders of Sex Development* o por la palabra anglosajona *Intersex*), han sufrido una evidente transformación a la hora de afrontarlas tanto a nivel asistencial como en su enfoque social, gracias a una perspectiva de género inclusiva y que aboga por la diversidad⁽¹⁾.

Así, desde la publicación del Consenso Internacional sobre Intersexualidades en 2006⁽²⁾, se han ido publicando protocolos de actuación tanto a nivel teórico-conceptual como asistencial, proponiendo cambios y mejoras en nuestra práctica clínica diaria, entre los que destacan: la Guía de actuación en DSD de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP) publicada en 2011⁽³⁾ y su actualización más reciente de 2019⁽⁴⁾ o el protocolo publicado por la Asociación Española de Pediatría (AEP) en 2020⁽⁵⁾; además existen guías clínicas específicas para casos de hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) de la Sociedad Europea de Endocrinología Pediátrica (ESPE), publicada en 2010⁽⁶⁾ con una actualización reciente en 2018⁽⁷⁾.

Además, si en algo coinciden todos los consensos y publicaciones anteriormente citadas, es la necesidad de un abordaje multidisciplinar en este tipo de entidades, con grupos de trabajo inter-hospitalarios y la necesidad de impulsar una toma de decisiones consensuada tanto con el personal médico especialista que acompañan el proceso de crecimiento de estos menores, como con sus familias y entorno.

Por ello, se han querido incluir en el estudio varios centros, otorgándole al mismo un carácter multicéntrico y la valoración tanto de familiares como de pacientes.

El contexto en el que se enmarca el estudio es la Comunidad Autónoma del País Vasco (CAPV). Dentro de este ámbito geográfico, la investigación se sitúa en el entorno hospitalario, en el que participan los Servicios de Cirugía Pediátrica y Endocrinología Pediátrica del Hospital Universitario Donostia y los Servicios de Endocrinología Pediátrica del Hospital Universitario de Araba y el Hospital de Basurto.

Estos servicios, forman parte de un proyecto de investigación en el que además han

colaborado activamente otras dos entidades: el Programa de Doctorado de Estudios Feministas y de Género de la UPV/EHU y el Instituto de Investigación Biodonostia.

La población objeto de estudio son las personas menores de edad que hayan sido diagnosticadas por los Servicios de Endocrinología Pediátrica de la CAPV previamente citados, de alguna de las entidades que cursan con un desarrollo sexual diferente y que se engloben en el Consenso Internacional de Intersexualidades publicado en 2006⁽²⁾.

Según la definición de la Organización Mundial de la Salud (OMS) las intersexualidades/DSD son entidades que conllevan una discrepancia congénita entre sexo cromosómico, gonadal y anatómico. Por lo tanto, nos encontramos ante una realidad biológica.

Dada la variabilidad que ha habido en el registro de estas entidades, su incidencia muestra gran variabilidad, aunque se estima que 1/2.000 recién nacidos presenta algún tipo de intersexualidad/DSD. Según Naciones Unidas su prevalencia llegaría hasta el 1,7% a nivel mundial. Siendo solo 1/4.500 los recién nacidos etiquetados de ambigüedad genital o con rasgos morfológicos no concluyentes con una anatomía genital femenina ni masculina normativa.

Con el objetivo principal de analizar los casos de DSDs en nuestro medio, revisar la bibliografía actualizada y valorar la calidad asistencial que estamos ofreciendo a nuestros menores, se llevó a cabo un proyecto de investigación subvencionado por el Instituto de Investigación de Biodonostia (*18BU206-Atención integral a menores con desarrollo sexual diferente*) del que se extrajeron los datos e ideas principales para la realización de una tesis doctoral⁽⁸⁻¹⁰⁾ donde se plasmaron los detalles de la investigación.

El estudio descriptivo de los datos clínicos se llevó a cabo desde el 2006 a 2019, incluyendo un total de 67 pacientes. Todos eran menores de 14 años y con diagnóstico de una intersexualidad/DSD clasificada según el consenso del 2006⁽²⁾. Previa aceptación del Comité de Ética e Investigación Clínica de Euskadi (CEIC) y con consentimiento firmado de familia y/o paciente para su participación. Excluyendo

casos de hipospadias sin alteraciones genético-hormonales descritas y malformaciones complejas (como pacientes con cloaca o síndromes polimalformativos). Los datos clínicos se recogieron de forma retrospectiva, mediante la revisión de historias clínicas de cada paciente por su médico especialista de referencia. Posteriormente se llevaron a cabo encuestas sobre satisfacción a familias/pacientes, donde se abordaron diferentes aspectos del entorno socio-familiar, valoración general de la asistencia sanitaria recibida, evaluando diferentes especialidades médico-quirúrgicas implicadas y la experiencia vivida en el entorno sanitario.

Entre las conclusiones destacamos las siguientes:

- 1) Se aprecia una variación en la distribución de los tipos de DSD en la muestra analizada, ya que el grupo más frecuente fueron las DSD cromosómicas, quedando en un segundo lugar los casos de HSC. Destacando la importancia del estudio genético en este tipo de entidades, identificando el consejo genético y seguimiento como punto susceptible de mejora.
- 2) Se han podido valorar las variables psico-sociales estudiadas, la satisfacción del proceso asistencial vivido y revisar retrospectivamente los datos clínico-asistenciales de las personas incluidas en el estudio.
- 3) De los resultados descritos, se han podido identificar los puntos susceptibles de mejora atendiendo a las críticas y opiniones de las familias y/o pacientes. Remarcando en primer lugar, que la mayoría de las personas encuestadas no había oído hablar ni de su condición específica ni de las intersexualidades/DSD como entidad común, dato que revela la escasa información sobre el tema que existe a día de hoy en nuestra sociedad y confirma el halo de silencio y secretismo que sigue acompañando a este tipo de entidades, con sentimientos mayoritarios de preocupación, miedo y confusión en las familias. En este sentido, la mayoría de los elementos susceptibles de mejora detallados en las encuestas, están vinculados con aspectos relativos a la información recibida y el acompañamiento de la familia/paciente a lo largo del proceso asistencial.
- 4) Por otro lado, se han recopilado las recomendaciones actuales según la bibliografía reciente, comités de personas expertas y grupos de trabajo, resumiendo las propuestas más novedosas y valorando en cada caso si en nuestra práctica clínica diaria se están llevando a cabo. Dentro de este punto cabe destacar, que los plazos manejados en nuestros centros en el abordaje inicial y el proceso diagnóstico, no cumplen las expectativas y recomendaciones actuales. Esta circunstancia dificulta el acompañamiento precoz a las familias y aumenta la confusión cognitiva y el estrés emocional. Hecho que se contrapone a la rigidez y obligatoriedad de definir el sexo legal de la persona en el registro civil en las primeras 48 horas de vida, de forma dicotómica, estable y excluyente. Esta debilidad identificada en nuestro sistema asistencial, se podría mejorar con la formación de equipos multidisciplinares, en los que el proceso diagnóstico se plantee desde diferentes perspectivas y de una manera coordinada entre los distintos servicios clínicos involucrados. Este es un recurso recomendado en la mayoría de publicaciones y consensos, y de la que actualmente no disponemos en nuestro medio. Sería uno de los

objetivos pendientes de materializar en nuestro sistema público de salud, la creación de un grupo multidisciplinar e interhospitalario dentro de nuestra comunidad autónoma.

- 5) El seguimiento, apoyo y tratamiento psicológico se postula como uno de los puntos clave pendiente de mejora. Las personas/familias encuestadas coinciden en recalcar la falta de apoyo psicológico familiar, tachándolo de poco estandarizado y dependiente del facultativo al cargo en cuestión.
- 6) Poniendo especial atención a la parte quirúrgica, cabe especial mención la escasa evidencia científica al respecto y las posiciones tan dispares que existen en la actualidad, incluso discrepancias a nivel legislativo. En nuestra muestra, la tasa de complicaciones es similar a la descrita en la literatura. La mayoría de procedimientos quirúrgicos realizados fueron con fines diagnósticos, por lo que los procedimientos mayores requeridos son escasos. En ningún caso se planteó como tratamiento alternativo la abstención terapéutica, ofreciendo a las familias/paciente un seguimiento y apoyo psicológico, pero todas las intervenciones propuestas cuentan con el consentimiento explícito de la familia al cargo del/la menor. Es necesario un cambio ideológico a nivel asistencial, ya que se están llevando a cabo modificaciones legislativas, sin impulsar mejoras en el ámbito sanitario.

Resumiendo, el estudio presentado pone de manifiesto la necesidad de un grupo multidisciplinar a nivel de la Comunidad Autónoma de País Vasco dentro del ámbito sanitario público, que proporcione un debido acompañamiento desde el nacimiento y la información necesaria durante la época de crecimiento de estos menores, para procurar así, una toma de decisiones consciente e informada. Para finalizar, destacan como puntos de mejora la cobertura en salud mental que proporcione un acompañamiento a familia/paciente y el consejo genético detallado de la condición específica de cada paciente.

Por otro lado, la nueva Ley de LGTBI ha puesto en entredicho las técnicas quirúrgicas hasta la fecha consensuadas en la comunidad científica. Los equipos quirúrgicos, ante el temor a ser denunciados al amparo de esta Ley (se prohíbe de forma expresa la manipulación quirúrgica genital HASTA los 12 años de edad), están dejando de lado la posibilidad de intervención estos pacientes. Es un grave problema que en los centros de referencia se esté optando por la abstención terapéutica/seguimiento psicológico... y que en Osakidetza no tengamos esas coberturas contempladas, ni dispongamos de un comité multidisciplinar donde evaluar estos pacientes de tan difícil manejo.

Sinceramente creo que estos casos requieren una asistencia conjunta, meditada y con respaldo legal, que nos facilite a los profesionales sanitarios el abordaje y que proporcione a familias y pacientes un plan-teamiento integral.

BIBLIOGRAFÍA

1. Flor NG, Dauder SG, García IH. Bioethics and Intersex: "Time out". A paradigm shift on Intersex Management in the Spanish context. *ATHENEAD*. 2018; 18(2): 1899.

2. Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, Hughes IA. Consensus statement on management of intersex disorders. *Pediatrics*. 2006; 118(2): e488-500.
3. Parera LA, Bouthelier RG, González LC, Lezcano AC, Conde JB, Macías AG. Anomalías de la diferenciación sexual. Grupo de trabajo sobre anomalías de la diferenciación sexual de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica. *Protoc diagn ter pediatr*. 2011; 1: 1-12.
4. Audí Parera L, Azcona San Julián C, Barreiro Conde J, Bermúdez de la Vega JA, Carcavilla Urquí A, Castaño González LA, et al. Anomalías del desarrollo sexual. Desarrollo sexual diferente. *Protoc diagn ter pediatr*. 2019; 1: 1-19.
5. Guerrero-Fernández J, Azcona San Julián C, Barreiro Conde J, Bermúdez de la Vega JA, Carcavilla Urquí A, Castaño González LA, et al. Guía de actuación en las anomalías de la diferenciación sexual (ADS)/desarrollo sexual diferente (DSD). *An Pediatr*. 2018; 89(5): 315.e1-19. Actualización: 2020.
6. Speiser PW, Azziz R, Baskin LS, Ghizzoni L, Hensle TW, Merke DP, et al. Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. *J Clin Endocrinol Metab*. 2010; 95(9): 4133-60.
7. Speiser PW, Arlt W, Auchus RJ, Baskin LS, Conway GS, Merke DP, et al. Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. *J Clin Endocrinol Metab*. 2018; 103(11): 4043-88.
8. González Temprano N. Estudio del proceso clínico-asistencial vivido por menores y sus familias en Euskadi. [Tesis doctoral]. San Sebastián: Universidad del País Vasco; 2021. Co-dirección: Díez López I – Programa de Doctorado en Medicina y Cirugía de la UPV/EHU. Hernández García JM – Programa de Doctorado de Estudios Feministas y de Género de la UPV/EHU.
9. Díez López I, González Temprano N, Villalón Ferrero F, Larreina de la Fuente L, Cancela Muñiz V, Núñez Rodríguez FJ, Hernández García JM. Study of the clinical-assistance process experienced by children with different sexual development and their families. *Rev Esp Endocrinol Pediatr*. 2023; 14(1): 6-14.
10. González Temprano N, Díez López I, Hernández García JM. Estudio del proceso clínico-asistencial vivido por menores con desarrollo sexual diferente y sus familias en Euskadi. *Bol S Vasco-Nav Pediatr*. 2021; 122: 54-7.
11. BOE núm. 51, de 1 de marzo de 2023, páginas 30452 a 30514 (63 p) BOE-A-2023-5366. <https://www.boe.es/eli/es/l/2023/02/28/4>

¿Ha llegado el momento de cambiar el modelo de seguimiento del paciente pediátrico con enfermedad celíaca?

Iritsi al da gaixotasun zeliakoa duten gaixo pediatrikoen jarraipen eredua aldatzeko ordua?

F. Sánchez-Valverde¹, F.J. Eizaguirre²

¹Investigador Emérito. Navarrabiomed. Servicio de Pediatría. Digestivo Pediátrico. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona. ²Digestivo Pediátrico. Hospital Universitario Donostia. Donostia-San Sebastián

Ante la aparición de biomarcadores con gran sensibilidad y especificidad, el protocolo de diagnóstico de la enfermedad celíaca (EC), ha presentado importantes cambios en los últimos años⁽¹⁾. Por otra parte, hemos de tener en cuenta que la EC es una enfermedad (condición) crónica, y es necesario establecer el plan de seguimiento de estos pacientes de forma reglada.

En fechas recientes se han publicado dos documentos relacionados con el seguimiento de los pacientes con EC. La *European Society of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition* (ESPGHAN) publicó en el año 2022 un documento de posición sobre este tema⁽²⁾. Como consecuencia de ello, diversas sociedades científicas españolas de enfermedad celíaca, Digestivo Pediátrico y de Adultos, así como de Atención Primaria de Pediatría y Adultos y Asociaciones de celíacos y sensibles al gluten han elaborado un documento de aplicación práctica en nuestro medio de las conclusiones del documento de ESPGHAN⁽³⁾.

En ambos documentos, producto del consenso entre diversos especialistas relacionados con el tema, hay algunos cambios paradigmáticos sobre situaciones históricas establecidas en el control y seguimiento de la EC desde hace décadas. Dichos cambios están basados en la propia historia de la EC en nuestro medio y en la percepción actual que tenemos en estos últimos años sobre algunos cambios necesarios. En los años 60 y 70 del siglo pasado, esta enfermedad cumplía con la definición de enfermedad minoritaria, con presencia casi exclusiva en población pediátrica y solo sintomatología digestiva. El tiempo nos ha enseñado a todos que la EC escondía mucha más complejidad, y ahora sabemos que es mucho más frecuente, puede debutar en la edad adulta y su presentación clínica es muy variada. La pérdida de tolerancia oral al gluten no es obligatoria que se presente en el primer contacto, y se sospecha de la influencia en esta pérdida de diversos factores ambientales.

Entre las cuestiones sometidas a consenso, las más destacables y con un elevado grado de aceptación son las que se comentan a continuación.

Aunque el grado de adhesión a una dieta sin gluten (DSG), depende de la voluntad del paciente (o de sus padres), los profesionales debemos seguir estableciendo un seguimiento de estos pacientes, por las complicaciones que puede presentar la enfermedad y porque se da el hecho de que la falta de adhesión a la DSG se asocia a la falta de control por profesionales especializados.

Los pacientes pediátricos con EC deben ser controlados, de forma multidisciplinar, por profesionales conocedores de la EC, como pediatra gastroenterólogo, pediatra de AP, nutricionista y/o enfermería especializada. La opción de que tipo de profesional ha de encargarse del seguimiento, va a depender de la evolución del seguimiento del paciente y de las circunstancias de la dotación sanitaria a que tenga acceso^(2,3). En resumen, podemos decir que en la fase de diagnóstico y EC activa las opciones de control y seguimiento están más cercanos al especialista de digestivo pediátrico y si la respuesta a la DSG es buena y no se presentan complicaciones su control puede ser trasladado a los niveles de AP o a otros profesionales con formación y conocimiento de la EC y con la posibilidad de ser reenviados a la consulta del gastroenterólogo⁽³⁾. Por otra parte, hay que establecer de forma organizada la transición del paciente con EC a su médico de AP o al gastroenterólogo de adultos, dependiendo de la evolución y/o complicaciones que haya tenido y con un informe reglado que contenga la información de la "historia" personal del paciente, que en algunos medios se ha llamado el "pasaporte del celíaco".

Es necesario un flujo de información, programado y accesible, entre los diversos niveles de atención disponibles por el paciente, para que los controles no se pierdan en el limbo de la burocracia, y el paciente con EC sea atendido por el profesional adecuado y en el nivel que le corresponde. Por el momento no se dispone de biomarcadores específicos del grado de adhesión de los pacientes celíacos a la DSG^(4,5), y por este motivo, es necesario no depositar de forma exclusiva la confianza de la evolución y el control, en el autocuidado del paciente^(2,3). Resulta "misión imposible", tratar de convencer a un paciente con EC que

no está adherido a la DSG y que esta asintomático, de que eso puede tener complicaciones. Probablemente, en esas circunstancias, decidirá que si tomando una dieta normal, no tiene síntomas, llegó el momento de olvidarse de la “penalización social” de la DSG y desaparecerá del escenario de los controles periódicos de su EC.

Recordando la pregunta que nos hacíamos al principio: ¿ha llegado el momento de cambiar el modelo de seguimiento de la EC?, la respuesta, en nuestra opinión, es sí. Por un lado, la asistencia que se ofrezca por parte de la estructura de salud de nuestra sociedad a las enfermedades crónicas debe tener en cuenta los importantes cambios que ha habido en este campo en los últimos años, incluyendo la reciente pandemia COVID-19 que ha retrasado, si no anulado, el diagnóstico y sobre todo el seguimiento de muchos pacientes celíacos. Por otro lado, la disposición actual de otros medios al alcance de los pacientes, como son, internet, redes sociales, asociaciones de enfermos, etc., nos obliga a los profesionales a tenerlos en cuenta, y reconocerlos como parte del escenario de la información que los pacientes utilizan a la hora de tomar decisiones y que en ocasiones colisionan con la realidad clínica de su enfermedad.

La EC sigue siendo una condición crónica que hemos de vigilar y observar a lo largo del tiempo con el fin de seguir aprendiendo de ella, y con ese conocimiento, tratar de ir progresando en la mejora del modelo de atención y control a los pacientes con EC.

BIBLIOGRAFÍA

1. Román Riechmann E, Castillejo de Villasante G, Cilleruelo Pascual ML, Donat Aliaga E, Polanco Allué I, Sánchez-Valverde F, et al. Rational application of the new European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN) 2020 criteria for the diagnosis of coeliac disease. *An Pediatr (Engl Ed)*. 2020; 92(2): 110.e1-9.
2. Mearin ML, Agardh D, Antunes H, Al-Toma A, Auricchio R, Castillejo G, et al; ESPGHAN Special Interest Group on Celiac Disease. ESPGHAN position paper on management and follow-up of children and adolescents with celiac disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2022; 75(3): 369-86.
3. Roman E, Barrio J, Cilleruelo ML, Torres R, Almazán V, Coronel C, et al; Sociedad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (SEGHNP); Sociedades de Pediatría de Atención Primaria (AEPap y SEPEAP); Sociedad Española de Enfermedad Celíaca (SEEC); Sociedades de Digestivo de Adultos (AEG y SEPD); Sociedades de Atención Primaria de adultos (SEMFYC, SEMG y SEMERGEN). Rational application of the ESPGHAN 2022 recommendations for the follow-up of the paediatric coeliac patient: consensus document of scientific societies (SEGHNP, AEPAP, SEPEAP, SEEC, AEG, SEPD, SEMFYC, SEMG and SEMERGEN). *An Pediatr (Engl Ed)*. 2024; 101(4): 267-77.
4. Krueger A, Fahey L, Sun Q, Regis S, Khavari N, Jericho H, et al; RAISE-CD. Clinical presentation and factors associated with gluten exposure in children with celiac disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2024; 79(4): 895-904.
5. Hrunka M, Janda L, Štátná M, Pinkasová T, Pecl J, Kunovský L, Dítě P, Jabandžiev P. Celiac disease: promising biomarkers for follow-up. *J Gastrointest Liver Dis*. 2023; 32(4): 536-44.

Serie nostalgias pediátricas: Agustín de Hipona (siglo IV) y la adquisición de lenguaje

Pediatrico nostalgik seriea: Agustin Hiponakoa (IV. mendea) eta hizkuntzaren jabeakuntza

T. Durá Travé

Profesor Titular de Pediatría. Facultad de Medicina. Universidad de Navarra

La obra escrita de Agustín de Hipona (Tagaste, 354-Hipona, 430) –conocido como San Agustín– es enciclopédica y abarca una amplia gama de materias y géneros literarios, estando considerado como el más genial de los padres de la Iglesia de Occidente y una de las figuras clave en toda la historia de la Teología cristiana⁽¹⁾.

Respecto al momento histórico de la Medicina, en los tiempos de San Agustín prevalecía la doctrina humoral hipocrática (sangre, flema, bilis amarilla y bilis negra), imperando los conocimientos acumulados de Galeno, basados en la atención clínica y vivisección animal (las disecciones humanas estaban prohibidas) que desempeñaron una gran influencia sobre la teoría y la práctica de la medicina hasta el Renacimiento. Como nota a destacar, cabe indicar que Galeno fue el primero en relacionar el cerebro y la laringe en la emisión de voz^(2,3).

La vida de San Agustín queda en buena parte recogida en su autobiografía “Confesiones”⁽⁴⁾ y que constituye una de las joyas de la literaria universal de todos los tiempos. Y es precisamente en esta obra, en los capítulos que hacen referencia a su infancia (Libro I), donde se encuentra el siguiente texto:

“No fueron los mayores los que me enseñaron a hablar facilitándome los vocablos con un método dialéctico concreto, como ocurrió poco después con las letras, sino que fui yo mismo mi maestro con la inteligencia que tú me diste, Dios mío, con quejas, lloriqueos y gestos corporales, al querer expresar los sentimientos de mi corazón y al verme impotente para expresar todo cuanto quería y a todos lo que quería. Ponía en funcionamiento mi memoria cuando las personas que me rodeaban nombraban una cosa y, en base a esta designación, dirigían su cuerpo a un objeto determinado; entonces podía ver y retener que los sonidos que articulaban designaban el objeto que querían mostrar. Yo los observaba y grababa en mi mente un hecho: cuando querían designar un objeto, lo llamaban con un nombre concreto. Que aquella era la intención del hablante se patentizaba a través de los gestos corporales, que son como las palabras naturales de todos los pueblos y que se realizan mediante la expresión del rostro, el parpadeo de los ojos, los ademanes de los demás miembros, el tono de voz,

que expresan los sentimientos del ánimo cuando pide, tiene, rechaza o elude las cosas. De acuerdo con esta táctica, iba deduciendo poco a poco de qué cosas eran signos aquellos vocablos que, aplicados a diversos contextos de la conversación, yo captaba con frecuencia.

Previo adiestramiento de mis labios en tales signos, expresaba oralmente mis deseos. De este modo me fui poniendo en comunicación con los que estaban a mi lado, expresando mis deseos por medio de estos signos, y fui accediendo progresivamente a la colectividad procelosa de la vida humana, dependiendo de la autoridad de mis padres y de las ordenes de los mayores”.

Este texto de finales del siglo IV nos ofrece una relevante y certera descripción de la cronobiología de la adquisición del lenguaje que lógicamente –por razones históricas– no puede hacer mención alguna a las más destacables teorías presuntamente explicativas de la adquisición del lenguaje divulgadas a lo largo del siglo XX por psicólogos y/o lingüistas (innatista, conductista, cognitiva o constructivista). Sin embargo el texto parece estar más en consonancia con la teoría impulsada por el psicólogo, epistemólogo y biólogo suizo Jean Piaget (1896-1980) –considerado como el padre de la psicología clínica infantil– que



Figura 1. San Agustín de Hipona.

presupone que el lenguaje está condicionado por el desarrollo de la inteligencia (teoría cognitiva); es decir, que para la adquisición de lenguaje es imprescindible que el niño supere una serie de diferentes etapas secuenciales de desarrollo cognitivo –con una amplia variabilidad interindividual– que se inician cuando el niño nace y se va consolidando en torno a los 6-7 años⁽⁵⁾.

La singularidad del texto analizado reside principalmente en su datación de finales del siglo IV, pudiendo calificarse como absolutamente innovador para su época (imperio romano tardío), ya que no fue hasta finales del siglo XIX cuando irrumpe la Psicología Infantil como campo de investigación sistemática que se irá consolidando a lo largo

del siglo XX. No obstante, cabría destacar al erudito benedictino Fray Martín Sarmiento (1695-1772) que con un perfil intelectual característico de la mentalidad científica de la Ilustración relacionaba en sus escritos el desarrollo del lenguaje y desarrollo intelectual⁽⁶⁾, así como al filósofo alemán Dietrich Tiedemann (1748-1803) que publicó la primera descripción del desarrollo psicológico de un niño⁽⁷⁾; ambos considerados como predecesores de la psicología infantil. Obviamente, estas referencias no restarían interés al texto de Agustín de Hipona que nos ocupa y que merecería ser rescatado de las circunspectas bibliotecas como un aventajado fragmento narrativo de la cronobiología de la adquisición del lenguaje infantil.

BIBLIOGRAFÍA

1. Orlandis J. Historia de la Iglesia. La Iglesia Antigua y Medieval. 6ª ed. Palabra (Cap. 9). 2012.
2. Gargantilla P. Breve historia de la Medicina, 1ª ed. Nowtilus (Cap. 3). 2011.
3. Cid F. Crónica de la Medicina, 3ª ed. Plaza & Janes (Cap. 3). 1994.
4. San Agustín. Confesiones, 1ª ed. Biblioteca de autores cristianos (Cap. 1). 2017.
5. Piaget J, Inhelder B. Psicología del niño (edición renovada). Morata. 2015.
6. García Soto XR. Fray Martín Sarmiento (1695-1772) en la Historia de la Psicología Infantil. *Psychologia Latina*. 2010; 1: 1-8.
7. Del Val J, Gómez JC. Dietrich Tiedemann: la psicología del niño hace doscientos años. *Infancia y Aprendizaje*. 1988; 41: 9-30.

Posibles factores modificadores de la incidencia de diabetes mellitus tipo 1 en Euskadi

Euskadin 1 motako diabetes mellitusaren intzidentzia alda dezaketen faktore posibleak

S. Maeso Méndez^{1,2}, R. Gago Martín³,
E. Jauregui Benito¹, L. Costa Serra¹,
A. Gainzarain Serna¹, A. Prigent Diaz¹,
C. Sola Sarabia⁴, M. Ogueta Lana⁵,
I. Díez López^{2,6,7}

¹Servicio de Pediatría, ²Sección de Endocrinología Infantil. Hospital Universitario Áraaba, OSI Araba. Vitoria-Gasteiz, Álava. ³Centro de Salud Zabalgana OSI Araba. Vitoria-Gasteiz, Álava, España. ⁴Departamento de Salud, ⁵Departamento de Información. Gobierno Vasco. España. ⁶Departamento de Pediatría. UPV-EHU. Vitoria-Gasteiz, Álava. ⁷BIOARABA. Instituto de Investigación. Grupo crecimiento y metabolismo infantojuvenil. Vitoria-Gasteiz, Álava

RESUMEN

Introducción: La diabetes mellitus tipo 1 es una enfermedad crónica de etiología autoinmune muy prevalente en la infancia. En la última década se está estudiando la posibilidad de usar la vacuna Bacilo Calmette-Guérin para el tratamiento de esta enfermedad gracias a su acción inmunomoduladora. Otras causas de modificación de la respuesta inmune postuladas son la propia COVID-19 o un simple cambio poblacional por la inmigración.

Objetivos: El objetivo de este trabajo es estudiar la incidencia de la diabetes mellitus tipo 1 en una cohorte de niños de Euskadi en los últimos 15 años, **relacionándola con la administración o no de la vacuna Bacilo Calmette-Guérin.**

Métodos: Se ha realizado una búsqueda bibliográfica exhaustiva sobre la evidencia disponible hasta la actualidad. Para el estudio epidemiológico en Euskadi se ha hecho una comparación de incidencias acumuladas entre grupos poblacionales vacunados y no vacunados.

Resultados: Los resultados de nuestro estudio no fueron concluyentes, pero creemos que es necesario continuar con estudios a largo plazo para eliminar sesgos.

Conclusiones: La vacuna de la BCG podría influir en la aparición de nuevos casos de la DM-1. No obstante, es necesario continuar más estudios con un mayor número de participantes, de diferentes edades, en distintas áreas geográficas y con un tiempo de duración de la enfermedad variable.

Palabras clave: Vacuna BCG; Diabetes Mellitus tipo 1; *Mycobacterium tuberculosis*; COVID-19; Inmigración.

SUMMARY

Introduction: Type 1 diabetes mellitus is a chronic disease of autoimmune etiology that is highly prevalent in childhood. In the last decade, the possibility of using the Bacillus Calmette-Guérin vaccine for the treatment of this disease has been studied thanks to its immunomodulatory action. Other postulated causes of modification of the

immune response are COVID-19 itself or a simple population change due to immigration.

Objectives: The objective of this work is to study the incidence of Type 1 Diabetes Mellitus in a cohort of children from Euskadi in the last 15 years relating it to the administration or not of the Bacillus Calmette-Guérin vaccine.

Methods: An exhaustive bibliographic search has been carried out on the evidence available to date. For the epidemiological study in Euskadi, a comparison of accumulated incidences between vaccinated and unvaccinated population groups was made.

Results: The results of our study were not conclusive, but we believe that it is necessary to continue with long-term studies to eliminate bias.

Conclusions: BCG vaccination may have benefits in controlling DM-1. However, further studies are needed with a larger number of participants, of different ages, in different geographic areas and with a variable duration of the disease.

Keywords: BCG vaccine; Diabetes Mellitus type 1; *Mycobacterium tuberculosis*; COVID-19; Immigration.

INTRODUCCIÓN

La diabetes mellitus tipo 1 (DM-1) es una enfermedad crónica muy frecuente en la infancia. Se trata de una enfermedad autoinmune en la que los linfocitos T destruyen a las células beta del páncreas, generando una disminución en los niveles de insulina. Su incidencia en España se sitúa alrededor de los 10-12 casos por cada 100.000 niños menores de 14 años, con dos picos de edad característicos: entre los 4 y los 6 años y entre los 10 y los 14 años⁽¹⁾. En el caso concreto del País Vasco, su incidencia en menores de 14 años oscila entre 9,5 y 16 casos por cada 100.000 niños, siendo mínima en el grupo etario de los 0-5 años y máxima entre los 13-14 años. Además, en población pediátrica, no se encuentran diferencias de incidencia en cuanto al sexo⁽²⁾.

En la última década, se está estudiando la posibilidad de que la vacuna Bacilo Calmette-Guérin (BCG) pueda ser una alternativa eficaz para el tratamiento de la DM-1 a través de su acción inmunomoduladora. Por una

TABLA I. POBLACIÓN EN EL PAÍS VASCO DURANTE EL PERIODO ESTUDIADO.

Edades	Año	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
0-19	Total	384.490	387.782	389.411	393.289	396.028	399.169	400.409	401.766	401.529	399.734	392.372
	Hombres	197.672	199.388	200.192	202.082	203.625	205.144	205.729	206.528	206.752	206.147	201.586
	Mujeres	186.818	188.394	189.219	191.207	192.403	194.025	194.680	195.238	194.777	193.587	190.786

parte, estimula la producción del factor de necrosis tumoral (TNF), el cual “destruye” a los linfocitos T autoinmunes. Y, por otra parte, aumenta la producción de linfocitos T reguladores mediante modificaciones epigenéticas. Además, es capaz de generar cambios en el metabolismo de la glucosa para, finalmente, disminuir los niveles de glucemia.

La BCG se eliminó del calendario de vacunación del País Vasco el 1 de enero de 2013, siendo la única comunidad autónoma española que la usaba para todos los recién nacidos con una dosis única al mes de vida. Creemos, por lo tanto, que tenemos un buen escenario para valorar si su uso influye o no en la incidencia de DM-1.

Por ello, el objetivo del presente estudio es analizar el posible efecto inmunomodulador de la BCG en la DM-1 en la población pediátrica del País Vasco después de su retirada del calendario de vacunación infantil al quedar toda la cohorte de menores nacidos a partir de 2013 no expuesta a la BCG.

Por otro lado, sufrimos la ya conocida pandemia COVID-19 a principios del año 2020. Son múltiples los trabajos que han postulado una relación entre esta infección y cambios inmunológicos múltiples (desde trombosis reactivas, síndrome SIMPED, etc.).

Además no podemos olvidar que en los últimos 15 años (datos EUSTAT web: <https://www.eustat.eus/indice.html>) nuestra región, lo mismo que el resto del país, ha visto de forma significativa un incremento de la población menor de edad de origen inmigrante. Este cambio sociocultural, también puede llevar aparejado otras formas de enfermar y diferencias en la prevalencia de patologías con influencia en el origen etnario de las personas^(2,3).

Estos autores tienen publicados datos previos de comparación entre cohortes totalmente expuestas y una parcial no expuesta en Gago

et al. en *Bol S Vasco-Nav Pediatr.* 2022⁽³⁾ comparando 6 años previos a la retirada de BCG *vs* 6 años después. Parte de los datos utilizados en este original tienen como fuente este trabajo.

MATERIAL Y MÉTODOS

En primer lugar, se llevó a cabo una revisión bibliográfica para recopilar la información más relevante sobre la relación que existe entre el efecto inmunomodulador de la vacuna BCG y la DM-1. Para la búsqueda de los documentos bibliográficos, fundamentalmente artículos científicos, se utilizaron bases de datos nacionales e internacionales. Los descriptores que se usaron para la búsqueda fueron: “vacuna BCG”, “Diabetes Mellitus tipo 1” y “Mycobacterium tuberculosis”, con sus equivalentes en inglés: “Diabetes Mellitus, Type 1”, “BCG vaccine” y “Mycobacterium tuberculosis”.

En segundo lugar, para conformar la muestra de estudio se seleccionó el número de casos nuevos de DM-1 en el País Vasco en menores de 19 años en el periodo comprendido entre los años 2012 y 2022 (es decir, una década entera tras retirada de la BSG). Los datos del estudio fueron facilitados por el Departamento de Salud Pública y el Departamento de Información Sanitaria y de Calidad del Servicio Público de Salud Vasco (Osakidetza).

Los datos comprendían, para cada año, el número total de casos nuevos por rango de edad (de 0 a 19 años) y por sexo (masculino, femenino). Así como la distribución por áreas sanitarias. Asimismo, a través de la página web del Instituto Vasco de Estadística (<https://www.eustat.eus/indice.html>) se extrajo la información epidemiológica sobre la cuantificación de la población menor de 19 años en el País Vasco para cada uno de los años incluidos en el estudio.

Con los datos del estudio se llevó a cabo un análisis descriptivo de la muestra y se realizaron cálculos de incidencia acumulada para cada uno de los años, utilizando la siguiente fórmula:

$$\text{Incidencia acumulada (Ia)} = \frac{\text{Número de casos nuevos}}{\text{Número de personas susceptibles de enfermar}}$$

El número de casos susceptibles de enfermar se calculó diferenciando en cada cohorte de un año los expuestos y no a la BCG según el año de nacimiento y por lo tanto que hubiesen recibido de forma reglada o no la BCG.

Finalmente, para la comparación de datos se calculó la media y se utilizó la T de Student como prueba estadística con una inferencia de p: 0,05. SPSS v 19.0.

RESULTADOS

Resultados del análisis descriptivo de la muestra de estudio

La tabla I muestra los datos poblacionales de personas residentes < 19 años en el País Vasco obtenidos del Instituto de Estadística del Gobierno Vasco desde la retirada de la vacuna en el 2012 hasta una década posterior año 2022.

La población media de la cohorte de menores de 19 años a lo largo de la década de estudio es de casi 400.000 individuos para una población media de 2,5 millones de habitantes (16% de la población).

El número total de casos de DM-1 debutados en toda la región en esta última década fue de 663 casos.

En la tabla II y la tabla III se recogen los datos del análisis descriptivo para el periodo de tiempo comprendido entre los años 2013 y 2022.

TABLA II. NÚMERO DE CASOS NUEVOS DE DM-1 EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA ENTRE 2013-2022 POR AÑOS Y SEGÚN SEXO.

Año	Número de casos nuevos
2012	58
Varones	36
Mujeres	22
2013	61
Varones	36
Mujeres	25
2014	52
Varones	28
Mujeres	24
2015	57
Varones	29
Mujeres	28
2016	55
Varones	28
Mujeres	27
2017	56
Varones	28
Mujeres	28
2018	52
Varones	32
Mujeres	20
2019	64
Varones	40
Mujeres	24
2020	56
Varones	28
Mujeres	28
2021	82
Varones	42
Mujeres	40
2022	70
Varones	42
Mujeres	28

No existen diferencias significativas ($p: 0,18$) entre grupos de diferente sexo en nuestra población respecto a los casos debut DM-1.

TABLA III. NÚMERO DE CASOS NUEVOS DE DM-1 EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA ENTRE 2013-2022 SEGÚN ESTADO DE VACUNACIÓN.

Año	Número de casos nuevos en población CON vacuna	Número de casos nuevos en población SIN vacuna
2012	58	0
2013	61	0
2014	50	2
2015	49	6
2016	50	5
2017	44	12
2018	34	18
2019	40	24
2020	35	21
2021	47	35
2022	28	42

Se evidencia un posible rebrote de casos post año COVID-19, a partir de los datos de número de casos registrados desde el año 2020 en la región estudiada.

TABLA IV. INCIDENCIA ACUMULADA POR CADA 100.000 NIÑOS DE DM-1 POR AÑOS.

Año	Incidencia acumulada
2007	9,36
2008	13,89
2009	11,77
2010	12,19
2011	15,03
2012	13,4
2013	14,59
2014	10,23
2015	13,96
2016	11,8
2017	12,43
2018	9,14
2019	10,12
2020	11,54
2021	12,26
2022	13,50

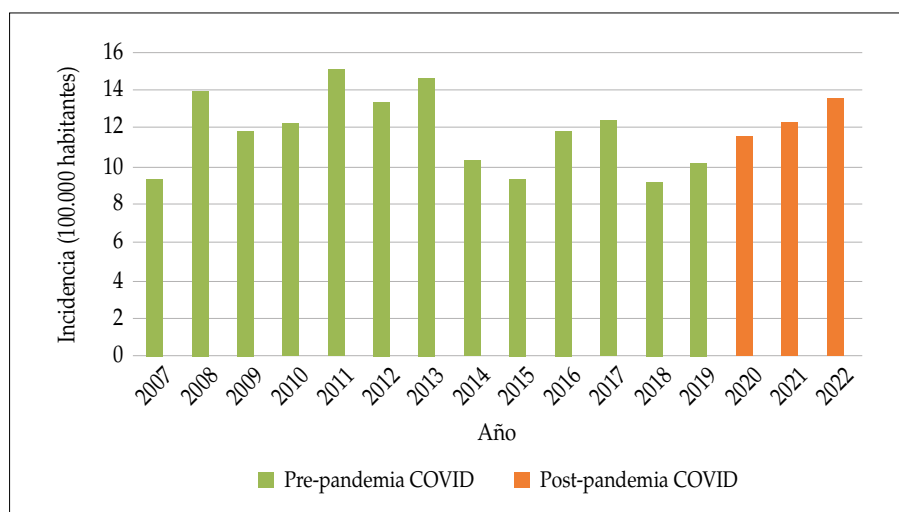


Figura 1. Incidencia acumulada de DM-1 por años.

Resultados de los cálculos de incidencia acumulada

En la tabla IV y en la figura 1 se recogen los valores de incidencia acumulada de DM-1 en población pediátrica menor de 19 años en el País Vasco, en los seis años previos a la retirada de la vacuna (2007-2012) y en los diez años posteriores a la retirada de esta (2013-2022).

En la tabla V y en la figura 2 se muestran los valores de incidencia acumulada de DM-1 en los diez años posteriores a la retirada de la vacuna (2013-2022) según si la población pediátrica había recibido o no la vacuna. Recordemos que la vacuna BCG se administraba de manera obligatoria en todos los recién nacidos como dosis única al mes de vida y que, por lo tanto, tras su retirada, encontraremos

parte de la población infantil vacunada y parte no vacunada.

Resultados del análisis comparativo de incidencias acumuladas

La incidencia acumulada media de DM-1 en población pediátrica menor de 19 años en los seis años previos a la retirada de la vacuna fue de 13,607 casos por cada 100.000 niños.

TABLA V. INCIDENCIA ACUMULADA DE DM-1 POR AÑOS SEGÚN ESTADO DE VACUNACIÓN.

Año	Incidenia global	Incidenia CON vacuna ^a	Incidenia SIN vacuna ^a
2012	15,08	15,08	0
2013	14,96	15,73	0
2014	13,10	13,68	7,79
2015	13,48	13,99	10,46
2016	13,64	15,60	5,29
2017	13,03	13,70	10,79
2018	12,74	13,37	11,03
2019	15,18	15,13	15,30
2020	13,95	14,85	12,24
2021	19,26	18,66	20,24
2022	17,33	15,07	20,35
MEDIA años	14,70	14,99	10,32

^aIncidenia por 100.000 < 19 años.

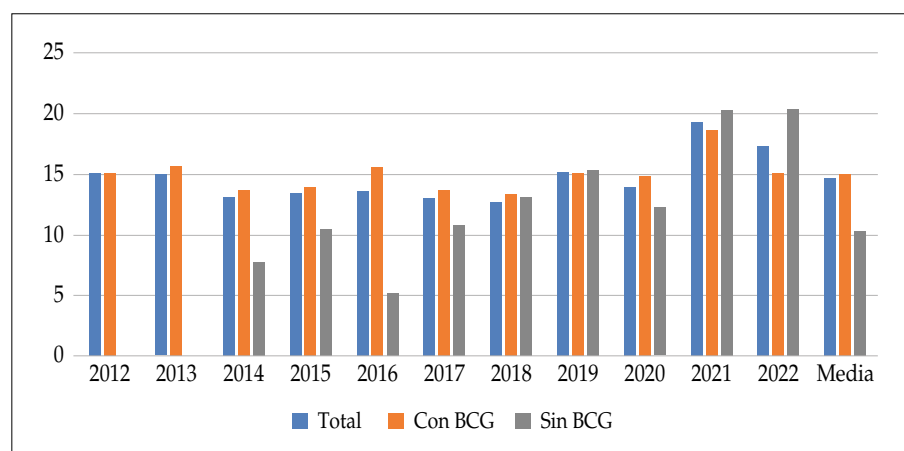


Figura 2. Incidencia acumulada de DM-1 por años según estado de vacunación.

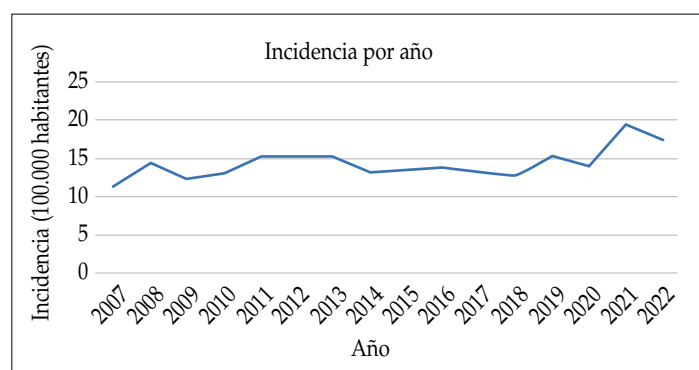


Figura 3. Tendencia lineal de evolución de incidencia acumulada por años.

Por su parte, la incidencia media acumulada en los seis años posteriores a la retirada de la vacuna (2013-2022) fue de 14,70 casos por cada 100.000 niños, sin encontrarse diferencias

estadísticamente significativas ($p: 0,23$) entre ambos periodos.

Por otro lado, en el periodo comprendido entre 2013-2022, tras la retirada de la vacuna

del calendario, la incidencia acumulada media de DM-1 en la población infantil vacunada fue de 14,99 casos por cada 100.000 niños frente a una incidencia acumulada media de 10,32 casos por cada 100.000 niños no vacunados. En este caso, tampoco se encontraron diferencias estadísticamente significativas ($p: 0,08$) aunque hay una tendencia al ascenso de casos entre los no vacunados frente a los vacunados, sobre todo a partir de la cohorte del año tras la COVID-19.

En la figura 3 aparece representado un gráfico de tendencia lineal para ver la evolución de la incidencia acumulada por años.

La incidencia de casos cada año aparece bastante estable pero con tendencia al ascenso desde el año 2018.

Respecto a la proporción de menores de origen extranjero en Euskadi, estos también se han visto incrementados en los últimos años llegando a ser de media del 16% en los últimos (ver Fig. 4). La distribución es asimétrica según territorios, con un peso más específico en las capitales y alguna zona rural (ver Fig. 5).

El incremento del número de menores de origen extranjero o cuyos padres lo son presenta un incremento constante en los últimos años (ver Fig. 6).

La mayor parte de la comunidad extranjera procede de territorios donde la prevalencia de enfermedades infecto contagiosas como la TBC es mayor (territorios nativos de TBC), tales como zonas de oriente medio, Magreb o países latinoamericanos (ver Fig. 7). Además de los factores epidemiológicos de estos países de origen existen también factores genéticos que pueden explicar una mayor tasa de DM-1 en estos colectivos^(1,2).

DISCUSIÓN

La vacuna BCG se sintetizó por primera vez en 1921 a partir de una cepa de *Mycobacterium bovis*. Se trata de una vacuna viva atenuada que se utiliza, fundamentalmente, para la protección frente a la tuberculosis⁽⁴⁾.

Cada vez son más frecuentes los estudios que proponen que algunas vacunas pudieran tener efectos heterólogos o efectos no específicos, diferentes del uso principal para el que

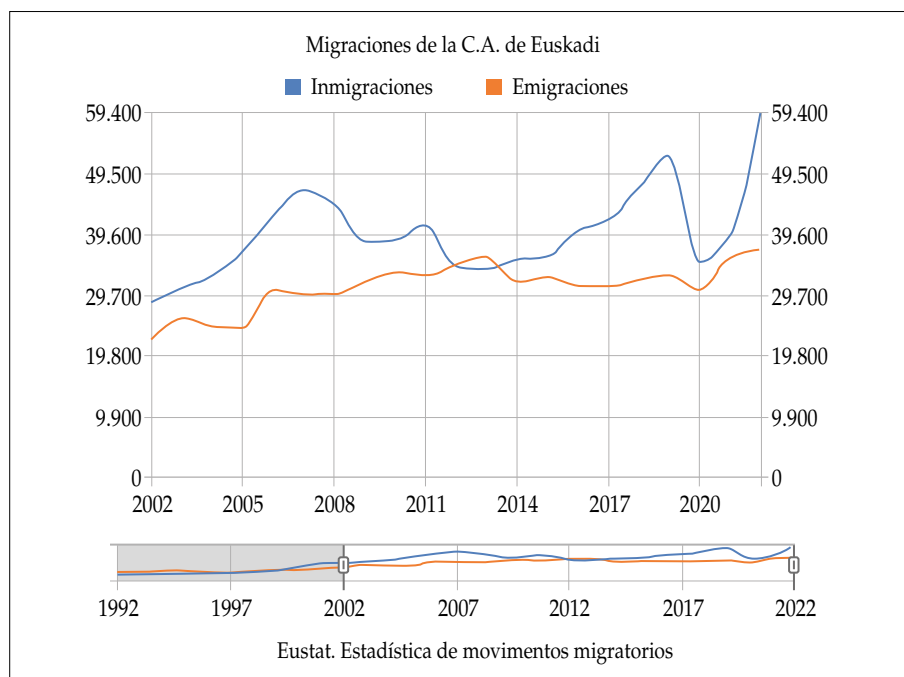


Figura 4. Tendencia lineal de evolución de la inmigración por años. Eustat.

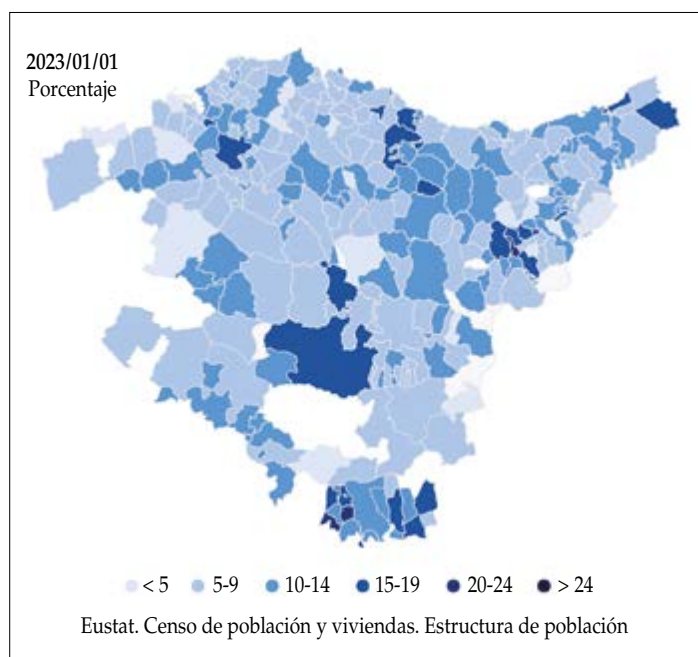


Figura 5. La distribución menores de origen extranjero en Euzkadi. Eustat.

fueron diseñadas⁽⁵⁾. Así, por ejemplo, la vacuna de la BCG se usa para el tratamiento del cáncer de vejiga en fases iniciales.

Tradicionalmente se ha considerado que el mecanismo por el cual las vacunas son capaces de generar respuesta inmune duradera es a través de la inmunidad adaptativa. Sin embargo, cada vez hay más evidencia de la existencia

de memoria inmunológica en la inmunidad innata. En este sentido, se postula que cada vez que las células de la inmunidad innata se exponen a un antígeno quedan “entrenadas” para exposiciones ulteriores a dicho antígeno. Por ello, a este tipo de memoria inmunológica se le denomina inmunidad entrenada (*trained immunity* en inglés)⁽⁶⁾.

Se ha observado que, gracias a la inmunidad entrenada, la vacuna de la BCG podría llegar a prevenir infecciones causadas por patógenos no relacionados con la tuberculosis que son responsables de sepsis neonatal o infecciones en vía aérea inferior en la infancia. Asimismo, en la actualidad hay dos estudios en desarrollo que buscan la protección frente a la infección por el nuevo coronavirus SARS-CoV-2 con la vacuna de la BCG. Pero, además, se investiga su uso para el tratamiento o la prevención de otros procesos infecciosos, pero también autoinmunes, alérgicos u oncológicos, aunque con resultados muy dispares^(7,8).

En la actualidad el tratamiento de la DM-1 se basa en la administración exógena de insulina. Pero, tal y como hemos comentado con anterioridad, la DM-1 se trata de una enfermedad autoinmune, por lo que, en la última década, se han llevado a cabo estudios sobre la inmunoterapia en el tratamiento de esta enfermedad. Así, se ha descubierto que el factor de necrosis tumoral (TNF), uno de los agentes inductores de muerte celular o apoptosis más importante⁽⁹⁾, podría llegar a ser un tratamiento inmunosupresor específico frente a esta enfermedad. Este hecho se debe a que los linfocitos T autoinmunes responsables de la destrucción de las células beta del páncreas tienen más sensibilidad a la apoptosis inducida por el TNF que los linfocitos T sanos. Por lo tanto, el TNF activaría de manera selectiva la muerte celular o apoptosis en los linfocitos T autoinmunes, respetando a los linfocitos T sanos. Sin embargo, el TNF no se puede administrar directamente en el organismo por su elevada toxicidad a nivel sistémico^(10,11).

En la infección por tuberculosis la respuesta inmune innata juega un papel muy importante al ser la primera línea de defensa frente a la infección. Así pues, los macrófagos tienen una dualidad funcional: por un lado, se encargan de fagocitar a las micobacterias; y, por otro lado, les presentan los antígenos proteicos resultado de la fagocitosis a los linfocitos T. Estos linfocitos se encargan de producir diferentes sustancias, como el TNF-alfa, que activan la respuesta inflamatoria granulomatosa para evitar la progresión de la infección⁽¹²⁾. Basándonos en el mecanismo fisiopatológico

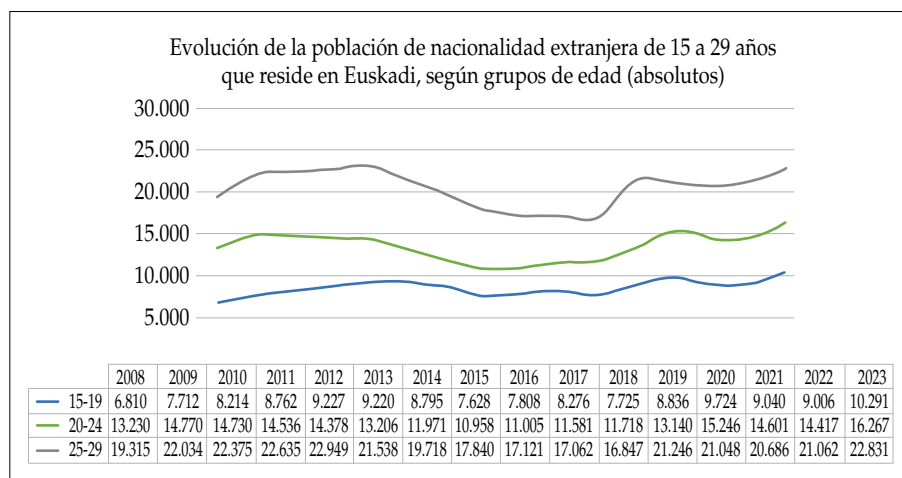


Figura 6. Evolución de la población de origen extranjero. Eustat.

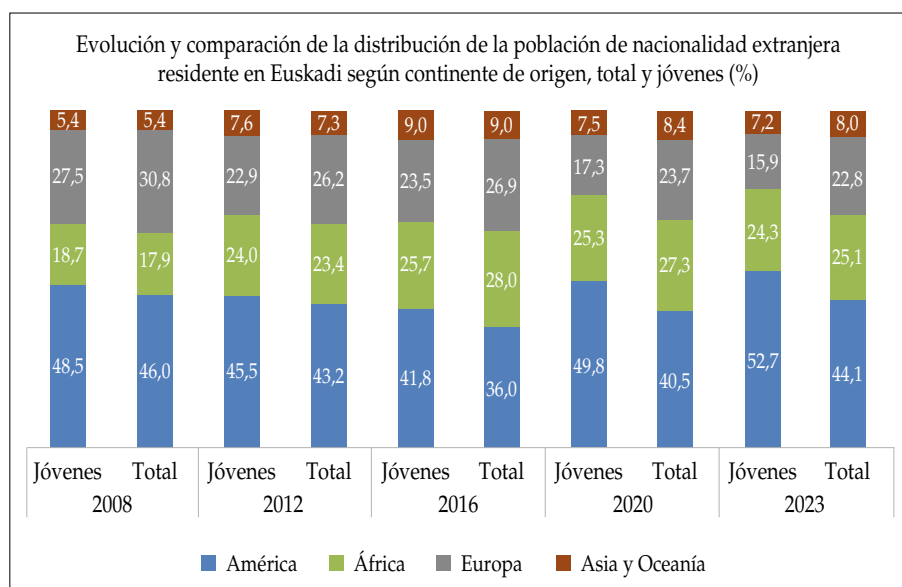


Figura 7. Origen de las personas migrantes. Eustat.

co de la infección por tuberculosis, podemos suponer que la vacuna BCG también es capaz de estimular la producción de TNF sin resultar tóxico para el organismo. Este hecho abre la puerta a la posibilidad de usar la BCG frente al tratamiento de la DM-1.

En un estudio llevado a cabo por Faustman *et al.* (2012) demuestran que la vacuna de la BCG administrada de manera repetida en pequeñas dosis disminuye de manera selectiva las poblaciones de linfocitos T autoinmunes y, además, observan un aumento en los niveles de péptido C⁽¹³⁾. De este modo, “eliminando” a los linfocitos responsables de la enfermedad autoinmune, conseguiríamos mejorar el daño

ocasionado a las células beta pancreáticas y permitir su regeneración (de ahí que aumenten los niveles de péptido C). Igualmente, se ha comprobado que, incluso en fases avanzadas de la enfermedad se sigue produciendo péptido C. Por lo tanto, cualquier terapia que permita la regeneración de las células beta del páncreas será muy útil para prevenir las complicaciones a largo plazo de la DM-1⁽¹⁴⁾.

No obstante, la destrucción selectiva de los linfocitos T autoinmunes no es el único mecanismo por el cual la vacuna BCG podría usarse en el tratamiento de la DM-1. Los linfocitos T reguladores desempeñan un papel fundamental en el control de la inmunidad. De este

modo, una disminución de linfocitos T reguladores favorece las enfermedades autoinmunes y, sin embargo, su exceso predispone a procesos oncológicos y enfermedades infecciosas⁽¹⁵⁾.

En la infección por *Mycobacterium tuberculosis* se ha objetivado que se produce un aumento importante de los linfocitos T reguladores para intentar controlar la respuesta inmune del organismo con el fin de detener el proceso infeccioso⁽¹⁶⁾. Asimismo, varios estudios han puesto de manifiesto que tras una infección tuberculosa se producen cambios epigenéticos en el material genético de algunas células para desarrollar una respuesta inmunológica más efectiva. Estos cambios epigenéticos son de diverso tipo, como la modificación en las histonas, la metilación y desmetilación del ácido desoxirribonucleico (ADN), las modificaciones postranscripcionales o la expresión de ácido ribonucleico (ARN) no codificante (sobre todo micro-ARN)⁽¹⁷⁾.

Resulta lógico pensar que la BCG, una vacuna derivada de una cepa atenuada de *Mycobacterium bovis* (muy cercana a *Mycobacterium tuberculosis*), será capaz de estimular la proliferación de los linfocitos T reguladores, así como producir cambios epigenéticos en las células del organismo. En este sentido, se ha comprobado que la BCG es capaz de favorecer procesos de desmetilación del ADN en los genes que codifican a los linfocitos T reguladores. Este proceso de desmetilación no solo favorece un aumento en la cantidad de linfocitos T reguladores, sino que también favorece la síntesis de diferentes micro-ARN. Todo ello podría llegar a frenar la respuesta autoinmune responsable de la DM-1^(4,17).

Por otro lado, otro mecanismo por el cual la vacuna BCG podría ser útil en el tratamiento de la DM-1 es su capacidad para producir cambios en el metabolismo de la glucosa. En la infección tuberculosa se producen cambios metabólicos en los macrófagos alveolares como parte de la potente respuesta inmunológica innata inicial. Una de las modificaciones metabólicas más importantes es el cambio de la fosforilación oxidativa de la glucosa por glucólisis aeróbica. Este cambio en el metabolismo glucídico parece que limita la supervivencia

de *Mycobacterium tuberculosis* en las células infectadas⁽¹⁸⁾.

En el caso de la vacuna de la BCG, se ha observado que también es capaz de inducir un cambio en el metabolismo glucídico desde la fosforilación oxidativa hacia la glucólisis aeróbica. Este cambio favorece una utilización acelerada de la glucosa por parte de las células que se traduce en una disminución en los niveles de glucemia y, por lo tanto, de la hemoglobina glicosilada (HbA1c). Asimismo, se cree que la disminución que se consigue en los niveles de glucemia es equiparable a las medidas terapéuticas utilizadas en la actualidad para la DM-1 (insulina, ejercicio físico o dieta) pero, además, con menos riesgo de generar hipoglucemias en los pacientes⁽⁴⁾.

Sin embargo, cabe destacar que tanto las modificaciones epigenéticas como el cambio en el metabolismo de la glucosa no se observan hasta los 3 años de haber iniciado el tratamiento con la vacuna BCG. El motivo de este hecho, aunque todavía no está claro, posiblemente se deba a que del mismo modo que el proceso autoinmune se desarrolla de manera lenta y progresiva, la recuperación también lo sea⁽⁴⁾.

Tras la pandemia COVID-19 han sido varios los autores que han mostrado la posible relación con un incremento no solo de las enfermedades autoinmunes en general, sino de la DM-1 en particular⁽²⁰⁾. Se ha postulado un incremento de la actividad autoinmune tras la infección COVID-19⁽²¹⁾, un retraso en el diagnóstico, un aumento de la prevalencia de cetoadicidosis^(22,23) y otras causas aún por determinar.

Por otro lado, es conocida la relación entre origen geográfico y mayor o menor prevalencia de enfermedades, entre ellas la DM-1⁽²⁴⁾, así como los condicionamientos socio económicos y origen de los grupos poblacionales, incluido pediatría⁽²⁵⁾ tiene influencia en la prevalencia de las diferentes enfermedades. Euskadi no es ajena a todo ello y en los últimos 15 años, objeto de nuestro estudio, ha visto incrementado el número de personas y niños de orígenes diversos (EUSTAT). Esto puede contribuir como un sesgo a la hora de interpretar estudios poblacionales y epidemiológicos.

La incidencia de DM-1 en el País vasco sigue siendo baja respecto a los estudios

poblacionales y de incidencia publicados^(1,2), pero en nuestra población aparece una tendencia al alza, de momento no estadísticamente significativa. Este incremento de casos podría deberse a diversos factores a valorar:

- Un incremento real de la incidencia de casos en la cohorte no expuesta BCG vs a la expuesta. A medida que dentro de las cohortes la población no expuesta va teniendo más peso poblacional la incidencia de casos podría verse incrementado.
- El efecto de un sesgo positivo tras la pandemia COVID-19^(7,8), ya que esta infección podría tener diferentes efectos el desarrollo y evolución de enfermedades de carácter autoinmune, entre ellas la propia DM-1.
- Cambios poblacionales vividos en nuestra región en los últimos 10 años. La inmigración de personas de otras latitudes es un hecho creciente en Europa y más significativamente en diversas regiones de España. Es conocido^(2,3) que la prevalencia de enfermedades con un carácter autoinmune, entre ellas la DM-1 puede verse influenciada por cambios poblacionales, asociados al incremento poblacional de grupos étnicos con mayor prevalencia (por bases genéticas y fenotípicas) de enfermedades autoinmunes, como es el caso de población del Magreb y Latinoamericana.

CONCLUSIONES

Derivadas de la revisión bibliográfica

La conclusión principal de este estudio es que la vacuna de la BCG podría tener beneficios en el control de la DM-1 gracias a la eliminación selectiva de los linfocitos T autoinmunes responsables de la enfermedad y, también, a la activación de linfocitos T reguladores mediante cambios epigenéticos. Asimismo, favorece cambios en el metabolismo glucídico que ayudan a controlar los niveles de glucosa en sangre.

De forma análoga, valorando el efecto heterólogo de la BCG, podría llegar a plantearse su uso en otras enfermedades autoinmunes e incluso en procesos alérgicos, infecciosos y oncológicos.

No obstante, todavía quedan muchos interrogantes por dilucidar. La gran mayoría de los estudios desarrollados hasta ahora no establecen el número de veces que es necesario vacunar a los pacientes ni con qué dosis hay que hacerlo. Tampoco está esclarecido cuánto tiempo tarda en observarse el efecto sistémico de la BCG en la DM-1.

Derivadas de la población muestral

Consideramos que es necesario continuar más estudios con un mayor número de participantes, de diferentes edades, en distintas áreas geográficas y con un tiempo de duración de la enfermedad variable. Resulta importante conocer con exactitud si la BCG pudiera ser un tratamiento eficaz, seguro y duradero en el tiempo para una enfermedad crónica tan prevalente en la infancia como la DM-1.

Limitaciones

En el caso concreto de nuestro estudio, teníamos varias limitaciones. En primer lugar, no aplicamos ningún cálculo de tamaño muestral y puede que la muestra de nuestro estudio no sea representativa. Además, se trata de un estudio centrado en una única Comunidad Autónoma y, por ello, los resultados pueden no ser extrapolables a otras áreas geográficas. En este sentido, tal y como comentábamos con anterioridad, la DM-1 en nuestra comunidad tiene una incidencia máxima entre los 13-14 años y mínima de 0-5 años. En la segunda parte del estudio, los niños que no habían recibido la vacuna tenían edades menores que los que sí la habían recibido y eso podría suponer un sesgo a la hora de interpretar los datos.

Tampoco controlamos por los propios datos obtenidos, el origen étnico de las personas afectas de DM-1, lo cual podría influir en la expresión genotípica de la DM-1 o incluso en haber padecido o verse expuestos a la propia BCG nativa.

FINANCIACIÓN Y CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no haber recibido financiación ni tener potenciales conflictos de interés.

BIBLIOGRAFÍA

1. Conde Barreiro S, Rodríguez Rigual M, Bueno Lozano G, López Sigüero JP, González Pelegrín B, Rodrigo Val MP, Compés Dea ML. Epidemiology of type 1 diabetes mellitus in children in Spain. *An Pediatr (Barc)*. 2014; 81(3): 189.e1-12.
2. Grupo de trabajo de la Guía de Práctica Clínica sobre Diabetes mellitus tipo 1. Guía de Práctica Clínica sobre Diabetes mellitus tipo 1. Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad y Política Social. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias del País Vasco-Osteba; 2012. Guías de Práctica Clínica en el SNS: OSTEBA n.º 2009/10.
3. Gago Martín R, Gorostiaga Allende L, Sarasua Miranda A, Lorente Blázquez I, Sola Sarabia C, Ogueta Lana M, Díez López I. Uso de la vacuna Bacilo Calmette-Guérin en la diabetes mellitus tipo 1. Correlación epidemiológica en Euskadi entre dos décadas de vacunación frente a la tuberculosis y la incidencia de diabetes mellitus. *Bol S Vasco-Nav Pediatr*. 2022; 54: 16-21.
4. Kührtreiber WM, Tran L, Kim T, Dybala M, Nguyen B, Plager S, et al. Long-term reduction in hyperglycemia in advanced type 1 diabetes: the value of induced aerobic glycolysis with BCG vaccinations. *NPJ Vaccines*. 2018; 3(23): 1-14.
5. Shann F. The nonspecific effects of vaccines and the expanded program on immunization. *J Infect Dis*. 2011; 204: 182-4.
6. Goodridge HS, Ahmed S, Curtis N, Kollmann TB, Levy O, Netea MG, et al. Harnessing the beneficial heterologous effects of vaccination. *Nat Rev Immunol*. 2016; 16: 392-400.
7. Ristori G, Romano S, Cannoni S, Visconti A, Tine-lli E, Mendozzi L, et al. Effects of Bacille Calmette-Guerin after the first demyelinating event in the CNS. *Neurology*. 2014; 82: 41-8.
8. Arnoldussen DL, Linehan M, Sheikh A. BCG vaccination and allergy: a systematic review and meta-analysis. *J Allergy Clin Immunol*. 2011; 127: 246-53.
9. Muñoz Cendales DR, Cuca Suárez LE. Compuestos citotóxicos de origen vegetal y su relación con proteínas inhibidoras de apoptosis (IAP). *Rev Colomb Cancerol*. 2016; 20(3): 124-34.
10. Ryu S, Kodama S, Ryu K, Schoenfeld DA, Faustman DL. Reversal of established autoimmune diabetes by restoration of endogenous beta cell function. *J Clin Invest*. 2001; 108: 63-72.
11. Ban L, Zhang J, Wang L, Kührtreiber W, Burger D, Faustman DL. Selective death of autoreactive T cells in human diabetes by TNF or TNF receptor 2 agonism. *Proc Natl Acad Sci USA*. 2008; 105: 13644-9.
12. García MA, Sarmiento ME, Acosta A. La inmunidad antituberculosa y su aplicación en el desarrollo de candidatos vacunales. *Vaccinmonitor*. 2009; 18(1): 25-34.
13. Faustman DL, Wang L, Okubo Y, Burger D, Ban L. Proof-of-concept, randomized, controlled clinical trial of Bacillus-Calmette-Guerin for treatment of long-term type 1 diabetes. *PLoS One*. 2012; 7(8): e41756.
14. Wang L, Lovejoy NF, Faustman DL. Persistence of prolonged C-peptide production in type 1 diabetes as measured with an ultrasensitive C-peptide assay. *Diabetes Care*. 2012; 35: 465-70.
15. Okubo Y, Torrey H, Butterworth J, Zheng H, Faustman DL. Treg activation defect in type 1 diabetes: correction with TNFR2 agonism. *Clin Transl Immunol*. 2016; 5: e56.
16. Scott-Browne JP, Shafiani S, Tucker-Heard G, Ishida-Tsubota K, Fontenot JD, Rudensky AY, et al. Expansion and function of Foxp3-expressing T regulatory cells during tuberculosis. *J Exp Med*. 2007; 204: 2159-69.
17. Yadav V, Dwivedi VD, Bhattacharya D, Mittal A, Moodley P, Daset G. Understanding the host epigenetics in mycobacterium tuberculosis infection. *J Genet Genome Res*. 2015; 2: 1-6.
18. Gleeson LE, Sheedy F, Palsson-McDermott EM, Triglia D, O'Leary SM, O'Sullivan MP, et al. Cutting edge: Mycobacterium tuberculosis induces aerobic glycolysis in human alveolar macrophages that is required for control of intracellular bacillary replication. *J Immunol*. 2016; 196: 2444-9.
19. Arts RJ, Carvalho A, La Rocca C, Matarese G, Van Crevel R, Netea MG. Immunometabolic pathways in BCG-induced trained immunity. *Cell Rep*. 2016; 17: 2562-71.
20. Varol F, Ozyilmaz LGB, Sahin EG, Can YY, Altas U, Cam H, Varol F, et al. Does the severity of diabetic ketoacidosis in children with type 1 diabetes change during the COVID-19 pandemic? A single-center experience from a pediatric intensive care unit. *North Clin Istanbul*. 2022; 9(5): 429-35.
21. Loh C, Weihe P, Kuplin N, Placzek K, Wehrauch-Blüher S. Diabetic ketoacidosis in pediatric patients with type 1- and type 2 diabetes during the COVID-19 pandemic. *Metabolism*. 2021; 122: 154842.
22. Al-Qahtani MH, Bukhamseen FM, Al-Qassab AT, Yousef AA, Awary BH, Albuali WH, et al. The impact of COVID-19 lockdown on the incidence of type 1 DM and the glycemic control of diabetic children: Findings from a Teaching Hospital, Saudi Arabia. *Rev Diabet Stud*. 2022; 18(3): 152-6.
23. Kashfi K, Anbardar N, Asadipooya A, Asadipooya K. Type 1 diabetes and COVID-19: A literature review and possible management. *Int J Endocrinol Metab*. 2023; 21(4): e139768.
24. Dariya B, Chalikonda G, Srivani G, Alam A, Nagaraju GP. Pathophysiology, etiology, epidemiology of type 1 diabetes and computational approaches for immune targets and therapy. *Crit Rev Immunol*. 2019; 39(4): 239-65.
25. Dickson CA, Ergun-Longmire B, Greydanus DE, Eke R, Giedeman B, Nickson NM, et al. Health equity in pediatrics: Current concepts for the care of children in the 21st century. *Dis Mon*. 2024; 70(3): 101631.

¿Verdaderamente el metabolismo basal influye en el pronóstico de la obesidad infantil?

Benetako eragina du metabolismo basalak haur-obesitatearen pronostikoan?

P. Maeso Fernández¹, S. Maeso Méndez²,
I. Rodríguez Jiménez², I. Díez López^{2,3}

¹Alumna de la Facultad de Medicina,

²Departamento de Pediatría. UPV-EHU. UD de Vitoria. ³Unidad de Endocrinología Infantil. Hospital Universitario Araba. OSI Araba. Osakidetza

RESUMEN

Introducción, hipótesis y objetivos: La obesidad infantil supone uno de los mayores problemas sociosanitarios del siglo XXI. La obesidad exógena consiste en el incremento patológico de la masa corporal debido al desequilibrio entre la ingesta y el gasto calórico. Se han llevado a cabo diferentes estudios y protocolos preventivos con el objetivo de solventar este problema sanitario. Asimismo, se han descrito diferentes factores etiopatogénicos como el metabolismo y diversos métodos diagnósticos como la impedanciometría bioeléctrica. La hipótesis consiste en la suposición de que un metabolismo basal bajo en el contexto de un desequilibrio calórico podría provocar un aumento en la incidencia de la obesidad exógena o primaria con un aumento de la masa grasa. Los objetivos a estudio son realizar una descripción epidemiológica de las variables de la base de datos obtenida sobre la obesidad infantil de la consulta. Investigar si existe una relación inversamente proporcional entre el metabolismo basal y la masa grasa de un paciente. Comprobar si existen diferencias entre sexo y edad de los pacientes con respecto a las variables en estudio (metabolismo basal y masa grasa). Analizar si existe una relación directamente proporcional entre el metabolismo basal y la masa magra. Investigar si existen diferencias en el metabolismo basal entre los pacientes según el sexo y si existen diferencias en la masa grasa entre los pacientes según el sexo. Determinar si existen diferencias en el metabolismo basal entre los pacientes según la edad (7-10 años y 11-14 años) y si existen diferencias en la masa grasa entre los pacientes según la edad (7-10 años y 11-14 años). Valorar si los pacientes con una detección precoz (rango de edad: 7-10 años) y una detección tardía (rango de edad: 11-14 años) de obesidad infantil pueden tener una mejor evolución en la masa grasa.

Material y métodos: Se han utilizado 19 artículos como referencias bibliográficas, obtenidos de diferentes fuentes digitales como ScienceDirect, CNN, La Vanguardia, SciELO y Pubmed, y de organismos como el Gobierno Vasco y la Biblioteca Universidad de Canta-

bria. Además, se ha obtenido el certificado de autorización para la explotación epidemiológica de la base de datos (código 01/2019) de OSI Araba. Para la realización del análisis estadístico se han empleado Excel y SPSS Statistics 29.0.2.0.

Conclusión: Se ha realizado una descripción epidemiológica de las variables de la base de datos obtenida sobre la obesidad infantil de la consulta. No se ha constatado una relación inversamente proporcional entre el metabolismo basal y la masa grasa de un paciente. No existe una relación directamente proporcional entre el metabolismo basal y la masa magra. Se describen diferencias en el metabolismo basal entre los pacientes según el sexo. No se presentan diferencias en la masa grasa entre los pacientes según el sexo. Existen diferencias en el metabolismo basal entre los pacientes según la edad (7-10 años y 11-14 años). No se describen diferencias en la masa grasa entre los pacientes según la edad (7-10 años y 11-14 años). Los pacientes con una detección precoz (rango de edad: 7-10 años) y una detección tardía (rango de edad: 11-14 años) de obesidad infantil tienen una mejor evolución en la masa grasa. Tanto los pacientes con detección precoz como los de detección tardía tienen una evolución favorable.

Palabras clave: Obesidad infantil; Impedanciometría bioeléctrica; Masa grasa; Metabolismo basal; Masa magra.

INTRODUCCIÓN

En el ámbito pediátrico, la obesidad infantil ha aumentado significativamente en estos últimos años y es un gran desafío sanitario mundial en el siglo XXI. Debido a su gravedad e importancia se han llevado a cabo distintos planes de acción para promover medidas de prevención primaria que consisten en unos hábitos de vida saludables. Además, existen publicaciones por la Organización Mundial de la Salud (OMS) que confirman su severidad y en las cuales se indican recomendaciones preventivas⁽¹⁾.

En España se ha realizado un proyecto llamado *Estudio de Alimentación, Actividad física,*

Desarrollo Infantil y Obesidad en España (ALADINO 2019), formando parte de la quinta ola de la iniciativa COSI EURO OMS. Además, este proyecto es un estudio descriptivo transversal⁽²⁾, en el que se utilizó la *Child Obesity Surveillance Initiative* de la Oficina Regional para Europa de la OMS⁽³⁾.

Con el proyecto ALADINO 2019 se concluye que un 23,3% de los escolares españoles padecen sobrepeso y un 17,3%, obesidad. Todos estos datos conducen a que el 40,6% de los infantes presente un exceso ponderal. Además, es destacable que el sobrepeso tiene mayor prevalencia en el género femenino (24,7%) y la obesidad tiene mayor prevalencia en los niños (19,4%). Igualmente, tras el estudio se ha considerado a España como el segundo país con mayor prevalencia en sobrepeso y el sexto país en lo referente a la obesidad⁽⁴⁾.

En País Vasco se ha constatado el aumento en la incidencia de la obesidad infantil por las siguientes causas: el aumento del sobrepeso, la mala alimentación (disminución en el consumo de frutas y verduras), el sedentarismo, considerando las desigualdades socioeconómicas en las prácticas de actividad física y el tiempo que pasan los niños con la televisión y otras pantallas⁽¹⁾. Debido a este incremento, se ha realizado la Estrategia de Prevención de la Obesidad Infantil de Euskadi, con el lema SANO. Esta herramienta promueve medidas en cinco ámbitos (familia, escuela, centros de salud, sector privado y entorno comunitario) con las cuales se quiere impulsar la actividad física y la alimentación saludable, con el objeto de que la población infantil y juvenil sea capaz de tener una vida sana y se consigan reducir los riesgos de conductas no saludables⁽¹⁾.

Este gran problema sociosanitario conocido como obesidad consiste en el incremento patológico de la masa corporal. Existen dos tipos de obesidad: la obesidad endógena y la obesidad exógena o primaria. La obesidad endógena tiene una etiología orgánica, mientras que la obesidad primaria se debe al desequilibrio entre la ingesta y el gasto calórico, puesto que se aumenta la ingesta de alimentos con la disminución de ejercicio físico u otras actividades que favorecen el gasto energético.

Se pueden destacar como factores etiopatogénicos de la obesidad un mal hábito alimentario y el aumento de sedentarismo debido al déficit de ejercicio físico y al aumento en el uso de las pantallas. Indirectamente, la situación socioeconómica y el nivel educativo paterno-materno también influyen⁽²⁾. Igualmente, la obesidad se ve favorecida por otros factores como el epigenético⁽⁵⁻⁷⁾, relacionado con la hipótesis del “fenotipo ahorrador”⁽⁵⁾, el déficit de la hormona leptina⁽⁶⁾, entre otros.

Los factores maternos^(5,8-10) como la obesidad materna^(5,8), la diabetes mellitus (gestacional o tipo I)^(5,9), la dislipemia, la hipertensión arterial, la alteración en la dieta (interrupción de la lactancia, consumo de fórmulas o leche de vaca, restricción de hierro, zinc, calcio y magnesio, y consumo de bebidas azucaradas), ser fumadora, su exposición a contaminantes, la situación psicológica materna (depresión y estrés) provocan un aumento en la incidencia de obesidad infantil⁽⁵⁾.

También, hay que destacar el factor genético^(6,10,11) con respecto al gen Coronin7 (CORO7 o CRN7) y mutación en el gen de la leptina⁽¹¹⁾. Asimismo, hay que tener en consideración las lesiones o tumores hipotalámicos, la privación del sueño (baja cantidad y mala calidad del sueño), trastornos del infante como el trastorno del espectro autista y el trastorno por déficit de atención e hiperactividad, y la situación psicosocial y emocional del niño⁽⁵⁾.

Por otro lado, hay que tener en cuenta el metabolismo basal del niño, debido a que un metabolismo lento conlleva a una menor masa magra (MM), que consiste en el tejido conectivo, músculo y hueso, y una mayor grasa (MG), que conlleva a un aumento en la incidencia de la obesidad⁽¹²⁾. Asimismo, hay que considerar la variabilidad del metabolismo basal según la edad, puesto que en la infancia sus valores son elevados y posteriormente, van disminuyendo progresivamente a medida que se cumplen años⁽¹³⁾.

Con respecto al diagnóstico por un lado, los métodos directos tienen como finalidad la investigación puesto que se mide la grasa del cadáver; por lo tanto, no es de utilidad en la práctica clínica habitual. Por otro lado, entre los métodos indirectos se encuentran las medi-

ciones antropométricas (peso, talla, pliegues corporales y perímetro abdominal) y unos métodos específicos como pruebas de imagen. Por último, existen unas técnicas modernas basadas en la conductancia eléctrica, entre las que encontramos la absorciometría de rayos X de doble fotón (DEXA) y la impedanciometría bioeléctrica (BIA), entre otras⁽¹⁴⁾.

La BIA es el método moderno más utilizado para cuantificar la composición corporal⁽¹⁵⁾. Esta técnica está basada en el principio de que los tejidos con una elevada composición de líquido electrolítico son conductores, mientras que otros tejidos como la grasa y el hueso no son buenos conductores eléctricos. Además, valora la relación entre el agua corporal total y la impedancia corporal⁽¹⁶⁾, que se mide mediante el uso de ocho electrodos colocados en el cuerpo, de los cuales dos se colocan en cada mano y pie⁽¹⁷⁾. Gracias a la obtención del valor del agua corporal, se estiman los valores de la composición corporal como la masa magra, el porcentaje de grasa corporal, la masa grasa, el agua corporal total, la masa celular corporal, la masa extracelular, el índice de masa corporal (IMC) y el ratio del metabolismo basal (MB)^(16,17). Por otro lado, mide el ángulo de fase, un buen predictor de malnutrición que refleja la cantidad y calidad de tejido blando; ahora bien, es un valor dependiente de la configuración en la medida⁽¹⁹⁾.

La utilidad de dicha técnica es muy factible debido a sus múltiples ventajas entre las que podemos destacar que es una técnica simple, útil, rápida, eficiente (relativamente barata), efectiva, no invasiva, segura, móvil y que no requiere de una especialización previa^(15,16,18). Sin embargo, existen ciertos factores como la temperatura corporal, las variaciones en la colocación de los electrodos, el previo consumo de sólidos y la posición corporal; que disminuyen la eficacia de dicha técnica. Por lo tanto, es necesaria la aplicación de otras técnicas de referencia para su validación⁽¹⁵⁾.

Igualmente, la BIA considera la hidratación corporal como una variable constante, pero existen procesos fisiológicos (género, edad, etnia, ciclo hormonal, embarazo, actividad física, momento del día) y patológicos (obesidad, enfermedades, medicamentos) que la alteran.

Además, cada estructura corporal contribuye en desigualdad de condiciones en la BIA; por ejemplo, el tronco contribuye menos que las extremidades, y dicha inequidad puede alterar la relación de la impedancia corporal⁽¹⁶⁾.

La hipótesis a estudiar es la suposición de que un metabolismo basal bajo en el contexto de un desequilibrio calórico podría provocar un aumento en la incidencia de la obesidad exógena o primaria con un aumento de la masa grasa.

Para ello, se investigan unos objetivos primarios:

1. Realizar una descripción epidemiológica de las variables de la base de datos obtenida sobre la obesidad infantil de OSI ARABA.
2. Investigar si existe una relación inversamente proporcional entre el metabolismo basal y la masa grasa de un paciente.
3. Comprobar si existen diferencias entre sexo y edad de los pacientes con respecto a las variables en estudio (metabolismo basal y masa grasa).

Igualmente, se indagan unos objetivos secundarios:

1. Analizar si existe una relación directamente proporcional entre el metabolismo basal y la masa magra.
2. Investigar si existen diferencias en el metabolismo basal entre los pacientes según el sexo y si existen diferencias en la masa grasa entre los pacientes según el sexo.
3. Determinar si existen diferencias en el metabolismo basal entre los pacientes según la edad (7-10 años y 11-14 años) y si existen diferencias en la masa grasa entre los pacientes según la edad (7-10 años y 11-14 años).
4. Valorar si los pacientes con una detección precoz (rango de edad: 7-10 años) y una detección tardía (rango de edad: 11-14 años) de obesidad infantil pueden tener una mejor evolución en la masa grasa.

MATERIAL Y MÉTODOS

Para la obtención bibliográfica sobre la obesidad infantil, se ha planteado la siguiente estrategia de búsqueda. En primer lugar, con

respecto a la situación de la obesidad infantil en País Vasco, se ha realizado la búsqueda en la página web del Gobierno Vasco (Euskadi.eus) y en el apartado "Departamentos, organismos y entidades del Gobierno", se ha seleccionado "Salud". Se ha abierto la página del Departamento de Salud y bajando la página en "Trabajamos en las siguientes áreas" se ha seleccionado "Salud alimentaria y nutrición" y de los tres resultados posibles se ha seleccionado "Estrategia de Prevención de la Obesidad Infantil en Euskadi", que ha sido la fuente de información de interés. Dentro de este resultado, se ha utilizado la información de las pestañas "Introducción al documento" y "Por qué una estrategia de prevención de la obesidad infantil para Euskadi".

A través de la biblioteca electrónica SciELO, se ha realizado la búsqueda de la información sobre el proyecto ALADINO 2019.

En segundo lugar, para encontrar información sobre la etiopatogenia de la obesidad infantil, en la página web ScienceDirect se ha buscado los siguientes términos ("thrifty gene hypothesis AND childhood obesity") y se han aplicado los siguientes filtros: en "Year(s)" se ha limitado la búsqueda a hace 5 años (2018-2023), "Review articles" en "Article type", "Open access & Open archive" en la sección "Access type".

Asimismo, para completar la búsqueda sobre la etiopatogenia por un lado se ha buscado información en el CNN, utilizando los términos "metabolismo basal, masa magra y masa grasa".

Por otro lado, en *La Vanguardia* se han buscado los siguientes términos: "declive metabolismo edad", y se han añadido los siguientes filtros: "Comer" en "Sección" y "06/10/2018" en "fecha inicio" y "06/10/2023" en "fecha fin" (5 años desde que he realizado la búsqueda, el 6 de octubre de 2023).

En tercer lugar, la obtención de la información sobre las técnicas diagnósticas se ha producido en la Biblioteca Universidad de Cantabria, buscando "obesidad infantil" y se han añadido los siguientes filtros: en "Limita la búsqueda" se ha seleccionado "Texto completo en línea", en "Tipo de Documento" se ha elegido "Tesis doctorales, Trabajos fin de máster,

Trabajos fin de grado", en "LOCALIZACIÓN EN LA BUC" se ha seleccionado "TFG/TFM en Catálogo BUC", en "Términos temáticos" se han seleccionado "proyectos y disertaciones académicas" y "obesidad en el niño", y se ha excluido el resto de términos del listado (34 ítems).

La búsqueda de datos sobre la BIA ha sido llevada a cabo mediante la biblioteca electrónica PubMed utilizando los términos: "(BIOELECTRIC IMPEDANCE) AND (OBESITY) AND (CHILDREN)", y se han añadido los siguientes filtros: "Free full text, Associated data, Humans, English, Spanish, Adolescent: 13-18 years, Child: 6-12 years, from 2018/10/6-3000/12/12".

Con respecto a la bioética, a causa de la limitación por ser alumna de sexto de medicina, no he podido tener un contacto directo con los pacientes y tampoco he podido tener acceso a sus historias clínicas. Por lo tanto, el equipo de Endocrinología Pediátrica de OSI ARABA, en el cual se encuentra mi tutor, el doctor Ignacio Díez López, me ha compartido la base de datos anonimizada, sin trazabilidad y codificada.

Dicha base de datos ha sido generada de la práctica clínica habitual de los últimos 5 años de pacientes que han pasado por la consulta con los siguientes criterios de inclusión: obesidad infantil exógena mayor de dos derivaciones estándar y una edad mayor de 6 años.

Durante la práctica clínica, los profesionales sanitarios hablaron con los padres y los pacientes, se les indicaron pautas alimentarias y se les realizó un consentimiento verbal, indicando que los datos están registrados en la base de datos protegidos en la red de Osakidetza.

Esta base de datos con el código 01/2019 ha sido autorizada por el Comité Ético de Investigación Clínica (CEIC) Hospital Universitario Araba con un dictamen favorable (certificado de autorización) para el registro de pacientes y para su explotación epidemiológica por Organización Sanitaria Integrada Araba (OSI Araba).

Para el análisis estadístico, mediante la herramienta estadística SPSS Statistics 29.0.2.0 se ha investigado si existe una relación inversa-

mente proporcional entre el metabolismo basal y la masa grasa de los pacientes se realiza una correlación de Pearson, prueba paramétrica para examinar la dirección y la magnitud de la asociación entre las variables. Se ha obtenido el gráfico de dispersión con la recta de regresión.

El test estadístico correlación de Pearson puede tomar valores entre -1 y +1. Si se obtiene un valor negativo la relación entre variables es inversamente proporcional y la línea de la representación gráfica, decreciente. No obstante, si el valor obtenido es positivo la relación entre variables es directamente proporcional y la línea de la representación gráfica, creciente.

Además, con el objeto de comprobar si existen diferencias entre sexo y edad de los pacientes con respecto a las variables en estudio (metabolismo basal y masa grasa), empleando SPSS Statistics, se ha realizado el test T de Student de muestras independientes. Dicho test consiste en un estadístico paramétrico para comparar dos medias en muestras independientes cuando una de las variables de estudio es cuantitativa, la otra es cualitativa y sólo hay dos grupos. Destacar que la variable "sexoH1M0" no presentaba ningún valor atribuido; por lo tanto, se han añadido los valores 0 y 1 con su etiqueta "mujer" y "hombre", respectivamente. También, se ha recodificado la variable "edad 1ª visita" y se ha decidido un nombre ("edad1") y etiqueta ("edad1") nuevos, detallando los valores 1 (etiqueta: "7-10 años") y 2 (etiqueta: "11-14 años").

Por último, para estudiar si los pacientes con una detección precoz de obesidad infantil pueden tener una mejor evolución en la masa grasa, se ha llevado a cabo un T de Student de muestras independientes en SPSS Statistics. Se ha realizado de la misma manera que los anteriores T de Student, pero en "Variables de prueba" ha de insertarse los datos de la masa grasa de la primera visita y los datos al año de dicha visita.

Para la interpretación del test T de Student de muestras independientes, primero hay que valorar la prueba de Levene de igualdad de varianzas. En esta prueba si se obtiene un valor $p < 0,05$ no se asumen varianzas iguales. Sin embargo, si se obtiene un valor $p > 0,05$ se asumen varianzas iguales. Teniendo esto en

consideración, se realiza la interpretación del T de Student.

Por un lado, si en la prueba de Levene no se asumen varianzas iguales se analiza la significación de dos factores del T de Student de muestras independientes no asumiendo varianzas iguales.

Por otro lado, si en la prueba de Levene se asumen varianzas iguales se analiza la significación de dos factores del T de Student de muestras independientes asumiendo varianzas iguales.

En ambos tests estadísticos se considera un resultado estadísticamente significativo cuando se obtiene un valor $p < 0,05$. No obstante, un valor $p > 0,05$ se interpreta como un resultado no estadísticamente significativo.

RESULTADOS

En la base de datos se han recopilado los datos de 100 pacientes, de los cuales 61 son mujeres y 39 son hombres. Además, 56 de estos son pacientes de 7-10 años y 44 son pacientes de 11-14 años. Se han analizado un total de 29 variables. Se ha podido especificar que 28 de ellas han sido variables cuantitativas, que han sido "paciente", "edad 1ª visita", "peso 1ª visita", "talla 1ª visita", "IMC 1ª visita", "MB 1ª visita", "MG 1ª visita", "MM 1ª visita", "ACT 1ª visita", "peso al año", "talla al año", "IMC al año", "MB al año", "MG al año", "MM al año", "ACT al año", "peso x3 años", "talla x3 años", "IMC x3 años", "MB x3 años", "MG x3 años", "ACT x3 años", "diferencia masa grasa 1 año", "diferencia masa grasa 3 años", "metabolismo basal teórico", "diferencia real MB teórico" y "diferencia MG a los 3 años". Por otro lado, la variable cualitativa ha sido "sexoH1M0".

Además, en la base de datos se han podido encontrar otros datos y gráficos como aquellos relacionados con los pacientes que engordan al año, los que adelgazan al año, los que engordan a los 3 años, los que adelgazan a los 3 años, etc.

En segundo lugar, con el objetivo de valorar la relación inversamente proporcional entre el metabolismo basal y la masa grasa, se ha obtenido un valor de correlación de Pearson= 0,215

con un valor $p = 0,032$ ($p < 0,05$), un resultado estadísticamente significativo.

A continuación, para valorar la relación directamente proporcional entre el metabolismo basal y la masa magra, se ha obtenido un valor de correlación de Pearson= -0,215 con un valor $p = 0,032$ ($p < 0,05$), siendo un resultado estadísticamente significativo.

Por un lado, se han valorado las posibles diferencias entre el sexo y las variables de estudio. En lo referente a la existencia de diferencias entre varones y mujeres con respecto al metabolismo basal se ha obtenido en la prueba de Levene de igualdad de varianzas una significancia $p < 0,001$ ($p < 0,05$); por lo tanto, no se han asumido varianzas iguales. A continuación, la significación del T de Student de muestras independientes no asumiendo varianzas iguales de dos factores ha sido $p < 0,001$ ($p < 0,05$), un resultado estadísticamente significativo.

Además, en relación a la existencia de diferencias con respecto a la masa grasa entre hombres y mujeres se ha obtenido en la prueba de Levene de igualdad de varianzas una significancia $p = 0,002$ ($p < 0,05$); por lo tanto, no se han asumido varianzas iguales. Además, la significación del T de Student de muestras independientes no asumiendo varianzas iguales de dos factores ha sido $p = 0,523$ ($p > 0,05$), siendo un resultado no estadísticamente significativo.

Por otro lado, se han evaluado las posibles diferencias entre la edad y las variables de estudio. En lo referente a la existencia de diferencias entre los pacientes de 7-10 años y los de 11-14 años con respecto al metabolismo basal se ha obtenido en la prueba de Levene de igualdad de varianzas una significancia $p = 0,047$ ($p < 0,05$); por lo tanto, no se han asumido varianzas iguales. A continuación, la significación del T de Student de muestras independientes no asumiendo varianzas iguales de dos factores ha sido $p = 0,004$ ($p < 0,05$), un resultado estadísticamente significativo.

Asimismo, con respecto a la masa grasa entre pacientes de 7-10 años y los de 11-14 años se ha obtenido en la prueba de Levene de igualdad de varianzas una significancia $p = 0,722$ ($p > 0,05$); por lo tanto, se han asumido varianzas iguales. Asimismo, la significación del T de Student de muestras independientes

asumiendo varianzas iguales de dos factores ha sido $p=0,590$ ($p>0,05$), siendo un resultado no estadísticamente significativo.

Por último, en relación a la probabilidad de que la detección precoz de obesidad infantil desencadene una mejoría en los valores de la masa grasa, como ya estaba calculado en el resultado anterior, no existen diferencias entre los pacientes de 7-10 años y los de 11-14 años con respecto a la masa grasa.

A continuación, en las estadísticas de grupo se ha observado que en los pacientes de 7-10 años la media de masa grasa en la primera visita ha sido 36,587500 y al año de la misma ha sido 35,508929. En los pacientes de 11-14 años, se ha observado que la media de masa grasa en la primera visita ha sido 37,120455 y al año de la misma ha sido 34,845455.

DISCUSIÓN

La obesidad infantil es un problema sanitario actualmente en ascenso en nuestra sociedad. A causa de sus grandes asociaciones a diversos problemas en los infantes se ha elaborado este estudio para valorar la repercusión de esta pandemia en la población a estudio.

Los resultados obtenidos en nuestra población se han basado en los datos estadísticos de dicha base de datos que contiene 29 variables que han sido utilizadas para el estudio de cien niños de nuestra muestra. En esta base de datos hay una gran variabilidad con respecto a la edad (7-14 años) y el género (hombre y mujer) de la población. No obstante, nuestra muestra está sesgada ya que hace referencia a los niños vistos en la consulta.

Como Drayer⁽¹²⁾ ha dejado en evidencia, el metabolismo lento conlleva a una cantidad elevada de masa grasa. Sin embargo, en nuestra población de estudio existe una relación directamente proporcional entre el metabolismo basal y la masa grasa. Esto conlleva que en la población infantil cuanto más bajo sea el metabolismo, menores van a ser los valores de la masa grasa. Consecuentemente, se rechaza la hipótesis nula que consiste en la relación inversamente proporcional entre el metabolismo basal y la masa grasa de un paciente.

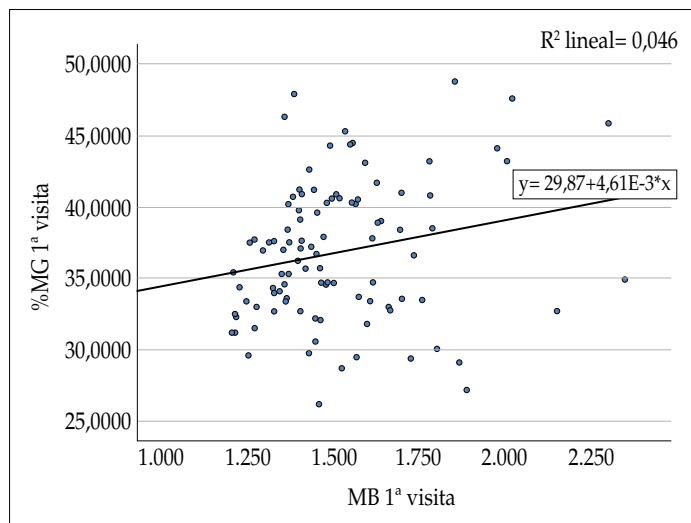


Figura 1. Diagrama de dispersión: relación entre metabolismo basal y masa grasa.

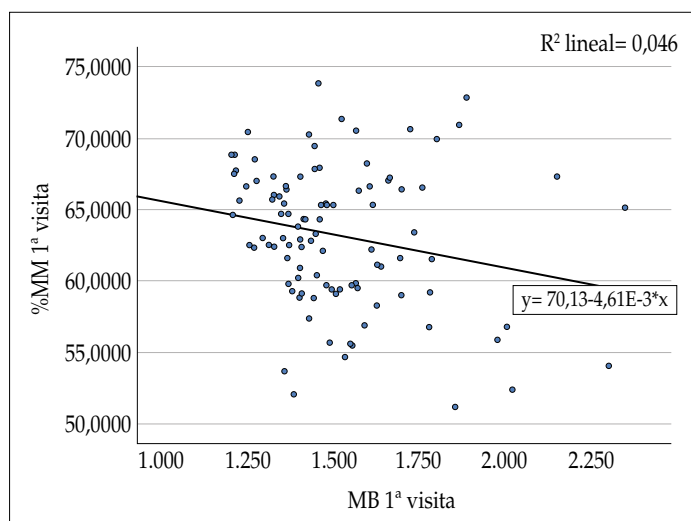


Figura 2. Diagrama de dispersión: relación entre metabolismo basal y masa magra.

Como Drayer⁽¹²⁾ ha dejado en evidencia, el metabolismo basal lento conlleva a una cantidad baja de masa magra. No obstante, en nuestra muestra existe una relación inversamente proporcional entre el metabolismo basal y la masa magra. Esto es, infantes de nuestra muestra con un metabolismo basal bajo presentan una masa magra elevada. Por consiguiente, se rechaza la hipótesis nula que consiste en la relación directamente proporcional entre el metabolismo basal y la masa magra.

Por un lado, es destacable una diferencia relevante en el crecimiento y el metabolismo entre los sexos, debido a que los varones presentan un crecimiento más rápido desde fases preimplantacionales, tal como han afirmado Dearden *et al.*⁽¹⁰⁾. A colación de este resultado,

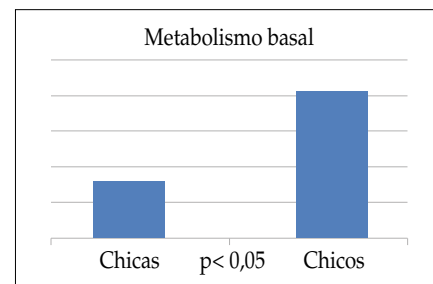


Figura 3. Diagrama de barras: relación entre sexo y metabolismo basal.

en nuestra población de estudio se han descrito diferencias entre varones y mujeres con respecto al metabolismo basal. Como consecuencia, se rechaza la hipótesis nula que consiste en la igualdad entre varones y mujeres con respecto al metabolismo basal.

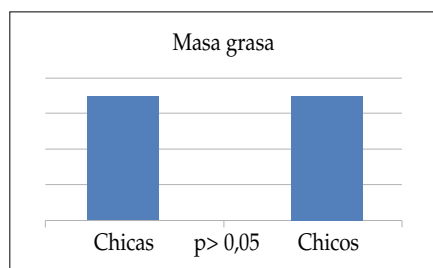


Figura 4. Diagrama de barras: relación entre sexo y masa grasa.

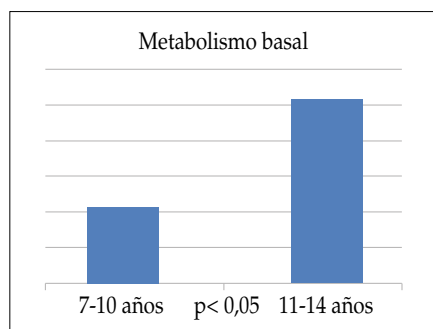


Figura 5. Diagrama de barras: relación entre edad y metabolismo basal.

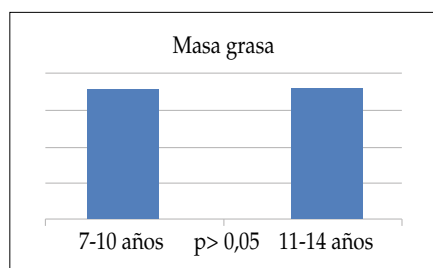


Figura 6. Diagrama de barras: relación entre edad y masa grasa.

Además, algunos autores^(15,17) han dejado en evidencia la existencia de diferencias entre niños y niñas con respecto a la masa grasa, siendo las niñas las que presentan una mayor cantidad de masa grasa. No obstante, en nuestra muestra no existen diferencias entre varones y mujeres con respecto a la masa grasa, por lo que se confirma la hipótesis nula.

Por otro lado, ha sido descrito que en la infancia los valores de metabolismo basal son elevados y que a partir de dicho momento esos valores van disminuyendo progresivamente a medida que se cumplen años⁽¹³⁾. Además, en nuestra población de estudio se ha obtenido que existen diferencias entre los pacientes de 7-10 años y los de 11-14 años con respecto al

TABLA I. EVOLUCIÓN EN LA RELACIÓN ENTRE LA EDAD Y LA MASA GRASA TRAS UN AÑO DESDE LA DETECCIÓN PRECOZ (RANGO DE EDAD: 7-10 AÑOS) Y LA DETECCIÓN TARDÍA (RANGO DE EDAD: 11-14 AÑOS) DE LA OBESIDAD INFANTIL.

Estadísticas de grupo			
	edad1	N	Media
%MG 1ª visita	7-10 años	56	36,587500
	11-14 años	44	37,120455
%MG al año	7-10 años	56	35,508929
	11-14 años	44	34,845455

metabolismo basal. Consecuentemente, se rechaza la hipótesis nula consistente en la inexistencia de diferencias entre los pacientes de 7-10 años y los de 11-14 años con respecto al metabolismo basal.

Como Kreissl *et al.*⁽¹⁷⁾ han dejado en evidencia, la masa grasa tiene un incremento entre la infancia y los 6 meses de edad, a partir de los cuales hay una disminución de la masa grasa hasta los 10 años. No obstante, en nuestra muestra no existen diferencias entre los pacientes de 7-10 años y los de 11-14 años de nuestra población con respecto a la masa grasa, por lo que se confirma la hipótesis nula.

Algunos autores^(3,8,14) han dejado en evidencia los grandes beneficios y la aconsejabilidad de los cuidados en el estilo de vida en los progenitores; sobre todo, en la madre y en los niños más pequeños a la hora de obtener unos resultados clínicamente significativos en lo referente a complicaciones crónicas evitables ocasionadas por la obesidad infantil, destacando que la edad escolar es el momento vital preferible en cuanto a la persistencia de la adherencia de estas medidas en la adultez. Asimismo, en nuestra población se ha concluido que la detección precoz (rango de edad: 7-10 años) y la detección tardía (rango de edad: 11-14 años) de dicha enfermedad desencadena una mejoría en los valores de la masa grasa.

Por último, cabría recalcar que los resultados han sido obtenidos mediante la impedanciometría bioeléctrica, que está validada para hacer el seguimiento a largo plazo de una misma población. La eficacia de dicha técnica se ve afectada a causa de distintos factores, por

lo cual sería necesario el uso de otras técnicas de referencia para la validación de todos estos resultados y las interpretaciones de los mismos. Consecuentemente, creería conveniente realizar investigaciones en el futuro con nuestra base de datos empleando otras técnicas para ratificar la veracidad de los resultados obtenidos con la BIA.

CONCLUSIÓN

Tras la realización de este trabajo se han podido extraer las conclusiones que se exponen a continuación de nuestra población a estudio:

1. Se ha realizado una descripción epidemiológica de las variables de la base de datos obtenida sobre la obesidad infantil de OSI ARABA.
2. No se ha constatado una relación inversamente proporcional entre el metabolismo basal y la masa grasa de un paciente.
3. No existe una relación directamente proporcional entre el metabolismo basal y la masa magra.
4. Hay diferencias en el metabolismo basal entre los pacientes según el sexo.
5. No se presentan diferencias en la masa grasa entre los pacientes según el sexo.
6. Existen diferencias en el metabolismo basal entre los pacientes según la edad (7-10 años y 11-14 años).
7. No se hallan diferencias en la masa grasa entre los pacientes según la edad (7-10 años y 11-14 años).
8. Los pacientes con una detección precoz (rango de edad: 7-10 años) y una detección tardía (rango de edad: 11-14 años) de obesidad infantil tienen una mejor evolución en la masa grasa.
9. Tanto los pacientes con detección precoz como los de detección tardía tienen una evolución favorable.

AGRADECIMIENTOS

Agradezco al equipo de endocrinología pediátrica de OSI ARABA y al doctor Ignacio

Díez López, mi tutor, por su ayuda y permítirme trabajar con los datos obtenidos de su parte en la práctica clínica habitual.

BIBLIOGRAFÍA

1. Euskadi.eus [Internet]. Departamento de Salud: Vida saludable; 2019 [consulta, 05/10/2023]. Estrategia de Prevención de la Obesidad Infantil en Euskadi; [aproximadamente 2 pantallas]. Disponible en: <https://www.euskadi.eus/estrategia/prevencion-de-la-obesidad-infantil-en-euskadi/web01-a2osabiz/es/>
2. Aesan.gob [Internet]. Agencia Española de Seguridad Alimentaria y Nutrición: Nutrición; 2020 [consulta, 05/10/2023]. Estudio ALADINO 2019; [aproximadamente 2 pantallas]. Disponible en: https://www.aesan.gob.es/AECOSAN/web/nutricion/detalle/alandino_2019.htm
3. García-Solano M, Gutiérrez-González E, López-Sobaler AM, Ruiz-Álvarez M, Bermejo López LM, Aparicio A, et al. Situación ponderal de la población escolar de 6 a 9 años en España: resultados del estudio ALADINO 2019. *Nutr Hosp.* [Internet]. 2021 [consulta 05/10/2023]; 38(5): 943-53. Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0212-16112021000600008
4. López-Sobaler AM, Aparicio A, Salas-González MD, Loria Kohen V, Bermejo López LM. Obesidad en la población infantil en España y factores asociados. *Nutr Hosp.* [Internet]. 2021 [consulta 06/10/2023]; 38(N.º Extra 2): 27-30. Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_art-text&pid=S0212-16112021000500007&lang=es
5. Nogueira-de-Almeida CA, Weffort VRS, Ued FV, Ferraz IS, Contini AA, Martinez EZ, et al. What causes obesity in children and adolescents? *ScienceDirect* [Internet]. 2023 [consulta 06/10/2023]. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0021755723001274>
6. Silva-Ochoa AD, Velasteguí E, Falconi IB, García-Solorzano VI, Rendón-Riofrio A, Sanguña-Soliz GA, et al. Metabolic syndrome: Nutri-epigenetic cause or consequence? *ScienceDirect* [Internet]. 2023 [consulta 06/10/2023]; 9(11). Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2405844023083147>
7. Panzeri I, Pospisilik JA. Epigenetic control of variation and stochasticity in metabolic disease. *ScienceDirect* [Internet]. 2018 [consulta 06/10/2023]; 14: 26-38. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2212877818301984>
8. Bellver J, Mariani G. Impact of parental over- and underweight on the health of offspring. *ScienceDirect* [Internet]. 2019 [consulta 06/10/2023]; 111(6): 1054-64. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0015028219302432>
9. Stevenson K, Lillycrop KA, Silver MJ. Fetal programming and epigenetics. *ScienceDirect* [Internet]. 2020 [consulta 06/10/2023]; 13: 1-6. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S245196502030079X>
10. Dearden L, Bouret SG, Ozanne SE. Sex and gender differences in developmental programming of metabolism. *ScienceDirect* [Internet]. 2018 [consulta 06/10/2023]; 15: 8-19. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2212877818303090>
11. Barroso I, McCarthy MI. The genetic basis of metabolic disease. *ScienceDirect* [Internet]. 2019 [consulta 06/10/2023]; 177(1): 146-61. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0092867419302065>
12. Drayer L. ¿Tienen las personas delgadas metabolismos más rápidos? Realmente no. *CNN* [Internet]. 2019 [consulta 06/10/2023]. Disponible en: <https://cnnespanol.cnn.com/2019/03/07/tienen-las-personas-delgadas-metabolismos-mas-rapidos-realmente-no/>
13. Un nuevo estudio revela cuándo decae realmente el metabolismo (y no es a los 30). *LA VANGUARDIA* [Internet]. 2021 [consulta 06/10/2023]. Disponible en: <https://www.lavanguardia.com/comer/al-dia/20210817/7666349/nuevo-estudio-reve-la-cuando-decae-realmente-metabolismo.html>
14. Ballesteros Acebo E. Obesidad infantil: definición, epidemiología y factores de riesgo asociados [trabajo de fin de grado en Internet]. Cantabria: Universidad de Cantabria, Departamento de Enfermería; 2014 [acceso 06/10/2023]. Disponible en: <https://repositorio.unican.es/xmlui/bitstream/handle/10902/5563/ballesterosacebo.pdf?sequence=1>
15. Diouf A, Diongue O, Nde M, Idohou-Dossou N, Thiam M, Wade S. Validity of bioelectrical impedance analysis in predicting total body water and adiposity among Senegalese school-aged children. *PLoS One* [Internet]. 2018 [consulta 06/10/2023]; 13(10): e0204486. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30307965/>
16. Gutiérrez-Marín D, Escribano J, Closa-Monasterolo R, Ferré N, Venables M, Singh P, et al. Validation of bioelectrical impedance analysis for body composition assessment in children with obesity aged 8-14y. *Clin Nutr.* [Internet]. 2021 [consulta 06/10/2023]; 40(6): 4132-9. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33610417/>
17. Kreissl A, Jorda A, Truschner K, Skacel G, Greber-Platzer S. Clinically relevant body composition methods for obese pediatric patients. *BMC Pediatr.* [Internet]. 2019 [consulta 06/10/2023]; 19(1): 84. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30898093/>
18. Zhu Y, Ye H, Feng Y, Pan LY, Fu HH, Liu YM, et al. Assessment of nutritional status in paediatric outpatients using bioelectrical impedance analysis and anthropometric z-scores. *J Paediatr Child Health* [Internet]. 2021 [consulta 06/10/2023]; 57(8): 1274-80. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33749969/>
19. Jensen B, Braun W, Both M, Gallagher D, Clark P, López González D, et al. Configuration of bioelectrical impedance measurements affects results for phase angle. *Med Eng Phys.* [Internet]. 2020 [consulta 06/10/2023]; 84: 10-5. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32977906/>

Screening poblacional de obesidad infantil en Álava mediante uso de BIG DATA y sus determinantes socioeconómicas asociadas

ARABako haur obesitatearen populazioaren baheketa BIG DATA eta hari lotutako determinatzaile sozioekonomikoak erabiliz

I. Díez López¹, S. Maeso Méndez,
G. Sánchez Merino³

¹Basque Country University. Pediatric Department. Vitoria. Spain. ²Child and Adolescent Endocrinology Unit. Pediatric Department. OSI Araba. Osakidetza Vitoria. Spain. ³Coordinator of the Innovation Platform - IIS BIOARABA. Vitoria. Spain

LABURPENA

Big data tresnak biztanleriaren aldatetarako ebaluatzen lehen mailako tresna dira gaur egun.

Kausa-harremana dago maila ekonomiko baxuen eta desnutrizio eta obesitatearekin lotutako egoeren prebalentzia handiagoaren artean. Arlo desberdinetako diru-sarrera baxuen arrazoiak bat langabezia-tasa handiagoa eta arrazoi ekonomikoengatik immigrazio-egoeretan dauden pertsonen elkartzea izan liteke.

Helburu nagusia: Haur-populazio batean langabezia-tasak, batez besteko diru-sarrerak eta immigrazio-tasak haurren obesitateari lotutako desnutrizioaren prebalentzia areagotzearen eragin posible gisa ebaluatzea.

Materiala eta metodoak: Erregistro mediko informatizatuen pasarteetatik bildutako datuak, populazio pediatriko baten sexua, adina, pisua, altuera aldagaiak aztertuz (2022. urtea), haien etxebizitza-barrutiko batez besteko diru-sarrerekin, langabezia-tasarekin eta immigrazio-tasarekin alderatuz. Big data metodoak erabiltzea aldagaiak aztertzeko.

Cole-Green LMS algoritmoaren erabilera probabilitate penalizatuarekin, RefCurv 0.4.2 (2020) softwarean ezarria, datu kopuru handiak kudeatzeko aukera ematen duena. Hiperparametroak BIC (Bayesian informazio irizpidea) erabiliz hautatu dira.

Erreferentziaren populazioaren desbideratzeak kalkulatzeko, adinaren arabera batez bestekoarekiko 1,5 desbideratze estandarren gainetik egotea hartu da erreferentziazat.

Emaitzak: 16 urtetik beherako haurren 66.975 pasarte informatizatu eta guztira 1.205.000 aldagai aztertu dira. Aztertutako biztanleriaren barrutien arteko datuak eta grafiko konparatiboak aztertutako aldagaiekiko irudikatzen dira. Alde nabarmenak daude, gehiegizko pisuaren tasa areagotu baita diru-sarrera ekonomiko txikiagoak eta langabezia eta immigrazio tasa handiagoak dituzten eremuetan.

Ondorioak: Big data teknologiak populazio-azterketak modu eraginkorragoan egitea ahalbidetzen du, osasun-esku-hartze baten beharrik handiena duten populazioak hautatuz, osasun baliabide urriak optimizatuz.

Oharra: CEIC OSI ARABA Expte 2022 onarpena.

RESUMEN

Las herramientas de big data son actualmente una herramienta de primera magnitud para valorar cambios poblacionales.

Existe una relación causal entre niveles económicos bajos y mayor prevalencia de situaciones asociadas a malnutrición y obesidad. Una de las causas de baja renta en diferentes áreas podría ser una mayor tasa de paro y confluencia de personas en situación de inmigración por cuestiones económicas.

Objetivo principal: Valorar en una población infantil el efecto de la tasa de paro, renta media y tasa de inmigración como posible efecto de incremento de la prevalencia de malnutrición asociada a obesidad infantil.

Material y métodos: Datos recogidos de episodios de historias clínicas informatizadas, estudiando las variables sexo, edad, peso, talla, de una población pediátrica (año 2022), comparándola con la renta media de su distrito de vivienda, tasa de desempleo y tasa de inmigración. Utilización de métodos de big data para el estudio de variables.

Uso del algoritmo LMS de Cole-Green con verosimilitud penalizada, implementado en el software RefCurv 0.4.2 (2020), que permite gestionar grandes cantidades de datos. Los hiperparámetros se han seleccionado mediante el BIC (Bayesian information criterion).

Para calcular desviaciones poblacionales respecto a la referencial se ha cogido como referencia el estar por encima de 1,5 desviaciones estándar respecto de la media según la edad.

Resultados: 66.975 episodios informatizados de menores de 16 años y un total de 1.205.000 variables estudiadas. Se representan los datos y gráficos comparativos entre distritos de la población estudiada respecto a las variables analizadas. Existen diferencias significativas, con un incremento de la tasa de sobrepeso en aquellas áreas con menor renta económica y mayor tasa de desempleo e inmigración.

Conclusiones: La tecnología de big data permite realizar estudios poblacionales de forma más eficaz, seleccionando poblaciones más necesitadas de una intervención sanitaria, optimizando los escasos recursos sanitarios.

NOTA: Aprobación CEIC OSI ARABA Exp-
te 2022-058.

INTRODUCCIÓN

En epidemiología, un dato revelador del estado de salud de una población es conocer su situación de peso y talla. Tal es así que la mayor parte de los países consideran en sus programas de salud realizar controles a niños a lo largo de la infancia^(1,2) para valorar su situación de crecimiento y desarrollo⁽³⁾. El índice de masa corporal (IMC) es un parámetro habitual para calcular y valorar el grado de sobrepeso⁽³⁾, como criterio o no de salud. El sobrepeso infantil se ha visto incrementado en la última década en todas las regiones del mundo^(4,5).

La mayor parte de los países utilizan estudios poblacionales realizados con carácter longitudinal, son por naturaleza largos, costosos y con un número de sujetos limitado.

En España son ampliamente adaptadas las tablas de Carrascosa *et al.*⁽⁶⁾.

Las historias clínicas electrónicas recogen múltiples variables en la práctica clínica, entre ellas datos antropométricos y sociodemográficos.

Diferentes técnicas estadísticas, como el *machine learning*, permiten explotar estos datos, de un gran número de casos de forma casi semi automatizada aportando datos de gran valor estadístico. Este propio grupo de autores (Diez Lopez *et al.*)⁽⁷⁾ publicamos cómo el uso de estos métodos permitiría realizar estudios poblacionales con una mayor potencia estadística que los clásicos estudios longitudinales.

Existen diversos estudios que correlacionan la obesidad, sobre todo la infantil, con capas de la sociedad más desfavorecidas⁽⁸⁾.

Aunque hay estudios al respecto en diferentes países e incluso series internacionales^(8,9), no existen, al menos en nuestro medio y población cercana, trabajos planteados al respecto; tampoco en ningún caso se ha descrito el uso de las nuevas técnicas de BIG DATA para estos estudios.

Las causas de mayor prevalencia de obesidad en las capas más desfavorecidas se han

postulado como diversas, desde la disminución de la actividad física, la sobreingesta, menor educación, uso de alimentos de menor coste y más valor calórico^(8,9).

Dentro de los retos demográficos que actualmente se enfrentan los países occidentales no son ya los clásicos como la tasa de paro, sino integrar en su población a capas más desfavorecidas, personas inmigradas, las cuales, por carácter general, tienen un nivel de renta menor.

OBJETIVOS

Objetivo principal: describir la situación de la prevalencia de sobrepeso en la población pediátrica de nuestro medio, Álava, País Vasco, España, utilizando un nuevo enfoque de big data en relación al lugar de residencia y la tasa de desempleo, renta media por persona y tasa de población inmigrada en dicho distrito o barrio.

Comparar si existen diferencias en la variable IMC (kg/m²) mediante una comparativa de medias apareadas entre distritos y barrios.

MATERIAL Y MÉTODOS

Diseño: es un estudio trasversal poblacional.

Población de estudio: todo menor de 18 años en seguimiento en el Sistema Vasco de Salud, OSAKIDETZA, que presente registros de peso y talla en la herramienta electrónica de historia clínica de OSABIDE GLOBAL del área de Álava.

Criterios de inclusión:

- Ambos sexos.
- Edades entre los 0 y 18 años.
- Estar empadronado o presentar un domicilio de registro.

Criterios de exclusión:

- No disponer de datos registrados en el GLOBAL.

Datos epidemiológicos: para este estudio se utiliza una fuente fiable y oficial sobre las variables renta media por habitante, tasa de desempleo y tasa de inmigración por distri-

to/barrio. Disponible en: https://www.eustat.eus/bankupx/pxweb/es/DB/-/PX_010154_cep1_ep06b.px/table/tableViewLayout1/ (acceso 29/08/2022).

Al incluir a toda la población pediátrica registrada se considera que no es necesario realizar un cálculo del tamaño de la muestra.

Se registran los datos entre el 01/01/2022 hasta el 30/03/2022.

Variables:

Variables principales:

- Peso (kg).
- Talla (cm).
- Sexo (hombre, mujer, binario).
- Edad (expresada en años y meses).
- Fecha del registro.
- Lugar de residencia – código de distrito/barrio.
- Tasa de desempleo, renta per cápita y tasa de inmigración según distrito.

Plan de gestión de datos

Se ha elaborado una evaluación de impacto en protección de datos.

En el ciclo de vida de los datos participarán el Servicio de Informática de la OSI Araba, el investigador principal del proyecto y los investigadores colaboradores, entre los que figuran profesionales del *Basque Center for Applied Mathematics* (BCAM) que forman parte del equipo de investigación. Existe un acuerdo de colaboración entre el BCAM y el Instituto de Investigación Sanitaria de Bioaraba. Se sigue el método ya descrito por Díez-López *et al.*⁽⁷⁾.

Análisis estadístico

Se sigue el método ya descrito por Díez-López *et al.*⁽⁷⁾, basados en los procesos de Dirichlet (*Dirichlet process*, DP)⁽¹⁰⁾. En este proyecto adoptaremos este enfoque que permite construir modelos de promediados de Gaussianas (*Gaussian mixture models*, GM)^(7,11). Además se usan modelos de promediados de Gaussianas basados en procesos de Dirichlet (*Dirichlet process Gaussian mixture models*, DPGMM).

En este proyecto, abordaremos el análisis de un conjunto de poblaciones mediante los modelos de promediados de Gaussianas basadas en procesos jerárquicos de Dirichlet

(Hierarchical Dirichlet process Gaussian mixture model, HDPGMM)⁽¹²⁾.

En concreto, agrupando los datos de acuerdo con las distintas variables, se obtendrán *clusterings* que nos informarán sobre las similitudes y diferencias somatométricas de la población en función de las variables somatométricas y del distrito en el que habitan⁽¹³⁾, incorporando innovaciones metodológicas recientes sobre bases de datos similares a la nuestra ya descritas^(7,14-16).

Se realiza el cálculo de IMC como peso/talla² (kg/m²). Se procede a comparar estos datos con las medias y SDS de los estudios publicados hasta la fecha y referencia de nuestra población⁽⁶⁾. Se define sobrepeso a partir de +1,5 SDS respecto a la normalidad referenciada para edad y sexo.

RESULTADOS

Se han conseguido datos de un total de 67.270 menores.

La suma de todas las variables estudiadas (algunas expuestas en este trabajo y otras reservadas) suman las 1.749.020 variables. Presentamos en diversas tablas los resultados obtenidos por sexo, edad y IMC y otras variables.

Los datos del Instituto Nacional de Estadística y el EUSTAT señalan que en nuestro territorio viven 338.765 personas.

De estos habitantes, 166.437 son hombres y 172.328, mujeres. Además, 52.241 de estas personas han nacido en el extranjero. En el último año, nuestro territorio ha ganado 3.199 habitantes nacidos en el extranjero: un número más alto que el crecimiento total de la población.

Si consideramos el continente de nacionalidad, las de países americanos suponen el 44,1% de las personas con nacionalidad extranjera. Los países de este grupo que más personas aportan son Colombia, Nicaragua, Honduras, Venezuela y Paraguay, que suponen el 29,6% del total de las personas de nacionalidad extranjera y el 67,1% de las personas con nacionalidad americana. Si diferenciamos por sexo, tenemos que el 50,1% de las personas de nacio-

nalidad extranjera y el 58,8% de las personas de nacionalidad americana son mujeres. Los países africanos suponen el 25,1% de la población extranjera siendo más de la mitad de ellos de Marruecos (54,1%). A continuación, siguen Argelia, Senegal y Nigeria, con un 13,4%, un 10,4% y un 8,1%, respectivamente. Estas cuatro nacionalidades agrupan a más del 86% de las personas de nacionalidad africana, y a más del 21% del total de las extranjeras. Las personas de nacionalidad europea residentes en la C.A. de Euskadi representan el 22,8% del total de personas extranjeras. En este grupo destaca Rumanía, que supone el 9,1% del total de personas extranjeras y el 40% de las europeas. En segundo lugar, aunque a bastante distancia, se sitúa Portugal con un 13,4% de las personas (Fuente EUSTAT: https://www.eustat.eus/bankupx/pxweb/es/DB/-/PX_010154_cepv1_ep06b.px/table/tableViewLayout1/).

Aunque la tasa de personas inmigradas en Euskadi de media es del 13% de la población total, existen diferencias entre distritos de forma significativa (Fuente EUSTAT) siendo

las poblaciones de Álava las que de media mayor porcentaje de personas migradas tienen de toda la población de la región. Vitoria es la comarca vasca con mayor porcentaje de inmigrantes en su población, con más del 15%, seguida por la guipuzcoana del Bajo Bidasoa, con el 14,1%. Hay localidades de la llamada Rioja Alavesa con más del 20%.

Porcentualmente, destaca el nivel de inmigración en Álava, que tiene el 15,1% de la población total del País Vasco y el 17,8% de los ciudadanos de origen extranjero. En Gipuzkoa el reparto es equilibrado (32,8% de la población total y el 32,9% de los inmigrantes) y en Bizkaia es menor (el 52% de la población vasca y el 49,3% de los inmigrantes residentes en Euskadi) (Figs. 1 y 2).

La renta media en el País Vasco: la renta disponible, calculada como la renta total menos el impuesto sobre la renta y las cotizaciones sociales a cargo de trabajadores y trabajadoras, de la población residente en 2021 es de 19.366 euros. Existen diferencias entre grupos de edad, sexo y distritos de forma significativa.

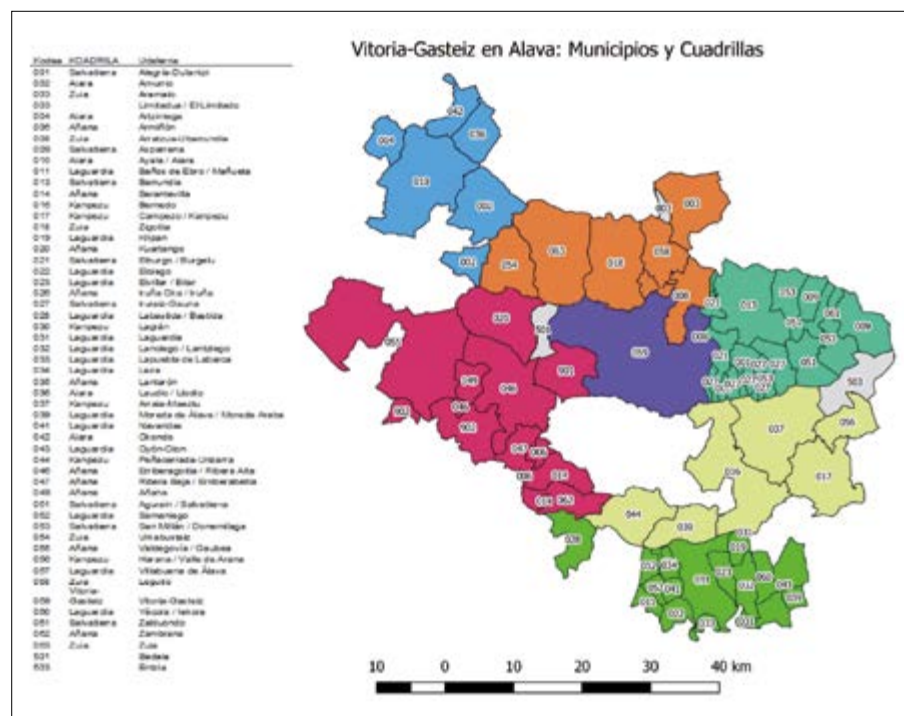


Figura 1. Representación de los distritos o términos municipales de la provincia de Álava. País Vasco. España. Código de colores 7 cuadrillas generales. Violeta: (059) término municipal de la ciudad de Vitoria. Fuente: EUSTAT 2023 y Diputación de Álava. Disponible en la web: <https://web.araba.eus/documents/105044/1393927/Mapa+diagnostico+g%C3%A9nero.pdf/d862a759-df63-c15b-8a15-dbb0f3af729?i=1557493192673>. Dic 2024.

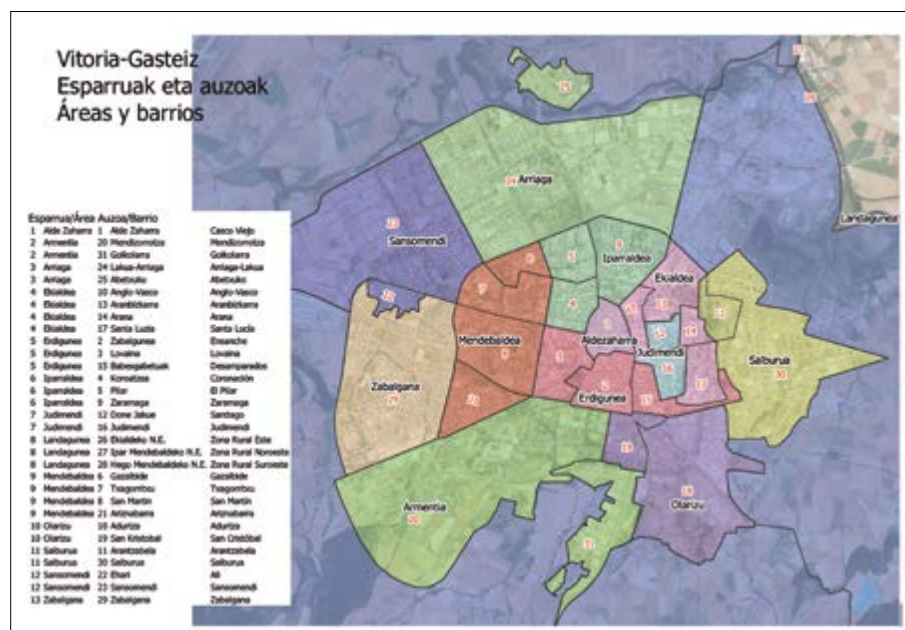


Figura 2. Representación de los distritos del término municipal de la ciudad de Vitoria. Álava. País Vasco. España. Fuente: EUSTAT 2023 y Ayuntamiento de Vitoria. Accesible en web: <https://www.vitoria-gasteiz.org/http/wb021/contenidosEstaticos/adjuntos/es/36/18/3618.pdf>. Dic 2024.

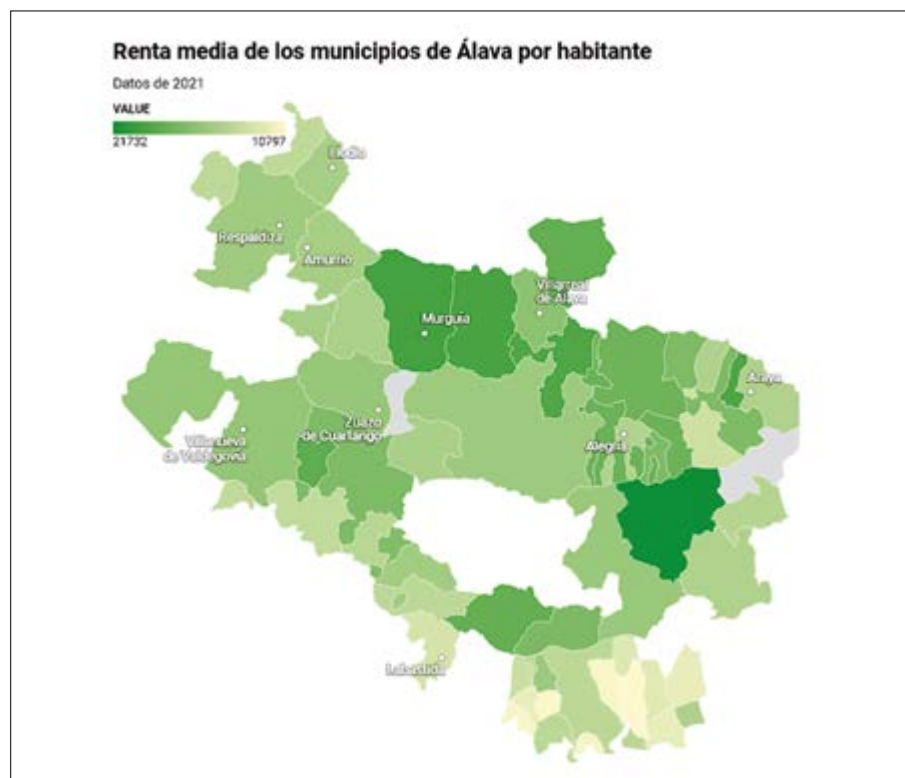


Figura 3. Representación de la renta per cápita expresada en euros/año según territorio de Álava %. Código de colores intensidad en verde. Fuente: EUSTAT 2023.

La renta del menor de edad es dependiente de la renta media familiar. La renta familiar media de la C.A. de Euskadi se sitúa en 47.005

euros en el año 2021. La renta familiar total se obtiene por agregación de las rentas personales de los miembros de la familia incluyendo a los

menores de edad. Los ingresos medios para el conjunto de las familias de la C.A. de Euskadi se sitúan en torno al doble de la renta personal media. Existen diferencias entre distritos de forma significativa (Fuente EUSTAT) siendo las poblaciones de Álava las que de media tienen menor renta de toda la población de la región (Fig. 3).

La tasa de paro de la C.A. de Euskadi se sitúa en el 7,5%, muy por debajo de la media del país, España. Aunque 6 de cada 10 hogares tiene todas sus personas ocupadas, en más de 1 de cada 10 los están todas desocupadas. Existen diferencias entre distritos de forma significativa entre algunos distritos (Fuente EUSTAT) siendo algunas poblaciones de Álava y Vizcaya las que aglutinan una mayor tasa de desempleo.

Por todo lo expuesto, se evidencia que el territorio objeto de este estudio es el que aglutina una menor renta per cápita, una mayor prevalencia de personas migradas y algunas de las zonas más afectas de paro estructural. A su vez, y dentro del territorio que hemos estudiado, Álava, hay diferencias significativas entre diferentes distritos.

Si nos centramos en los datos de IMC, estableciendo como punto de corte significativo aquellos que superan más del 10% de toda la población afecta de obesidad, se evidencian diferencias entre distritos dentro del territorio de Álava (Tabla I).

Estudiados de forma por separada las variables IMC, tasa de desempleo, renta per cápita y población inmigrante, se procede a valoración de aquellos distritos del territorio que presentan una mayor prevalencia de obesidad infantil (> 10%) en relación a estas otras variables.

Se observa que existe una relación indirecta entre una mayor prevalencia de obesidad infantil expresada en forma de > 1,5 SDS según distrito y la renta per cápita registrada en dicho distrito expresada en miles de euros (Fig. 4).

Respecto a la tasa de desempleo según distrito, se evidencia al contrario que con la renta per cápita una relación directa entre la tasa de obesidad y la de desempleo (Fig. 5).

Esto hace pensar que ambas variables se encuentran por tanto en posible relación

TABLA I. REPRESENTACIÓN NUMÉRICA DATOS POR DISTRITOS DE LA VARIABLE IMC (KG) SEGÚN SEXO. REFERENCIA POBLACIÓN NORMAL (P50 ESTUDIO CARRASCOSA). LOS PORCENTAJES INDICAN LA CANTIDAD DE POBLACIÓN CUYO IMC ESTÁ 1,5 DESVIACIONES ESTÁNDAR POR ENCIMA DE LA MEDIA DE SU EDAD. EN ROJO REPRESENTADO AQUEL DISTRITO CON MÁS DE UN 10% DE LA POBLACIÓN > 1,5 SDS.

Mujeres año 2022 - % población con IMC > 1,5 SDS según barrio o distrito			Hombres año 2022 - % población con IMC > 1,5 SDS según barrio o distrito		
Distrito	%	n° de muestras	Distrito	%	n° de muestras
San Martín	7,58	541	San Martín	5,13	546
Olaguibel	7,38	542	Olaguibel	9,21	532
Zabalgaña	8,22	1.386	Zabalgaña	5,77	1.335
Olarizu	6,32	364	Olarizu	9,95	432
Salburua	6,37	832	Salburua	7,03	939
Aranbizkarra I	6,53	199	Aranbizkarra I	6,88	218
Casco Viejo Gasteiz	10,20	330	Casco Viejo Gasteiz	10,09	352
Ribera Baja (Rivabellosa)	4,35	23	Abetxuko	18,18	77
Sansomendi	5,00	36	Gazalbide Txagorritxu	13,97	315
Abetxuko	17,28	81	Urcabustaiz (Izarra)	7,50	40
Gazalbide Txagorritxu	11,25	329	Zuya (Murgia)	4,84	62
Urcabustaiz (Izarra)	2,22	45	Lakuabizkarra	8,68	1.221
Zuya (Murgia)	6,25	48	Aranbizkarra II	8,20	256
Lakuabizkarra	8,06	1.240	Alegría de Álava (Dulantzi)	6,67	90
Aranbizkarra II	9,72	257	La Habana	9,90	222
Alegría de Álava (Dulantzi)	12,50	80	Iruña de Oca (Nanclares)	10,61	66
La Habana	6,49	185	Lakua	6,67	375
Iruña de Oca (Nanclares)	3,95	76	Zigoitia (Gopegi)	0,00	32
Lakua	5,81	396	Salvatierra (Agurain)	12,64	182
Zigoitia (Gopegi)	0,00	36	Otxandio	7,41	27
Salvatierra (Agurain)	7,36	163	Zaramaga	17,63	397
Otxandio	10,71	28	Labastida	9,62	52
Zaramaga	15,47	362	Oion	9,94	161
Labastida	11,47	61	Legutiano (Villarreal)	2,50	40
Oion	6,55	168	Laguardia	5,95	84
Legutiano (Villarreal)	12,50	32			
Laguardia	2,97	101			

causa-efecto en su efecto sobre el estado de nutrición infantil.

Respecto al peso específico de personas migradas que viven un distrito, en relación con la variable obesidad, se evidencia en paralelo a tasa de desempleo y en contraposición a la renta per cápita contrario, una posible también relación directa con estas variables epidemiológicas (Fig. 6).

DISCUSIÓN

Las historias clínicas modernas, combinadas con las nuevas técnicas de investigación epidemiológica y el uso de big data permiten plantear nuevas estrategias en salud. Diferentes técnicas estadísticas, como el *machine learning* se han demostrado en otros campos^(7,14-16) eficaces para la interpretación

de una gran cantidad de datos generados en vida real y poder tomar decisiones al respecto.

La somatometría de los niños en general y la problemática de la obesidad en particular se postulan como uno de los campos de investigación.

La aceleración secular del peso respecto a la talla^(4,5) se ve constatada en todas las poblaciones, más incluso en la pediátrica de los países occidentales. Un posible efecto añadido al observado es el generado por la pandemia y su confinamiento.

Otras causas postuladas es la relación con el nivel socioeconómico de la familia, la renta per cápita e incluso el grado de estrés que supone en una familia la presencia de alguno de sus miembros en el paro^(8,9).

Los recursos sanitarios son escasos y BIG DATA se postula como una forma más rápida y económica de obtener una foto real de la situación poblacional, y por lo tanto de determinar dónde, cómo y porqué invertir estos escasos recursos^(15,17).

Apuntamos que nuestro estudio pone de manifiesto que la obesidad infantil está presente en nuestra población, con poblaciones, barrios o distritos con una tasa de afectación superior al 10% de toda la población infantil. La obesidad en etapas claves del desarrollo, como la edad pre-puberal o final de la misma, lo cual puede contribuir a mantener y cronificar el problema del sobrepeso^(4,7,18). Pero además en nuestro trabajo se evidencia como hay situaciones no ajenas al ambiente donde vive un menor que parecen condicionar su situación respecto al peso registrado^(8,9,19,20). La relación entre nivel de renta, calidad (y cantidad) en compra de alimentos, la posibilidad de asistir a actividades extraescolares, educativas, deportivas^(20,21) y en general el ambiente donde un menor se desarrolla parece marcar también la posibilidad de sufrir o no obesidad.

Conocer de primera mano dónde, cómo y de qué manera actuar dentro de la epidemia global de obesidad infantil⁽²²⁾ permitirá optimizar los recursos escasos que tenemos y realizar políticas sanitarias de intervención lo más eficaces posibles.

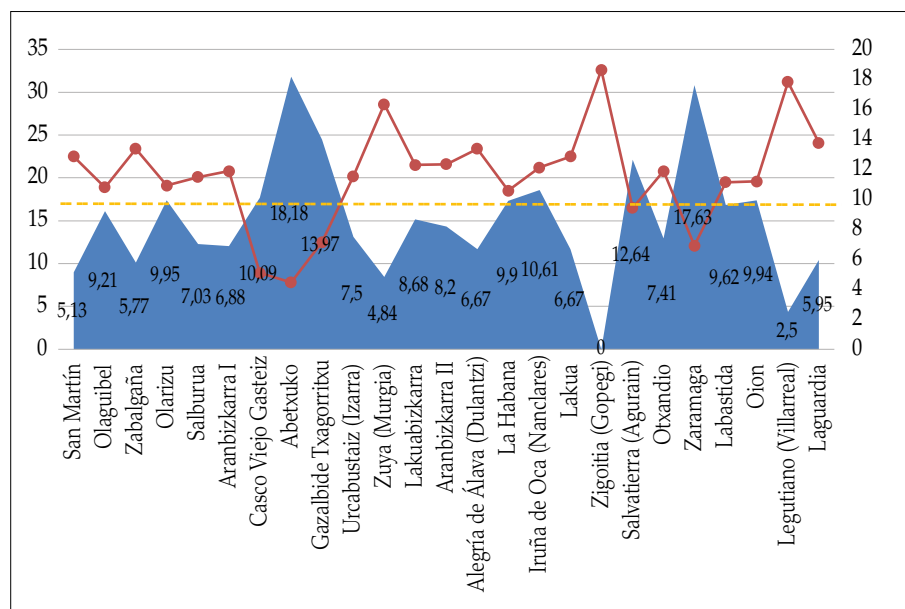


Figura 4. Representación de la variable IMC (% de la población > 1,5 SDS) (columnas en azul) vs renta per cápita (miles € por habitante/año) (línea roja). Línea naranja representa la renta per cápita media de la población que es de 19.366 €.

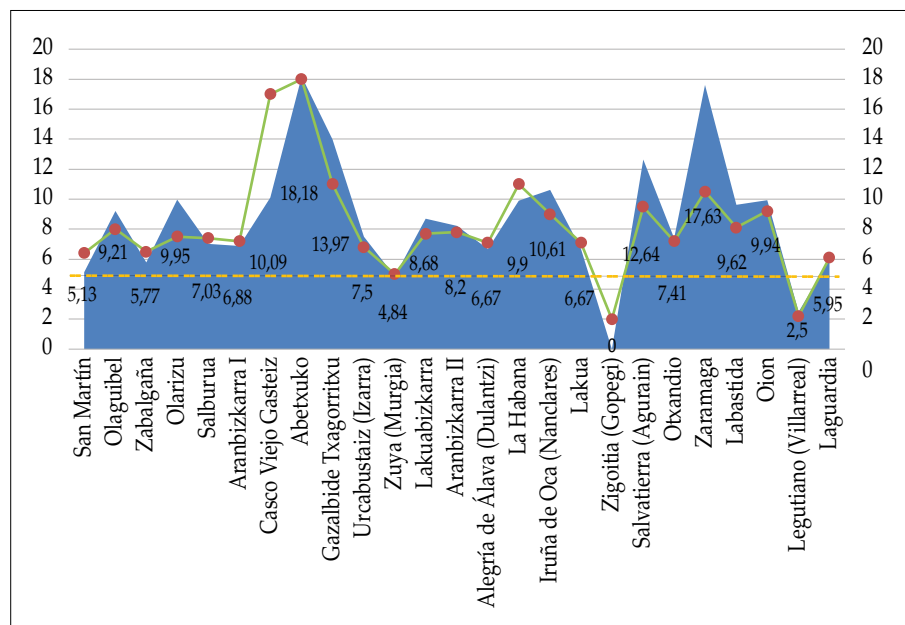


Figura 5. Representación de la variable IMC (% de la población > 1,5 SDS) (columnas en azul) vs tasa de desempleo (en % de población activa) (línea verde). Línea naranja representa la tasa de desempleo medio en la población que es del 7,5%.

SESGOS Y LIMITACIONES DEL ESTUDIO

La principal limitación del estudio tiene que ver con el hecho de que los datos usados proceden de la historia clínica electrónica y por tanto no se han generado con fines de investigación. Es por ello que, tal y como se

describe en la literatura, pueden darse errores en la medición y transcripción de los datos (Heude B *et al.*⁽³⁾).

La naturaleza de este estudio permite que pueda ser repetido con periodicidad, detectando áreas de mejora en diferentes subpoblaciones.

Aspectos éticos

El estudio ha sido elaborado respetando los principios establecidos en la declaración de Helsinki (1964) última versión Fortaleza, Brasil 2013, en el Convenio del Consejo de Europa relativo a los derechos humanos y la biomedicina (1997), y en la normativa sobre investigación biomédica, protección de datos de carácter personal. Ley 14/2007 de Investigación Biomédica.

Estudio aprobado por el CEIC el 24/03/2023 con CÓDIGO Expte. 2022-058.

MEMORIA ECONÓMICA

El estudio se desarrollará sin financiación. Las tareas descritas en el proyecto son asumidas por el investigador principal y sus colaboradores.

AGRADECIMIENTOS

Este estudio original ha sido apoyado gracias al trabajo del Collaborative Group from Basque Centre of Applied Mathematics (BCAM). Bilbao, Bizkaia Basque Country, Spain.

- José A. Lozano. Basque Center for Applied Mathematics BCAM.
- Ioar Casado Tellechea. Basque Center for Applied Mathematics BCAM.
- Aritz Pérez. Postdoctor Fellow BCAM-Basque Center for Applied Mathematics.

BIBLIOGRAFÍA

1. Zamlout A, Alwannous K, Kahila A, Yaseen M, Albadish R, Aleid M, et al. Syrian national growth references for children and adolescents aged 2-20 years. *BMC Pediatr.* 2022; 22(1): 282.
2. Tarupi W, Lepage Y, Felix ML, Monnier C, Hauspie R, Roelants M, et al. Growth references for weight, height, and body mass index for Ecuadorian children and adolescents aged 5-19 years. *Arch Argent Pediatr.* 2020; 118(2): 117-24.
3. Heude B, Scherdel P, Werner A, Le Guern M, Gelbert N, Walther D, et al. A big-data approach to producing descriptive anthropometric references: a feasibility and validation study of paediatric growth charts. *Lancet Digit Health.* 2019; 1(8): e413-23.

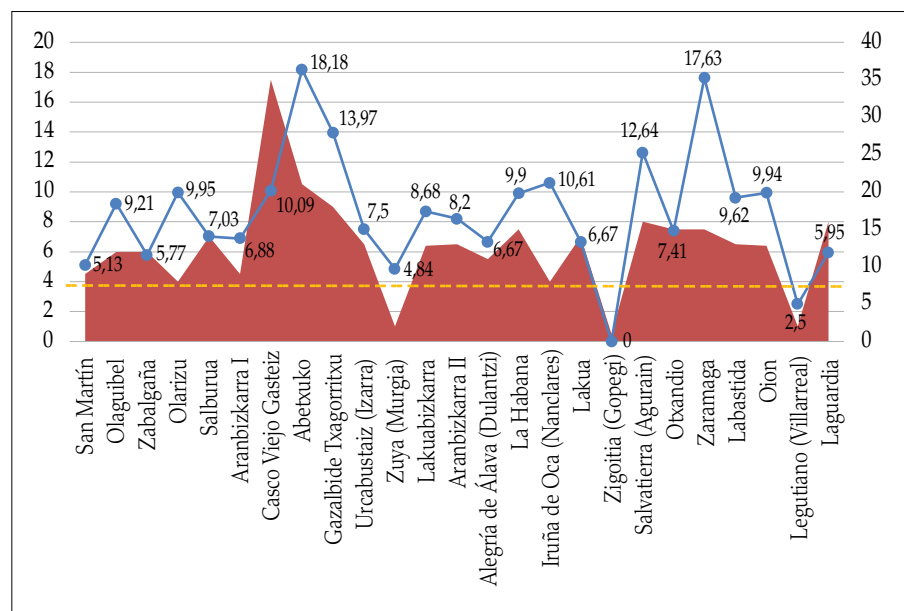


Figura 6. Representación de la variable IMC (% de la población > 1,5 SDS) (columnas en marrón) vs % de personas migradas respecto al total) (línea azul). Línea naranja representa la tasa de media de población inmigrante que es del 13%.

4. WHO Multicentre Growth Reference Study Group. WHO Child Growth Standards based on length/height, weight and age. *Acta Paediatr Suppl.* 2006; 450: 76-85.
5. de Onis M, Onyango AW, Borghi E, Siyam A, Nishida C, Siekmann J. Development of a WHO growth reference for school-aged children and adolescents. *Bull World Health Organ.* 2007; 85(9): 660-7.
6. Carrascosa Lezcano A, Fernández García JM, Fernández Ramos C, Ferrández Longás A, López-Siguero JP, Sánchez González E, et al; Grupo Colaborador Español. Estudio transversal español de crecimiento 2008. Parte II: valores de talla, peso e índice de masa corporal desde el nacimiento a la talla adulta. *An Pediatr (Barc).* 2008; 68(6): 552-69.
7. Díez-López I, Maeso-Méndez S, Machón-Sobrado M. A new paradigm in the construction of grow-

th charts in pediatrics. Why not use of big data?. *Endocrinol Metab Int J.* 2024; 12(3): 92-9.

8. Wang Y, Lim H. The global childhood obesity epidemic and the association between socio-economic status and childhood obesity. *Int Rev Psychiatry.* 2012; 24(3): 176-88.
9. Wang Y. Cross-national comparison of childhood obesity: the epidemic and the relationship between obesity and socioeconomic status. *Int J Epidemiol.* 2001; 30(5): 1129-36.
10. Stavridou A, Kapsali E, Panagouli E, Thirios A, Polychronis K, Bacopoulou F, et al. Obesity in children and adolescents during COVID-19 pandemic. *Children.* 2021; 8: 135.
11. Ferguson TS. A Bayesian analysis of some nonparametric problems. *Ann Statist.* 1973; 1(2): 209-30.

12. Rasmussen C. (1999). The infinite Gaussian mixture model. En: Solla SA, Leen TK, Muller KR, eds. *Advances in Neural Information Processing Systems*. MIT Press; 2000. p. 554-60.
13. Teh YW, Jordan MI. Hierarchical Bayesian nonparametric models with applications. *Bayesian nonparametrics*; 2010: 158-207.
14. Van der Maaten L, Hinton G. Visualizing data using t-SNE. *JMLR.* 2008; 9: 2579-605.
15. Kruskal JB. Non metric multidimensional scaling: a numerical method. *Psychometrika.* 1964; 29(2): 115-29.
16. Gilholm P, Mengersen K, Thompson H. Identifying latent subgroups of children with developmental delay using Bayesian sequential updating and Dirichlet process mixture modelling. *PloS One.* 2020; 15(6): e0233542.
17. Diana A, Matechou E, Griffin J, Johnston A. A hierarchical dependent Dirichlet process prior for modelling bird migration patterns in the UK. *Ann Appl Stat.* 2020; 14(1): 473-93.
18. Ahrens W, Moreno LA, Pigeot I. Childhood obesity: Prevalence worldwide. En: Moreno LA, editor. *Epidemiology of Obesity in Children and Adolescents*. New York: Springer; 2011. p. 219-35.
19. Wang Y, Monteiro C, Popkin BM. Trends of obesity and underweight in older children and adolescents in the United States, Brazil, China, and Russia. *Am J Clin Nutr.* 2002; 75(6): 971-7.
20. Umekar S, Joshi A. Obesity and preventive intervention among children: A narrative review. *Cureus.* 2024; 16(2): e54520.
21. Goel A, Reddy S, Goel P. Causes, consequences, and preventive strategies for childhood obesity: A narrative review. *Cureus.* 2024; 16(7): e64985.
22. Antwi F, Fazylova N, Garcon MC, Lopez L, Rubiano R, Slyer JT. The effectiveness of web-based programs on the reduction of childhood obesity in school-aged children: A systematic review. *JB Lib Syst Rev.* 2012; 10(42 Suppl): 1-14.

Estudio de la función tiroidea en recién nacidos pretérminos menores de 32 semanas de gestación y/o menos de 1.500 g ingresados en una Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales

32 aste baino gutxiagoko eta/edo 1500 g baino gutxiagoko haurdunaldi-adin goiztiarreko jaioberrien tiroide-funtzioaren azterketa jaioberrien zainketa intentsiboen unitate batean ingesatutakoen artean

I. Galé Pola¹, B. Ramos Lacuey^{1,2},
M.J. Chueca Guindulain^{1,3}, S. Berrade Zubiri^{1,3},
G. Sierra Colomina^{1,2}

¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Neonatología,
³Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital
Universitario de Navarra. Pamplona, España

LABURPENA

Sarrera: 32 aste baino gutxiagoko haurdunaldi-adin (HA) edota 1500 g baino gutxiagoko pisua duten jaioberri goiztiarreko (JG) tiroide-funtzioaren alterazioak izan ditzakete neurogarapenaren aldi kritiko batean. Alterazio hauek oharkabean pasa daitezke sortzetiko metabolopatiek detekzio goiztiarreko baheketan (orpo-odola), zeinak TSH bakarrik neurtzen duen. Jaioberrien unitateetan tiroide-funtzioa berrebaluatzeko beharra planteatzen da, autonomia-erkidego bakoitzaren jaioberrien bahetze-programari gehituta.

Helburuak: JGen tiroide-funtzioa bigarren astean baloratzea, bahetzearen erabilgarritasuna ebaluatzea eta tiroide-funtzioaren alterazioarekin lotutako faktoreak identifikatzea.

Metodoak: 2021ean hirugarren mailako ospitale bateko ZIUNean ingesatutako <32 HA eta/edo <1500 g-ko JGak ebaluatzen dira. Zentroaren tiroide-funtzioaren jarraipen-protokoloaren arabera TSH eta T4L mailak eta metabolopatiek bahetzearen emaitzak jasotzen dira.

Emaitzak: Bizitzako 48 ordutan 20 pazientek tiroide-alterazioak dituzte, hipotiroxinemia nagusituz. 5 kasu bakarrik detektatzen dira aldi berean lehen jaioberrien baheketan. 2 astera, alterazioak 16 pazientetan irauten zuten; eta horietatik 4tan bakarrik detektatu ziren bigarren baheketan. Zortzi pazientek levotiroxina-tratamendua jasotzen dute. Horietatik 6tan mantentzen da altan.

Ondorioak: Populazio honek tiroide-alterazioen prebalentzia altua du, gehienetan iragankorrak, tratamendu iraunkorrik behar ez dutenak. Hala ere, jaioberrien bahetze esklusiboarekin alterazio hauek oharkabean pasako lirakeke, aldi baterako tratamendua behar duten kasuetan.

determina la TSH. Se plantea la necesidad de reevaluación de la función tiroidea en las unidades neonatales, añadida al programa de cribado neonatal de cada comunidad autónoma.

Objetivos: Valorar la función tiroidea de los RNPT en la segunda semana de vida, evaluar la utilidad del cribado e identificar factores asociados con la alteración de dicha función tiroidea.

Métodos: Se evalúan los RNPT < 32 SEG y/o < 1.500 g ingresados en la UCIN de un hospital terciario en 2021. Se recogen los niveles de TSH y T4L según el protocolo de seguimiento de la función tiroidea del centro y los resultados del cribado de metabolopatías.

Resultados: A las 48 horas de vida 20 pacientes presentan alteraciones tiroideas, predominando la hipotiroxinemia. Solo 5 casos se detectan simultáneamente en el primer cribado neonatal. A las 2 semanas, las alteraciones persistían en 16 pacientes; y en solo 4 de ellos se detectaron en el segundo cribado. Ocho pacientes reciben tratamiento con levotiroxina. En 6 de ellos se mantiene al alta.

Conclusiones: Esta población presenta una elevada prevalencia de alteraciones tiroideas en la mayoría de los casos transitorias, no precisando tratamiento definitivo. Sin embargo, con el cribado neonatal exclusivo estas alteraciones hubieran pasado desapercibidas, en casos que necesitan tratamiento de forma transitoria.

Palabras clave: Prematuridad extrema; Bajo peso al nacimiento; Hipotiroidismo congénito; Cribado neonatal; Detección precoz; T4 libre; Hormona estimulante del tiroides; Función tiroidea.

INTRODUCCIÓN

Las hormonas tiroideas (HT) juegan un papel muy importante en el desarrollo neonatal, especialmente a nivel cerebral. El hipotiroidismo congénito (HC) es una entidad prevalente en RNPT de origen multifactorial en la que influyen múltiples factores maternos, perinatales (las complicaciones del parto), alteraciones genéticas que condicionan malformaciones tiroideas y determinados fármacos. Su

RESUMEN

Introducción: El recién nacido pretérmino (RNPT) de menos de 32 semanas de edad gestacional (SEG) y/o de peso inferior a 1.500 g puede presentar alteración de la función tiroidea en un periodo crítico del neurodesarrollo. Estas alteraciones pueden pasar desapercibidas en el cribado de detección precoz de metabolopatías congénitas (sangre de talón) que solo

incidencia ha aumentado en los últimos años y se sitúa en torno a 1:2.000-1:3.000 recién nacidos (RN) vivos; con incidencia máxima de HC central en 1:16.000 RN, aunque varía mucho según las estrategias de *screening*⁽¹⁾. Entre las causas de dicho incremento se encuentran la disminución en los niveles de corte de tirotrópina (TSH) en el cribado neonatal, la mayor supervivencia de prematuros y la implementación de estrategias para la detección de HC en los RNPT⁽²⁾.

Dentro de las alteraciones tiroideas, hay que distinguir diferentes presentaciones clínicas: HC primario, permanente o transitorio y secundario.

La hipotiroxiemia transitoria de la prematuridad se define por niveles bajos de tiroxina (T4) con niveles normales o bajos de hormona estimulante del tiroides (TSH). La hipotiroxiemia se observa hasta en el 50% de los < 28 SEG, siendo más habitual a menor edad gestacional y mayor gravedad.

Los RNPT presentan mayor incidencia de patología tiroidea (hipotiroxinemia, hipotiroidismo congénito transitorio e hipertiropinemia), que puede pasar desapercibida en el cribado neonatal (prueba del talón a las 48 horas de vida). Esto se debe al aumento tardío de la TSH, por lo que, para detectar la patología tiroidea en esta población se precisan más pruebas diagnósticas.

Los niveles séricos de T4 y T4 libre (T4L) en RNPT varían según la edad gestacional y los días de vida; las concentraciones de T4 y T4L alcanzan sus niveles mínimos entre los días 10 y 40 de vida. En los recién nacidos a término (RNT) los niveles de T4 aumentan característicamente hasta el final de la primera semana de vida, mientras que en los prematuros, (especialmente en los menores de 30 semanas), descienden de forma transitoria, y ello genera un periodo de hipotiroxinemia⁽³⁾.

La mayoría de estos casos son transitorios, pero en su fase inicial puede ser difícil distinguirlo de otras formas de HC o de un déficit de globulina fijadora de tiroxina o *tiroxin-binding globulin* (TBG). Además, no hay evidencia suficiente para plantear el tratamiento sustitutivo con levotiroxina en los pacientes menores de 28 semanas con hipotiroidismo transitorio, ya

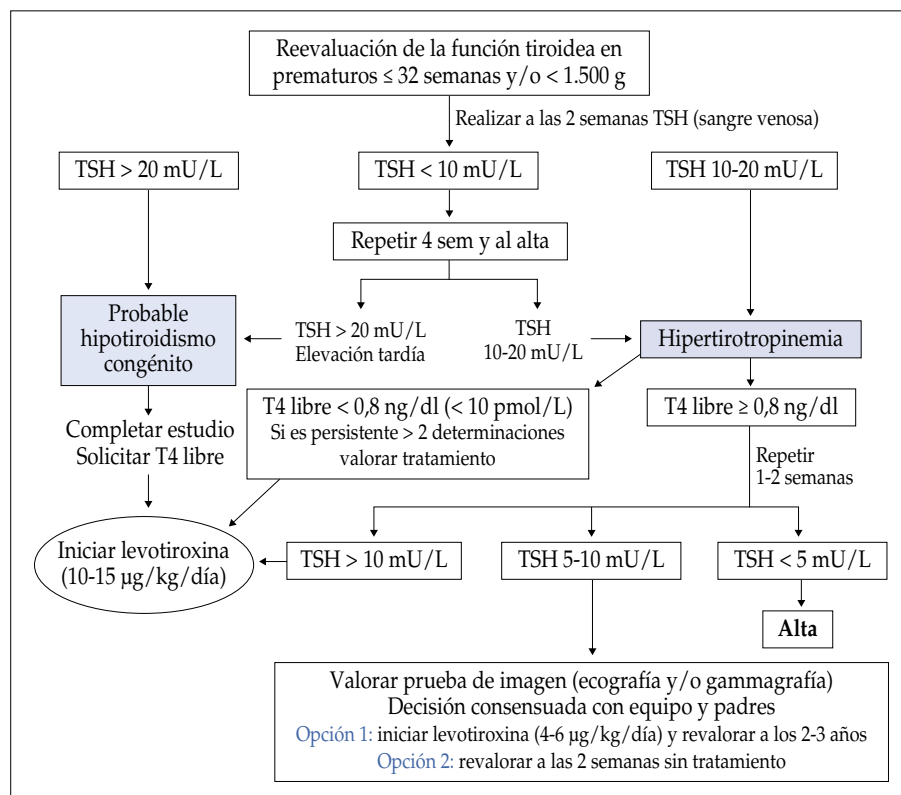


Figura 1. Algoritmo diagnóstico de la evaluación de la función tiroidea en prematuros. S. Ares Segura, P. Casano-Sancho y M. Chueca Guindulain en representación del Grupo de Trabajo de Tiroides de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP)⁽⁷⁾.

que hay dudas sobre su beneficio en el neurodesarrollo⁽⁴⁾. Nuestro objetivo ha sido valorar la función tiroidea en RNPT la segunda semana de vida y evaluar la utilidad del cribado.

MATERIALES Y MÉTODOS

Estudio retrospectivo, observacional y descriptivo. Incluimos los RNPT de < 32 SEG y/o < 1.500 g ingresados en la UCIN (Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales) de un hospital terciario. Se recogen datos perinatales clínicos, de función tiroidea (TSH, T4L y/o T4 total) y del cribado neonatal durante el año 2021.

Definiciones: **Hipotiroxinemia de la prematuridad prematuridad (HP)**: T4L inferior a 0,8 ng/dl con TSH ≤ 5 mU/L; **Hipotiroidismo congénito (HC)**: TSH ≥ 10 mU/L y T4L < 0,8 ng/dl o TSH ≥ 20 mU/L independientemente del valor de T4L e **Hipertiropinemia moderada** (TSH 10-20 mU/L) o **leve** (TSH ≥ 5 mU/L) ambas con T4L normal.

El protocolo de seguimiento de la función tiroidea de nuestro centro incluye la determinación en sangre de TSH y T4L en las primeras 48 horas de vida y a las dos semanas de vida. Se realizan controles posteriores si estos valores están alterados. El cribado de metabolopatías se realiza mediante muestra de sangre capilar por punción del talón del recién nacido sobre papel estándar absorbente a los 6 días de vida y a los 15 con determinación de TSH y T4T. La indicación de tratamiento se hace si existe alteración persistente de la TSH > 10 mU/L o la T4L es < 0,8 ng/dl. En caso de alteración, se inicia levotiroxina según protocolo⁽⁵⁾, siendo el fármaco de elección la L-tiroxina sintética vía oral cada 24 horas, a dosis variable^(1,2,5,6).

Para valorar la función tiroidea y las indicaciones de tratamiento se ha utilizado el algoritmo planteado por S. Ares, P. Casano y M. Chueca en representación del Grupo de Trabajo de Tiroides de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP)⁽⁷⁾ (Fig. 1).

RESULTADOS

Se evaluaron 51 RNPT ingresados en UCIN nacidos en 2021 (Fig. 2). Mediana (RIC-rango intercuartílico) de edad gestacional y peso y talla al nacimiento: 29 (4) semanas, 1.190 (320) g y 39 (3) cm. El 61% son de sexo femenino, el 33% proceden de parto múltiple, el 15% son FIV (fecundación *in vitro*) y el 22% son PEG (pequeños para edad gestacional). Tres (6%) fallecen. A las 48 horas de vida se encontraron alteraciones tiroideas en 20 pacientes (39%): 11 hipotiroidinemia (21,6%) y 9 hipertiroidinemia. Solo 5 de ellos presentaban alteración en el primer cribado. A las 2 semanas, estas alteraciones persistían en 16 (7 hipotiroidinemia y 9 hipertiroidinemia) y solo 4 tenían alteración del segundo cribado. De estos reciben tratamiento con levotiroxina 8 (15,7%): 6 por hipotiroidinemia con T4L 0,6 (0,26) ng/dl y 2 por hipertiroidinemia con TSH 15 (0,21) mU/L. Seis son dados de alta con levotiroxina (dos de los que seguían tratamiento fallecen previo al alta). Dos siguen actualmente en tratamiento. La dosis de L-tiroxina al inicio de tratamiento es de 6 (3) µg/kg/día y la duración del tratamiento es de 6,5 (24) meses.

DISCUSIÓN

El cribado de hipotiroidismo congénito es un programa que se inició en el mundo en los años 70. En España se desarrolló en las diferentes comunidades entre 1978 y 1982. Siguiendo los criterios de la OMS, el objetivo principal de los programas de cribado neonatal es la detección del hipotiroidismo congénito primario, pero cada vez son más las estrategias utilizadas para la detección del hipotiroidismo central, y otras formas moderadas o transitorias, que se puedan beneficiar de un diagnóstico y tratamiento precoz, como es la detección del hipotiroidismo en RNPT.

Pese a que debería ser un programa universal, en la actualidad todavía hay gran parte de la población mundial que no se puede beneficiar de este programa de cribado (hasta un 70% de los recién nacidos a nivel mundial no tienen acceso a este programa).

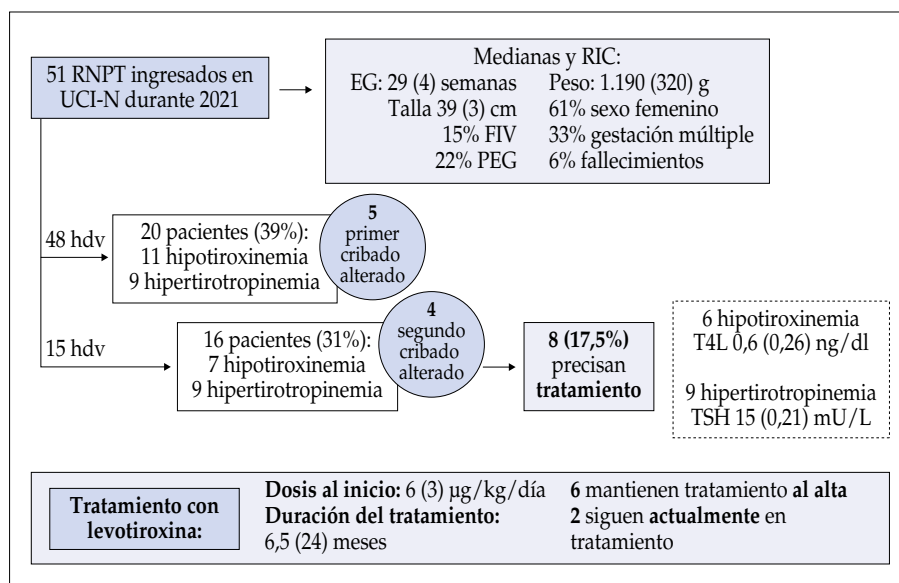


Figura 2. Resultados.

Además, como en todos los programas de cribado, presenta falsos positivos y negativos, que hay que conocer y saber detectar. Por ello hay que recordar que no todo aumento de TSH en el cribado es hipotiroidismo congénito, pudiendo ser un falso positivo derivado de otras patologías menos habituales como el pseudohipoparatiroidismo, acrodisostosis con resistencia hormonal o interferencias en la medición de TSH (por anticuerpos contra TSH, etc.).

En el caso de determinar la T4 total en el cribado, como es el nuestro, hay que pensar en los falsos positivos por T4 total baja, sobre todo en los RNPT, o con bajo peso al nacer, cifra que se normaliza, en general, con los días de vida, y no precisa tratamiento en la mayoría de ellos.

Respecto a los falsos negativos, hay que tener muy presente que ante un lactante con clínica de hipotiroidismo y un cribado de hipotiroidismo normal, hay que solicitar siempre niveles de hormonas tiroideas ya que hasta 1 de cada 30 000 niños nacidos a término puede tener un retraso en la elevación de TSH, siendo en estos casos el diagnóstico de hipotiroidismo congénito más tardío.

Además, y dentro del cribado, existen grupos de niños en los que hay que repetir la muestra del talón, como son los RNPT, RN con BPN, o RN críticamente enfermos (en trata-

miento con dopamina o glucocorticoides), que no son capaces de producir suficiente TSH en la primera semana de vida, y este pico de TSH se retrasa hasta la 2-6 semanas de vida. En caso de tener hipotiroidismo congénito primario, si no hacemos esta medición de TSH a los 15 días, 1 mes o 6 semanas, no diagnosticaremos la patología en estos pacientes.

En nuestro estudio se realizó el cribado con niveles de TSH, tal y como recomiendan las guías y se solicitaron también los valores de T4T, para descartar HC central. Esta es una medición que según las guías se recomienda añadir si lo permiten los recursos⁽²⁾.

Se ha documentado una mayor incidencia de hipotiroidinemia en recién nacidos pretérminos extremos (hasta un 85%)⁽⁸⁾ y se asocia a otros factores de riesgo como la administración de dopamina, la ventilación mecánica, el sexo masculino y menores puntuaciones de APGAR en el primer minuto de vida. En estos pacientes, su propia gravedad en las primeras horas de vida influye en los valores de las HHTT, pudiendo dar falsos positivos en el *screening* a las 48 horas de vida, por lo que se recomienda reevaluar los niveles a las 2 semanas de vida⁽⁹⁾.

Se ha observado que, en pacientes críticos, son más frecuentes las alteraciones de las HHTT, con elevación transitoria de la TSH en

el periodo de recuperación. En estos pacientes, los factores responsables de estas alteraciones mejoran a las 2-3 semanas de vida, al comenzar a madurar y recuperarse de la patología aguda perinatal, llevando a la elevación de los niveles de T4⁽¹⁰⁾.

Sin embargo, aunque los niveles mejoren poco tiempo, las HHTT son cruciales para el neurodesarrollo en las primeras semanas de vida, especialmente en RNPT extremos.

La asociación entre hipotiroxinemia de la prematuridad y el neurodesarrollo es un tema controvertido. Se han realizado múltiples estudios para valorar la repercusión a largo plazo de la hipotiroxinemia, obteniendo resultados contradictorios. Por un lado, hay artículos que demuestran el efecto de la hipotiroxinemia en el desarrollo cognitivo: Ares *et al.*⁽¹¹⁾ presentan una cohorte de 46 pacientes prematuros de entre 28-36 SEG en que se observa asociación positiva entre los índices cognitivos y los niveles de T4. Sin embargo, cada vez son más los artículos, que no encuentran esta asociación: Hollanders *et al.*⁽¹²⁾, realizan seguimiento de una cohorte de pacientes con antecedente de prematuridad (< 32 SEG) y/o BPN (< 1.500 g) e hipotiroxinemia transitoria de la prematuridad durante 19 años, sin observar asociación con alteraciones del neurodesarrollo a largo plazo. También, Lay Ong *et al.*⁽¹³⁾ presentan una cohorte de 5 años de 191 RNPT con muy bajo peso al nacimiento (< 1.500 g), en lo que se hizo un seguimiento de 5 años, sin observar relación entre las alteraciones tiroideas transitorias y alteraciones del neurodesarrollo a los 2 y 5 años.

Se plantea que en los estudios en los que se encuentra afectación del neurodesarrollo, esta puede deberse a un efecto confusor de los niveles de hormonas tiroideas, reflejando los bajos niveles de HHTT la gravedad de otras patologías concomitantes en estos pacientes como la hemorragia intraventricular y otros factores, que son verdaderos factores de riesgo de alteración del neurodesarrollo.

Así, se demostró en los estudios realizados por Fisher *et al.*, que demuestran que las concentraciones bajas T4L y T3 típicas de los prematuros son el resultado de enfermedad no

tiroidea y reflejan la gravedad de la patología de los RNPT⁽¹⁴⁾.

Por último, respecto al tratamiento sustitutivo en RNPT < 28 SEG, los estudios más recientes no muestran beneficios, pero los propios investigadores indican cautela por una 'potencia insuficiente para detectar pequeñas diferencias'. Estos resultados tan variados, indican la necesidad de ensayos aleatorizados antes de plantear nuevos protocolos de tratamiento⁽¹⁵⁾. Nuestro estudio cuenta con la limitación de ser retrospectivo, y limitado a los datos recogidos en las historias clínicas.

CONCLUSIONES

La función tiroidea de los RNPT se ve alterada por su propia fisiopatología y la morbimortalidad que presentan. La prevalencia de alteraciones tiroideas es elevada pero la mayoría son hipertirotropinemias leves/moderadas o hipotiroxinemias, todas ellas de carácter transitorio y que no precisan tratamiento en su mayoría, normalizándose previo al alta. Sin embargo, con el cribado neonatal exclusivo algunos casos que necesitan tratamiento pueden pasar desapercibidos, especialmente en el primer control a los 6 días de vida, lo que tendría una importante repercusión en el neurodesarrollo de estos pacientes.

Este estudio resalta la necesidad de consensuar los programas de cribado neonatal, en su sentido más amplio e intentar unificarlos para mejorar el cuidado de estos pacientes y la necesidad de estudios para establecer la relevancia clínica de la hipotiroxinemia de la prematuridad, su impacto en el neurodesarrollo a largo plazo y la necesidad de tratamiento sustitutivo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Van Trotsenburg P, Stoupa A, Léger J, Rohrer T, Peters C, Fugazzola L, et al. Congenital Hypothyroidism: A 2020–2021 Consensus Guidelines Update—An ENDO-European Reference Network Initiative Endorsed by the European Society for Pediatric Endocrinology and the European Society for Endocrinology. *Thyroid* 2021; 31: 387. <https://doi.org/10.1089/THY.2020.0333>.
2. Klosinska M, Kaczynska A, Ben-Skowronek I. Congenital Hypothyroidism in Preterm Newborns - The Challenges of Diagnostics and Treatment: A Review. *Front Endocrinol (Lausanne)* 2022; 13: 860862. <https://doi.org/10.3389/FEN-DO.2022.860862>.
3. Yilmaz A, Ozer Y, Kaya N, Turan H, Acar HC, Ercan O, et al. The factors associated with transient hypothyroxinemia of prematurity. *BMC Pediatr* 2021; 21(1): 344. <https://doi.org/10.1186/S12887-021-02826-6>.
4. Kanike N, Davis A, Shekhawat PS. Transient hypothyroidism in the newborn: to treat or not to treat. *Transl Pediatr*. 2017; 6: 349-50. <https://doi.org/10.21037/TP.2017.09.07>.
5. Rodríguez Sánchez A, Chueca Guindulain MJ, Alija Merillas M, Ares Segura S, Moreno Navarro JC, Rodríguez Arnao MD; en representación del Grupo de Trabajo de Tiroides de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP). Diagnóstico y seguimiento de los pacientes con hipotiroidismo congénito diagnosticados por cribado neonatal. *An Pediatr*. 2019; 90(4): 250.e1-8. <https://www.analesdepediatria.org/es-pdf-S1695403318305253> (acceso 8 julio 2024).
6. Bongers-Schokking JJ, de Ridder MA, de Rijke YB, de Muinck Keizer-Schrama SM. Experience in treating congenital hypothyroidism: implications regarding free thyroxine and thyrotropin steady-state concentrations during optimal levothyroxine treatment. *Thyroid*. 2013; 23(2): 160-5. <https://doi.org/10.1089/THY.2011.0262>.
7. Ares Segura S, Casano-Sancho P, Chueca Guindulain M; en representación del Grupo de Trabajo de Tiroides de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP). Evaluación de la función tiroidea en el recién nacido pretérmino o de muy bajo peso. *An Pediatr*. 2021; 95: 277.e1-8. <https://www.analesdepediatria.org/es-pdf-S1695403321001727> (acceso 8 julio 2024).
8. Paul DA, Leef KH, Stefano JL, Bartoshesky L. Low serum thyroxine on initial newborn screening is associated with intraventricular hemorrhage and death in very low birth weight infants. *Pediatrics*. 1998; 101: 903-7. <https://doi.org/10.1542/PEDS.101.5.903>.
9. Rai R, Singh DK, Bhakhri BK. Transient hypothyroxinemia of prematurity and its risk factors in an extramural neonatal intensive care unit. *Arch Endocrinol Metab*. 2021; 65: 723-9. <https://doi.org/10.20945/2359-3997000000360>.
10. Hemmati F, Pishva N. Evaluation of thyroid status of infants in the intensive care setting. *Singapore Med J*. 2009; 50(9): 875-8.

11. Ares S, Quero J, Diez J, De Escobar GM. Neurodevelopment of preterm infants born at 28 to 36 weeks of gestational age: The role of hypothyroxinemia and long-term outcome at 4 years. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2011; 24: 897-902. <https://doi.org/10.1515/jpem.2011.166>.
12. Hollanders JJ, Israëls J, Van Der Pal SM, Verkerk PH, Rotteveel J, Finken MJJ, et al. No association between transient hypothyroxinemia of prematurity and neurodevelopmental outcome in young adulthood. *J Clin Endocrinol Metab.* 2015; 100: 4648-53. <https://doi.org/10.1210/JC.2015-3078>.
13. Ong L, Id T, Tan MG, Poon WB. Lack of association between hypothyroxinemia of prematurity and transient thyroid abnormalities with adverse long term neurodevelopmental outcome in very low birth weight infants. *PLoS One.* 2019; 14(9): e0222018. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0222018>.
14. Fisher DA. Euthyroid low thyroxine (T4) and triiodothyronine (T3) states in prematures and sick neonates. *Pediatr Clin North Am.* 1990; 37: 1297-312. [https://doi.org/10.1016/S0031-3955\(16\)37012-2](https://doi.org/10.1016/S0031-3955(16)37012-2).
15. LaFranchi SH. Thyroid function in preterm/low birth weight infants: impact on diagnosis and management of thyroid dysfunction. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2021; 12: 1. <https://doi.org/10.3389/FENDO.2021.666207>.

Revisión de pacientes pediátricos que precisen ingreso por complicaciones secundarias a drepanocitosis

Drepanozitosiak erangidako konplikazioak direla eta ingesatu behar duten pediatriako pazienteen berrikuspena

E. Jauregui Benito, S. García de Eulate Urdapilleta, S. Virto Aramendia, Z. García Casales, C. Salado Marín

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Araba. Vitoria-Gasteiz

LABURPENA

Sarrera eta helburuak: Drepanocitosis, jatorriz Afrikakoa, hemoglobinopatia ohikoenetarikoa bat da. Kurtso kllinikoa oso ezberdina izan daiteke, eta konplikazio akutua eta kronikoa direla eta erikortasun handikoa da. Horregatik, bere maneioa konplexua da eta disziplina desberdinen arteko kudeaketa funtsezkoa da. Ikerketa honen helburua konplikazio akutuentzat 2017 eta 2023 urteen bitartean Arabako Unibertsitate Ospitalean, Pediatria saillean, ingesatzen duten eta drepanozitosisa duten pazienteen xehetasunak eta maneioa aztertzea da.

Metodoak: Ikerketa obserbazional eta erretrospektiboa da, konplikazio akutuentzat ingesatu behar izan duten eta drepanocitosisa duten 14 urte baino gutxiagoko pazienteak jasotzen dituen, 7 urteko epean.

Emaitzak: 18 pazienteren 50 ingreso aztertu dira eta %94,5ek HbSS fenotipoa zuten. Ingesoen batzuek adina 4,88 urtekoa izan da. %77,8 profilaxi antibiotikoa hartzen zuen, %83,4 hidroxiurea eta %88,9 azido folikoa. Diagnostiko ohikoenak krisi-basoklusiboa (46%), sindrome toraziko akutua (18%) eta sukarra (10%) izan ziren. %64ak antibiotikoak behar izan zituen, %14ak opioideak, %18ak oxigenoterapia sudurreko betaurrekoekin, 8 pazientek odol-transfuzioak eta paziente batek zainketa intentsiboetan ingesatu zuen sindrome toraziko akutua batengatik.

Ondorioak: Ospitalean ingesoa behar izan zuten konplikazio akutuek ugariak dira, eta gure inguruan ohikoenak krisi basoklusiboak eta sindrome toraziko akutua dira. Diagnostiko azkarra interbentzio arina baimentzen du, oso arriskutsuak diren konplikazio akutuek ekiditeko, sindrome toraziko akutua eta bahiketa esplenikoa bezala.

Hitz gakoak: Zelula falziformeen gaixotasuna; Drepanozitosisa; Konplikazio akutuek; Sindrome toraziko akutua; Krisi basoklusiboa; Sukarra; Pediatria; Behaketa neonatala.

RESUMEN

Introducción y objetivos: La drepanocitosis, originaria de África, es una de las hemoglobinopatías más frecuentes. Cursa de forma muy variable y condiciona una elevada morbilidad

con complicaciones agudas y crónicas, requiriendo un manejo complejo y atención interdisciplinar. El objetivo del estudio es analizar las características y el manejo de los pacientes con drepanocitosis que ingresan por complicaciones agudas en la sección de Pediatría del Hospital Universitario de Álava entre 2017 y 2023.

Métodos: Estamos ante un estudio observacional retrospectivo que recoge los ingresos por complicaciones agudas de pacientes con drepanocitosis menores de 14 años en un periodo de 7 años.

Resultados: Se incluyeron 50 ingresos correspondientes a 18 pacientes, el 94,5% de fenotipo HbSS. La edad media al ingreso fue de 4,88 años. El 77,8% recibía profilaxis antibiótica, el 83,4% tratamiento con hidroxiurea y el 88,9% con ácido fólico. Los diagnósticos principales fueron la crisis vasooclusiva (46%), el síndrome torácico agudo (STA) (18%) y el síndrome febril (10%). El 64% necesitó antibioterapia, 14% opioídeos, 18% oxigenoterapia con gafas nasales, 8 pacientes precisaron transfusión sanguínea y una paciente con STA ingresó en Cuidados Intensivos.

Conclusiones: Las complicaciones agudas que precisan ingreso hospitalario en pacientes con drepanocitosis son frecuentes, siendo en nuestro caso las más frecuentes las crisis vasooclusivas y el síndrome torácico agudo. El diagnóstico temprano permite una intervención precoz en complicaciones potencialmente mortales como el síndrome torácico agudo y el secuestro esplénico.

Palabras clave: Enfermedad de células falciformes; Drepanocitosis; Complicaciones agudas; Síndrome torácico agudo; Crisis vasooclusivas; Fiebre; Pediatría; Cribado neonatal.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de células falciformes (ECF) o drepanocitosis es una hemoglobinopatía estructural congénita caracterizada por la presencia de hemoglobina S (HbS) en el hematíe. Es la hemoglobinopatía más frecuente a nivel mundial.

Es de carácter autosómico recesivo, que puede manifestarse en formas clínicas distintas

en función se herede de forma homocigótica (Hb SS), heterocigótica (Hb SA; rasgo falciforme) o en doble heterocigosis junto con otra hemoglobinopatía (Hb SC, S β -talasemia, etc.) o la asociación con α -talasemia.

La HbS en condiciones de hipoxia, presenta una mayor tendencia a la polimerización y consecuente formación de células sanguíneas con forma de hoz, pudiendo dar lugar a fenómenos vasooclusivos y hemólisis, siendo responsable de complicaciones agudas y crónicas de la enfermedad, como las crisis de dolor vasooclusivo (CVO), el síndrome torácico agudo (STA) y el secuestro esplénico⁽³⁾. También tienen un mayor riesgo de desarrollar infecciones, principalmente debido a la hipoesplenismo funcional secundario a la vasooclusión repetida a nivel esplénico⁽⁴⁾.

EPIDEMIOLOGÍA

Esta dolencia se manifiesta con mayor frecuencia en individuos con ancestros originarios de África subsahariana, Oriente Medio, India, el Mediterráneo, el Caribe, América Central y del Sur⁽⁶⁾. Esta prevalencia se debe a que el gen drepanocítico confiere una ventaja de supervivencia contra la malaria, lo que resulta en un aumento de la frecuencia del gen mutante en áreas con alta transmisión de esta infección. No obstante, las dinámicas de migración están transformando el panorama de la enfermedad.

FISIOPATOLOGÍA

La HbS se origina por una mutación puntual en el gen que codifica la cadena beta de la hemoglobina, específicamente en el cromosoma 11 (11p 15.4). Esta mutación sustituye una adenina por una timina, induciendo un cambio aminoacídico que transforma un ácido glutámico en una valina en la posición 6 de la cadena beta de la hemoglobina. Las cadenas β resultantes presentan un exceso de cargas positivas con respecto a las cadenas β de la hemoglobina A (HbA), modificando su estructura de tal manera que, en condiciones de desoxigenación, la molécula se cristaliza y

polimeriza dando lugar a eritrocitos en forma de hoz (o drepanocitos)⁽⁸⁾ y formando agrupaciones. Esta asociación induce una estasis en el flujo sanguíneo, provocando un aumento en la desoxigenación y la falciformación de los eritrocitos. Este proceso culmina en la formación de trombos compuestos por hematíes falciformes en la microcirculación, desencadenando las características CVO dolorosas⁽⁹⁾. La vasooclusión resulta en la hemólisis de los hematíes del trombo, liberando hemoglobina (Hb) libre en la circulación sanguínea.

En el bazo, el flujo sanguíneo experimenta una desaceleración, aumentando la retención y produciendo una hemólisis extravascular de los eritrocitos anómalos. En este contexto, la acumulación de glóbulos rojos dañados supera su capacidad de filtrado, comprometiendo su función inmunológica (asplenia funcional) y eventualmente conduciendo a una fibrosis progresiva (autoesplenectomía). Este proceso aumenta la susceptibilidad a infecciones por gérmenes encapsulados^(10,11). En resumen, la vasooclusión e isquemia tisular, la anemia hemolítica y la predisposición a infecciones son los tres problemas principales que conducen a una amplia gama de complicaciones.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Los pacientes heterocigotos (Hb SA) o con rasgo falciforme generalmente son portadores asintomáticos. Sin embargo, estos pacientes pueden experimentar complicaciones similares a los de ECF cuando se dan ciertos factores ambientales. La hemoglobina SC, el segundo genotipo más frecuente de la ECF, se caracteriza por un curso clínico menos grave que la forma SS, pero más severo que el rasgo falciforme⁽¹⁾. Las CVO son la complicación más común. En el caso de la Hb SS o ECF, presentan una clínica grave y la intensidad de los síntomas varía ampliamente entre los pacientes.

DIAGNÓSTICO

Se recomienda el diagnóstico mediante el cribado neonatal, puesto que permite la

detección precoz de esta condición y la implementación de medidas preventivas (vacunación, profilaxis antiinfecciosa y educación sanitaria a las familias) que han demostrado en diversos estudios su beneficio en la supervivencia y calidad de vida^(13,14).

El examen de cribado no es una prueba diagnóstica, puesto que la presencia de HbF dificulta la confirmación del diagnóstico, por lo que es necesario realizar pruebas de confirmación a los 3 o 6 meses, para realizar el diagnóstico definitivo^(1,13). Sin embargo, en situaciones con microcitosis o persistencia de niveles elevados de HbF, cuando no se cuenta con el estudio de los progenitores, es preciso emplear métodos moleculares para determinar el genotipo y el posible diagnóstico de talasemia asociada⁽¹⁾.

El asesoramiento genético es esencial en la ECF, para informar, educar y proporcionar cuidados clínicos a pacientes y familias que padecen la enfermedad genética o el riesgo de tenerla. En este se incluye la posibilidad de obtener el diagnóstico prenatalmente cuando los dos progenitores son portadores de HbS^(15,16).

MANEJO Y TRATAMIENTO

La ECF es una enfermedad crónica que actualmente no posee tratamiento curativo y que presenta múltiples complicaciones, por ello, el tratamiento debe basarse ante todo en la prevención (evitar la deshidratación, cambios bruscos de temperatura, actividad física excesiva y las infecciones^(1,2)). Para ello, como tratamiento general, en todos los pacientes a partir de los 2 meses de vida se iniciará profilaxis infecciosa con penicilina V y se mantendrá indefinidamente, o al menos hasta los 5 años en pacientes con HbSC. También, es recomendable administrar vitamina D como profilaxis de insuficiencia y ácido fólico, como en todos los procesos hemolíticos crónicos, o en su defecto recomendar una dieta rica en frutas y verduras para impedir su déficit^(9,17).

La hidroxiurea (HU) es el tratamiento actual disponible para modificar el curso de la enfermedad, y prevenir tanto complicaciones

agudas como crónicas. Actúa como citostático inhibidor de la ribonucleótido reductasa, estimulando la producción de HbF. Este incremento en HbF reduce la polimerización de la HbS⁽¹⁸⁾. Se recomienda su uso en pacientes con ECF SS o S β 0-talasemia a partir de los 9 meses de edad⁽¹⁷⁾.

Por otro lado, la terapia transfusional se utiliza para corregir la anemia, prevenir complicaciones y reducir el porcentaje de HbS. El STA es la principal causa de transfusión por complicación aguda⁽¹⁾.

Actualmente, el trasplante de progenitores hematopoyéticos, preferiblemente de un hermano con antígeno leucocitario humano (HLA) idéntico, es el único tratamiento potencialmente curativo⁽²⁾. En cuanto a nuevas opciones terapéuticas, la terapia génica se presenta como una prometedora área de investigación. Recientemente, el Comité de Medicamentos de Uso Humano (CHMP) ha emitido una recomendación para una autorización condicional de comercialización de Casgevy. Esta tecnología permite editar el genoma de las células madre sanguíneas del propio paciente, abordando betatalasemia y drepanocitosis.

COMPLICACIONES AGUDAS Y SU TRATAMIENTO

Según el momento de aparición, las podemos dividir en complicaciones agudas o crónicas (Tabla I).

Complicaciones musculoesqueléticas

Las CVO dolorosas son la manifestación clínica más frecuente y la primera causa de necesidad de atención e ingreso hospitalario⁽¹⁹⁾. Se caracterizan como eventos agudos, generalmente desencadenados por procesos intercurrentes como infecciones, deshidratación o desequilibrios iónicos y de pH, que promueven la oclusión de la microcirculación vascular en cualquier localización, provocando dolor e inflamación. Las más características son las crisis dolorosas óseas, ocasionadas por isquemia medular ósea. Pueden afectar a cualquier hueso, siendo más frecuentes en los

TABLA I. COMPLICACIONES CRÓNICAS DE LA ECF. SE MUESTRAN SEPARADAS POR APARATOS LAS PRINCIPALES COMPLICACIONES CRÓNICAS QUE PUEDEN PADECER LOS PACIENTES CON DREPANOCITOSIS A LARGO PLAZO, AL IGUAL QUE EL TRATAMIENTO PRINCIPAL QUE PRECISAN. SE INCLUYEN LAS PRINCIPALES CATEGORÍAS Y EJEMPLOS, PERO ESTA TABLA NO PROPORCIONA UNA LISTA EXHAUSTIVA.

	Manifestaciones	Tratamiento
Renal	Hipostenuria, insuficiencia renal, glomeruloesclerosis y albuminuria	IECAS, hidroxiurea, diálisis y trasplante renal
Cardiorrespiratorio	Enfermedad pulmonar restrictiva, hipertrofia ventrículo izquierdo, hipertensión pulmonar y cardiomegalia restrictiva	Broncodilatadores, hidroxiurea y transfusiones
Hepático	Litiasis biliar, hemosiderosis hepática, hepatitis viral crónica	Colecistectomía, antivirales, quelación de hierro
Cerebral	Vasculopatía cerebral, infartos cerebrales silentes, epilepsia y convulsiones, cefaleas recurrentes	Transfusiones e hidroxiurea
Esplénico	Aumento del riesgo de infecciones por gérmenes encapsulados e hiperesplenismo	Esplenectomía
Óseo/dérmico	Necrosis aguda, deformaciones óseas y úlceras	Terapia física, cuidado de heridas, descompresión del miembro y cirugía
Oftalmológico	Retinopatías	Terapia con láser
Sexuales	Impotencia e infertilidad	Cirugía si necesario

huesos largos y el esqueleto axial⁽²⁰⁾; aunque en lactantes es típica la dactilitis del lactante. Esta complicación, por la clínica y la forma de presentación puede ser similar a la de una osteomielitis (incluida la fiebre, leucocitosis y aumento de reactantes de fase aguda).

Los episodios de dolor leve o moderado pueden ser manejados de manera ambulatoria mediante analgésicos orales y medidas físicas. Sin embargo, cuando estas medidas no son suficientes, el paciente debe ser evaluado para su tratamiento hospitalario, que muchas veces precisará de la administración de opioides mayores y medidas de soporte⁽²¹⁾.

Complicaciones neurológicas

El 50% de los niños con ECF antes de los 18 años presentarán un accidente cerebrovascular (ACV) o un infarto cerebral silente (ICS) si no se manejan de forma adecuada⁽²²⁾.

Complicaciones pulmonares

El STA es la segunda complicación más frecuente en la ECF después de las CVO y la primera causa de ingresos en unidades de

cuidados intensivos (UCI). Se caracteriza por fiebre, distrés respiratorio, dolor e hipoxemia, que con frecuencia preceden a las alteraciones radiológicas. La infección pulmonar es la causa más frecuente de STA. Principalmente, es causada por bacterias atípicas o virus, sobre todo el virus respiratorio sincitial (VRS)⁽²⁵⁾ y actualmente, el SARS-CoV-2 (COVID-19), aunque en ocasiones se ha aislado Parvovirus B19 asociado a reticulocitopenia. Es un proceso severo con alto riesgo vital, por lo que el diagnóstico precoz mediante la sospecha clínica y el comienzo sin demora de un tratamiento rápido y agresivo determina el pronóstico de muchos de estos pacientes. El tratamiento se basa en una buena oxigenación e hidratación, analgesia eficaz y antibiótico empírico que cubra microorganismos respiratorios atípicos como *Mycoplasma*, *Chlamydia*, *Streptococcus pneumoniae*, *Staphylococcus aureus* y *Haemophilus influenzae*⁽²⁵⁾.

Infecciones

Como se ha comentado recientemente, las personas con ECF son más propensas a

contraer infecciones bacterianas y virales. Este aumento de susceptibilidad se atribuye principalmente a la asplenia funcional que se desarrolla desde la infancia, así como a alteraciones en el sistema de complemento, opsonización y la inmunidad celular. Las principales medidas preventivas incluyen la inmunización para todos los pacientes y la administración de profilaxis con penicilina en niños, especialmente en aquellos menores de 5 años. Los niños además del plan de vacunación sistemático deben recibir vacunación frente a *S. pneumoniae*, virus *Influenza*, *Neisseria meningitidis* y *H. influenzae* tipo B.

Es crucial destacar que la fiebre puede ser el primer indicio de una infección bacteriana grave, por lo que la atención médica temprana es imprescindible. Además, la fiebre es uno de los desencadenantes más frecuentes de CVO y STA^(17,24,28). La administración de tratamiento antibiótico empírico se ha de realizar de manera precoz cubriendo gérmenes como salmonella, neumococo o meningococo, y posteriormente adecuándose de acuerdo con los resultados del cultivo y antibiograma. En caso de confirmación de infección por virus *Influenza*, se administrará oseltamivir⁽¹⁾.

Complicaciones hematológicas

La anemia es una manifestación común en pacientes con ECF. Es esencial conocer los niveles iniciales de Hb, reticulocitos y parámetros de hemólisis del paciente, y realizar un seguimiento continuo para detectar cualquier variación que pueda indicar un proceso de anemización, ya sea agudo o crónico⁽¹⁷⁾. Se debe prestar especial atención a una caída abrupta de la Hb de al menos 2 g/dl, ya que esto podría indicar complicaciones agudas como secuestro esplénico o hepático, crisis hiperhemolíticas o crisis aplásicas⁽¹⁾.

La mayoría de los secuestros esplénicos se producen antes de los 5 años. Se caracteriza por un aumento brusco del tamaño del bazo con secuestro de sangre en su interior y anemización⁽²⁹⁾. Es necesario reconocerlo rápidamente para administrar oxigenoterapia, expansión de volumen y transfusión urgente de hemáties. Tienden a recurrir, por lo que se recomienda la esplenectomía tras un episodio muy grave

o repetido⁽¹⁾. En la crisis aplásica, también se produce una exacerbación de la anemia basal y una marcada reticulocitopenia, generalmente inferior al 1%.

Complicaciones gastrointestinales

Las CVO abdominales son una manifestación frecuente generada por la vasooclusión o infartos en los vasos mesentéricos. Origina un dolor de distribución característica "síndrome de la faja" frecuentemente acompañado de defensa abdominal y leucocitosis, por lo que puede simular una urgencia quirúrgica como una apendicitis. El tratamiento es conservador como en otras CVO y habitualmente sigue un curso autolimitado. La progresión a necrosis intestinal es rara debido a la circulación colateral. Por otro lado, el hígado es uno de los órganos diana más afectados en la ECF en el que se origina el denominado síndrome del cuadrante superior derecho.

Complicaciones urológicas

El priapismo es una complicación aguda frecuente en niños adolescentes, a partir de los 12 años, y puede presentarse en forma de episodios transitorios prolongados de más de 24 horas de evolución o episodios repetidos de menor duración (2-3 horas), generalmente nocturnos.

OBJETIVO

El objetivo de este estudio es analizar las complicaciones agudas secundarias a drepanocitosis en pacientes pediátricos alaveses del Hospital Universitario de Álava, con el fin de estudiar las principales causas y características de estos agravamientos. A su vez, se desea revisar las estrategias de manejo de estos pacientes que ingresan por patología aguda relacionada con su enfermedad de base, para poder llevar a cabo un abordaje terapéutico óptimo.

PACIENTES Y MÉTODOS

Se ha llevado a cabo un estudio observacional y descriptivo retrospectivo sobre los ingre-

sos hospitalarios por complicaciones agudas en pacientes pediátricos de Álava afectados por drepanocitosis entre los años 2017 y 2023. La muestra consistió en un total de 18 pacientes, 12 mujeres y 6 varones, con edades comprendidas entre 2 y 14 años. Los datos se obtuvieron en el registro del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario de Álava mediante la revisión de historias clínicas utilizando el programa de Osakidetza (Osabide global), con los cuales se diseñó una base de datos en Excel, para realizar dicho estudio.

RESULTADOS

En el estudio se ha realizado seguimiento de 18 pacientes con diagnóstico de drepanocitosis, de los cuales 6 pertenecen al sexo masculino (33,3%) y 12 al femenino (66,7%), con edades comprendidas entre los 2 y 14 años actualmente, siendo el promedio de 8,7 años y la mediana de 8 años (con una desviación típica de 4,68). La edad al diagnóstico de 8 pacientes fue en periodo neonatal (el 44,4% de la muestra) mediante cribado, y de 5 pacientes es desconocida. Doce pacientes provienen de África (66,7%), 1 de América (5,5%) y de 5 se desconoce (27,8%).

Toda la muestra está correctamente vacunada. El 77,8% (n= 14) recibe profilaxis antibiótica con fenoximetilpenicilina. Además, el 88,9% (n= 16) se encuentra en tratamiento con ácido fólico, el 83,4% (n= 15) con hidroxiurea y el 11% (n= 2) con vitamina D previo al ingreso. Las características epidemiológicas de la muestra se detallan en la tabla II.

Se han registrado 50 ingresos en total, con una media de 2,7 ingresos por paciente. Los diagnósticos más frecuentes (Fig. 1) fueron las crisis vasooclusivas con 23 ingresos (un 46% de la muestra), síndrome torácico agudo con 9 ingresos (18%) y síndrome febril (SF) con 5 ingresos (10%). La edad media al ingreso es de 4,88 años.

Se registró un ingreso en UCIP (2%) debido a STA en un paciente intervenido quirúrgicamente y dos ingresos en Semicríticos (4%), uno por STA con infección por *Chlamydomphila pneumoniae* y el otro por SF con anemización

TABLA II. CARACTERÍSTICAS EPIDEMIOLÓGICAS DE LA MUESTRA CON DREPANOCITOSIS DEL SERVICIO DE PEDIATRÍA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE ÁLAVA EN PERIODO DE 2017 A 2023. TAMBIÉN SE INCLUYE EL NÚMERO DE PACIENTES Y SU CORRESPONDIENTE PORCENTAJE.

Pacientes		n= 18	%
Sexo	Mujer	12	66,7
	Hombre	6	33,3
Diagnóstico por cribado	Sí	8	44,4
	No	5	27,8
	Desconocido	5	27,8
Fenotipo	HbSS	17	94,5
	HbSC	1	5,5
Nacidos en España	Sí	10	55,5
	No	8	45,5
Progenitores		n= 36	%
Continente de origen	África Subsahariana	24	66,7
	América Central	2	5,5
	Desconocido	10	27,8
Media		DE	Rango
Edad actual (años)	8,7	4,68	2-14
Edad al diagnóstico (años)*	2,44	1,92	0,1-5

**Se excluyen los diagnósticos por cribado neonatal.*

severa. Un ingreso por CVO presentó clínica de secuestro esplénico. Ninguno de los pacientes necesitó ventilación mecánica invasiva, inótropos ni procedimientos de aféresis durante su ingreso.

Se registró fiebre en 26 ingresos, entre ellos a los 5 ingresos por SF (100%), 4 por STA (44%), 11 por CVO (48%), 2 por DA (40%) y en 4 con otros diagnósticos (44%). Las cifras de PCR fueron superiores a 20 mg/dl en el 62% (n= 31) de los ingresos. La mayor tasa de aislamiento de germen se determinó en los pacientes con diagnóstico de SF (en un 60%).

Se realizó radiografía de tórax en 24 episodios y en 6 fueron patológicas. Entre las radiografías de tórax patológicas encontramos, 1 en CVO con opacidades parenquimatosas a nivel retrocardíaco izquierdo y basal posterior derecho en probable relación con STA; 3 en STA, entre ellas 1 neumonía en lóbulo inferior derecho, 1 con condensaciones basales bilaterales y 1 con focos de condensación inferiores derechos con derrame pleural derecho asociado; y 2 en contexto de neumonías.

El 63% de los agentes microbiológicos documentados fueron patógenos virales. De

las 2 neumonías solo en una se detectó germen (Parainfluenza 3 y Rhinovirus). En un caso de STA se aislaron múltiples patógenos virales (Enterovirus sp, VRS y Rhinovirus). Se documentaron 3 patógenos bacterianos (27%), entre ellos en un caso de STA (*Chlamydophila pneumoniae*), en un caso de SF (*Mycoplasma spp*) y en un caso de CVO (*Moraxella orloensis*).

En 32 episodios (64%) se administró antibioterapia, en la mayoría de casos (23; 72%) con más de un fármaco. Los antibióticos empleados con mayor frecuencia fueron las cefalosporinas de tercera generación (26; 52%), seguida por los betalactámicos (14; 28%) y macrólidos (10; 20%). Los macrólidos se utilizaron generalmente en combinación con una cefalosporina o un betalactámico. Un paciente con SF recibió oseltamivir por infección confirmada por gripe A. Los pacientes que precisaron de tratamiento antibiótico fueron 11 con CVO (48%), 7 con STA (78%), 4 con DA (80%), 5 con SF (100%) y 6 con otros diagnósticos (67%).

Se utilizó oxigenoterapia en 9 episodios (18%), siendo más frecuente en los ingresos por STA. En todos los casos se emplearon gafas nasales. La analgesia con opioides se empleó

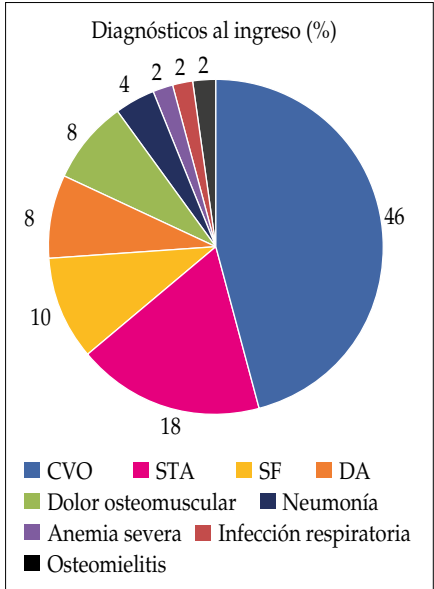


Figura 1. Diagrama sectorial en el que se plasman los diagnósticos al ingreso de las complicaciones agudas de la muestra recogida. El sector más grande muestra el porcentaje (46%) de los diagnósticos de CVO, seguido del STA (18%), SF (10%), DA (8%), dolor osteomuscular (8%), neumonía (4%), anemia severa (2%), infección respiratoria (2%) y osteomielitis (2%).

en 7 ingresos (14%); con mayor frecuencia en pacientes con CVO (22%, 5 pacientes).

En 37 ingresos (74%) se realizó terapia con hiperhidratación, siendo más común en pacientes con CVO (21 pacientes, 91%), seguida de STA (6 pacientes, 67%). La media de Hb mínima durante el ingreso fue 8 g/dl. El paciente con clínica de secuestro esplénico presentó una Hb de 4,9 g/dl. Se realizó transfusión de hematíes en 8 ingresos (16%). Ningún caso presentó reacción postransfusional.

DISCUSIÓN

La drepanocitosis es una enfermedad crónica, que, a pesar de un tratamiento preventivo, tiene una alta probabilidad de presentar complicaciones agudas graves que requieren hospitalización y múltiples tratamientos. Algunas de estas complicaciones agudas presentan una gran morbilidad, pudiendo ser necesarios los ingresos en unidades de cuidados críticos. Las posibles complicaciones que pueden sufrir estos pacientes son múltiples. Además, presentan un diagnóstico diferencial y manejo

complejo que en la mayoría de casos precisan atención interdisciplinar.

Comenzando por las características fenotípicas y geográficas de la muestra, el 94,5% de los pacientes en este estudio son homocigotos SS. Este porcentaje es parecido a los encontrados en otros estudios^(30,31) y otras localizaciones geográficas^(2,4,5,7).

En cuanto a la distribución geográfica de la muestra, la mayoría de los pacientes (66,7%) son de ascendencia de África Subsahariana, lo cual también concuerda con la literatura^(2,5,6). Esta predominancia de ascendencia africana podría ser relevante en relación con la malaria, puesto que el rasgo falciforme proporciona protección frente a esta enfermedad, siendo así la ECF más prevalente en regiones donde la malaria es endémica, como en África Subsahariana.

En nuestra muestra se incluyen 18 pacientes con 50 ingresos en total y una media de 2,7 ingresos por paciente, suponiendo, por tanto, y tal como se refleja en la literatura, una enfermedad con elevada morbilidad, incluyendo cuadros graves como los acontecidos en esta serie, a destacar 1 paciente con secuestro esplénico y 1 paciente con STA en el contexto de cirugía previa que precisó ingreso en UCIP.

En la muestra se puede apreciar un predominio de mujeres (67,7%) frente a hombres (33,3%). Por otro lado, cabe destacar el adecuado seguimiento de guías de práctica clínica por parte de los profesionales sanitarios con una elevada tasa de vacunación (100%), profilaxis antibiótica (77,8%) y tratamiento con ácido fólico (88,9%) e HU (83,4%) en la serie estudiada, cuyo objetivo es disminuir la morbilidad relacionada con la enfermedad y aumentar la supervivencia.

En cuanto a la principal complicación, en la muestra destaca las CVO, siendo el motivo de ingreso en casi la mitad (46%) de las hospitalizaciones. Este resultado concuerda con lo descrito en otras publicaciones^(6,19,20,30,32), en las que las CVO siguen siendo la razón principal de las visitas a Urgencias y las admisiones hospitalarias de pacientes con esta enfermedad. En cuanto al manejo lo más importante es el tratamiento analgésico adecuado y una buena hidratación. Según las guías, la gran mayoría

de crisis dolorosas que precisen de atención hospitalaria requerirán opioides para el control óptimo sintomático^(1,14). Sin embargo, en nuestro estudio destaca que solo un 22% (n= 5) de las CVO precisaron tratamiento con opioides, por lo tanto, se puede concluir que la mayoría fueron CVO moderadas que remitieron con analgésicos intravenosos.

Aproximadamente la mitad de las CVO (48%) estaban acompañadas de fiebre o se sospechó una intercorriencia infecciosa, lo cual tiene sentido considerando que la infección es uno de los principales desencadenantes de esta complicación^(6,17,24,29). Por otro lado, en cuanto al STA, la literatura señala que es la segunda causa de hospitalización más frecuente después de las CVO^(1,23,25,26,29). Estos datos coinciden con los resultados obtenidos en nuestro estudio, en el que el STA fue la segunda complicación más frecuente con 9 ingresos (18% de la muestra) y uno de ellos grave, que precisó hospitalización en UCIP.

En nuestro estudio, en casi la mitad de los pacientes con STA (en un 44%) se detectó germen, siendo la mayoría patógenos virales y una bacteria atípica, resultados coincidentes con los patógenos más frecuentes descritos en la literatura.

Con respecto al manejo hospitalario destaca el amplio uso de antibioterapia, sobre todo de cefalosporinas en combinación con otros grupos terapéuticos. Este enfoque es congruente y se adhiere a las guías de manejo actuales, puesto que estos pacientes presentan un riesgo mayor de infección por bacterias encapsuladas^(1,12). No obstante, el uso frecuente de antibióticos en nuestro estudio contrasta con la escasa detección de patógenos bacterianos en nuestra muestra. En más de la mitad de los casos (en un 64% de los ingresos) se administró antibioterapia, aislándose únicamente patógenos bacterianos en 3 ingresos.

En cuanto a las infecciones detectadas en nuestro estudio, las infecciones víricas fueron las más frecuentes seguidas por las bacterianas, concretamente producidas por bacterias atípicas (*Mycoplasma ssp* en contexto de SF y *Chlamydophila pneumoniae* en un STA) y una bacteria oportunista (*Moraxella osloensis* en contexto de CVO).

Esto principalmente se puede atribuir al estado de asplenia funcional, los defectos de la opsonización y la alteración en la inmunidad humoral que presentan estos pacientes con drepanocitosis, que incrementan considerablemente la susceptibilidad a la infección por estos patógenos^(10,11).

En nuestro estudio se dio un caso de secuestro esplénico en un paciente con 11 años, una edad considerablemente mayor a diferencia de la que indican los textos científicos^(1,29,32). Se estableció rápidamente la sospecha diagnóstica y su tratamiento inmediato con transfusión de hematíes.

La media del valor de Hb mínima al ingreso en nuestro estudio es de 8 g/dl, presentando el paciente con secuestro esplénico la Hb mínima más baja con Hb 4,9 g/dl. Los criterios para realizar una transfusión sanguínea según las pautas son una caída aguda de la Hb de 2 g/dl desde el valor basal o la presencia de inestabilidad hemodinámica, precisando transfusión sanguínea en el 16% de los pacientes ingresados. En nuestro estudio, al igual que en otro estudio realizado en el País Vasco⁽³⁰⁾, el SF es la principal complicación aguda relacionada con la necesidad de transfusión, seguido del STA. Para terminar, los principales sesgos o limitaciones que se hayan podido cometer en el estudio pueden atribuirse principalmente a su carácter retrospectivo.

CONCLUSIÓN

En resumen, la drepanocitosis ha sido tradicionalmente una enfermedad predominantemente prevalente en África subsahariana, Oriente Medio, América Central y del Sur. Sin embargo, en las últimas décadas, se ha observado un incremento significativo en el número de casos diagnosticados en países de Europa y América del Norte, lo que la posiciona actualmente como una condición emergente en nuestro entorno.

La drepanocitosis es una enfermedad crónica que presenta una alta probabilidad de ocasionar múltiples complicaciones graves, algunas de las cuales pueden ser potencialmente mortales, requiriendo atención hospitalaria y

diversos tratamientos. Por consiguiente, en los últimos años, la prevención ha emergido como una herramienta fundamental y esencial para mitigar la morbilidad asociada a esta enfermedad, tanto a corto como a largo plazo.

En particular, el diagnóstico precoz mediante el cribado neonatal, que permite la implementación temprana de tratamientos, junto con la profilaxis antibiótica e inmunización, y los avances en los tratamientos actuales, así como la educación sanitaria sobre síntomas de alerta y la detección temprana de complicaciones graves, constituyen hoy en día las principales estrategias preventivas que contribuyen significativamente a mejorar el pronóstico de la enfermedad. A pesar de los esfuerzos preventivos y los tratamientos actuales, estas complicaciones agudas aún requieren atención hospitalaria en muchas ocasiones.

Para finalizar, incluso con los avances en sistemas de atención médica que incluyen cribado neonatal y terapias tempranas como la HU y las transfusiones, el panorama de la drepanocitosis sigue siendo desafiante. Sin embargo, en los últimos años han surgido dos prometedoras líneas de tratamiento: el trasplante de médula ósea y la terapia génica. Además, se está explorando la combinación de terapias, complementando el tratamiento estándar con HU. Estos avances ofrecen esperanza para mejorar la atención y la calidad de vida de los pacientes con esta enfermedad, aunque todavía se necesitan más estudios para seguir investigando en el tratamiento de la drepanocitosis.

BIBLIOGRAFÍA

- Grupo de Eritropatología de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH). Guía de Enfermedad de células falciformes. 2021. Medea, Medical Education Agency S. L. Disponible en: <https://www.sehh.es/images/stories/recursos/2022/02/28/2021-Guia-Enfermedad-de-Celulas-Falciformes.pdf>.
- García Arias MB, Cantalejo López MA, Cela de Julián ME, Bravo Clouzet R, Galarón García P, Meléndez Bieler C. Enfermedad de células falciformes: registro de la Sociedad Española de Hematología Pediátrica. *An Pediatr (Barc)*. 2006; 64: 78-84. doi: 10.1016/s1695-4033(06)70013-3.
- Lobitz S, Telfer P, Cela E, Allaf B, Angastiniotis M, Backman Johansson C, et al. Newborn screening for sickle cell disease in Europe: recommendations from a Pan-European Consensus Conference. *Br J Haematol*. 2018; 183(4): 648-60. doi: 10.1111/bjh.15600.
- Ramakrishnan M, Moisi JC, Klugman KP, Feris Iglesias JM, Grant LR, Mpoudi-Etame M, et al. Increased risk of invasive bacterial infections in African people with sickle-cell disease: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Infect Dis*. 2010; 10(5): 329-37. doi: 10.1016/S1473-3099(10)70055-4.
- Elguero E, Délicat-Loembet LM, Rougeron V, Arnathau C, Roche B, Becquart P, et al. Malaria continues to select for sickle cell trait in Central Africa. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2015; 112(22): 7051-4. doi: 10.1073/pnas.1505665112.
- Hassell KL. Population estimates of sickle cell disease in the U.S. *Am J Prev Med*. 2010; 38(4 Suppl): S512-21. doi: 10.1016/j.amepre.2009.12.022.
- Vincent M, Vacca J, Scrn L. Drepanocitosis: situación actual y perspectiva. *Nursing*. 2017; 34. García-Morín M, Bardón-Cancho EJ, Beléndez C, Zamarró R, Béliz-Mendiola C, González-Rivera M, et al. Fifteen years of newborn sickle cell disease screening in Madrid, Spain: an emerging disease in a European country. *Ann Hematol*. 2020; 99(7): 1465-74. doi: 10.1007/s00277-020-04044-z.
- Sundt P, Gladwin MT, Novelli EM. Pathophysiology of sickle cell disease. *Annu Rev Pathol*. 2019; 24(14): 263-92. doi: 10.1146/annurev-pathmechdis-012418-012838.
- Telen MJ. Curative vs targeted bSCD: does it make more sense to address the root cause than target downstream events? *Blood Adv*. 2020; 4(14): 3457-65. doi: 10.1182/bloodadvances.2020001469.
- Embury SE, Hebbel RP, Mohandas N, Steinberg MH, editors. *Sickle cell disease: basic principles and clinical practice*. Nueva York: Raven Press; 1994.
- Ballas SK. Sickle cell anemia. Progress in pathogenesis and treatment. *Drugs*. 2002; 62: 1143-72. doi: 10.2165/00003495-200262080-00003.
- Cela E, Ruiz A, Cervera A. Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas. Enfermedad de células falciformes. Guía de práctica clínica. 2019. [Consultado 20 Nov 2020]. Disponible en: <https://www.sehop.org/wp-content/uploads/2019/03/Gu%C3%ADa-SEHOP-Falci-forme-2019.pdf>.
- Consejo Asesor de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas de la CAPV. Cribado neonatal de la enfermedad de células falciformes acordado en la Comunidad Autónoma del País Vasco. *Bol S Vasco-Nav Pediatr*. 2011; 43: 7-10. Disponible en: https://svnp.es/web/sites/default/files/bulletin_attached//43-1-07.pdf.
- Gaston MH, Verter JJ, Woods G, Pegelow C, Kelleher J, Presbury G, et al. Prophylaxis with oral penicillin in children with sickle cell anemia. A randomized trial. *N Engl J Med*. 1986; 314: 1593-9. doi: 10.1056/NEJM198606193142501.
- American Academy of Pediatrics, Section on Hematology/Oncology, Committee on Genetics. Health supervision for children with sickle cell disease. *Pediatrics*. 2002; 109(3): 526-35. doi: 10.1542/peds.109.3.526.
- Oliva R, Ballesta F, Oriola J, Clària J. *Genética Médica*. Publicacions i Edicions de la Universitat de Barcelona, 3ª ed. 2004.
- Yawn BP, Buchanan GR, Afeniyi-Annan AN, Ballas SK, Hassell KL, James AH, et al. Management of sickle cell disease: summary of the 2014 evidence-based report by expert panel members. *JAMA*. 2014; 312(10): 1033-48. doi: 10.1001/jama.2014.10517.
- Hoppe C, Neumayr L. Sickle cell disease: monitoring, current treatment, and therapeutics under development. *Hematol Oncol Clin North Am*. 2019; 33: 355-71. doi: 10.1016/j.hoc.2019.01.014.
- Shah N, Bhor M, Xie L, Paulose J, Yuce H. Sickle cell disease complications: Prevalence and resource utilization. *PLoS One*. 2019; 14(7): 2-13. doi: 10.1371/journal.pone.0214355.
- Simon E, Long B, Koyfman A. Emergency Medicine management of sickle cell disease complications: an evidence-based update. *J Emerg Med*. 2016; 51(4): 370-81. doi: 10.1016/j.jemermed.2016.05.042.
- Brandow AM, Carroll CP, Creary S, Edwards-Elliott R, Glassberg J, Hurley RW, et al. American Society of Hematology 2020 guidelines for sickle cell disease: Management of acute and chronic pain. *Blood Adv*. 2020; 4(12): 2656-701. doi: 10.1182/bloodadvances.2020001851.
- DeBaun MR, Kirkham FJ. Sickle cell disease: challenges and progress. Central nervous system complications and management in sickle cell disease. *Blood*. 2016; 127(7): 829-38. doi: 10.1182/blood-2015-09-618579.
- Jain S, Bakshi N, Krishnamurti L. Acute chest syndrome in children with sickle cell disease. *Pediatr Allergy Immunol Pulmonol*. 2017; 30(4): 191-201. doi: 10.1089/ped.2017.0814.
- Bartolucci P, Habibi A, Khellaf M, Roudot-Thoraval F, Melica G, Lascaux AS, et al. Score predicting acute chest syndrome during vaso-occlusive crises in adult sickle-cell disease patients. *EBioMedicine*. 2016; 10: 305-11. doi: 10.1016/j.ebiom.2016.06.038.
- Pincez T, Calamy L, Germont Z, Lemoine A, Lopes AA, Massiot A, et al. Atteintes pulmonaires au cours de la drépanocytose chez l'enfant. *Arch Pediatr*. 2016; 23(10): 1094-106. doi: 10.1016/j.arcped.2016.06.014.

26. Howard J, Hart N, Roberts-Harewood M, Cummins M, Awogbade M, Davis B; BCSH Committee. Guideline on the management of acute chest syndrome in sickle cell disease. *Br J Haematol*. 2015; 169(4): 492-50. doi: 10.1111/bjh.13348.
27. Adamkiewicz TV, Silk BJ, Howgate J, Baughman W, Strayhorn G, Sullivan K, Farley MM. Effectiveness of the 7-valent pneumococcal conjugate vaccine in children with sickle cell disease in the first decade of life. *Pediatrics*. 2008;121(3):562-9. doi: 10.1542/peds.2007-0018.
28. Battersby AJ, Knox-Macaulay HH, Carrol ED. Susceptibility to invasive bacterial infections in children with sickle cell disease. *Pediatr Blood Cancer*. 2010; 55(3): 401-6. doi: 10.1002/pbc.22461.
29. Standards for Clinical Care of Adults with Sickle Cell Disease in the UK. 2nd edition; 2018 ISBN 978-1-5272-2070-6. 2018, 2008 Sickle Cell Society.
44. Kane I, Nagalli S. Splenic Sequestration Crisis. 2020 Jul 6. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan.
30. Reparaz P, Serrano I, Adan-Pedroso R, Astigarraga I, Pedro Olabarri J de, Echebarria-Barona A, et al. Manejo clínico de las complicaciones agudas de la anemia falciforme: 11 años de experiencia en un hospital terciario. *An Pediatr*. 2022; 97(1): 4-11. doi: 10.1016/j.anpede.2022.06.002.
31. González Urdiales P, Astigarraga Aguirre I, Echebarria Barona A, de Pedro Olabarri J, Ferrero Saiz N, del Orbe Bareto R, et al. Experiencia del cribado neonatal de enfermedad de células falciformes en un hospital terciario. *Bol S Vasco-Nav Pediatr*. 2021; 53: 11-17. Disponible en: <https://www.svnp.es/web/sites/default/files/2022-01/11-17%20AO%20Experiencia%20cribado.pdf>.
32. Lage J, Monteiro B, Costa A, Mendes IF, Ferreira T, Loureiro HC. Acute complications of sickle cell disease in children under 5 years at a level II hospital. *Glob Pediatr Health*. 2022; 9. doi: 10.1177/2333794X221141356.

Plazas de Pediatría Hospitalarias y de Atención Primaria en Euskadi. Evolución en los últimos 13 años

Ospitaleetako eta lehen mailako arretako pediatria-plazak Euskadin. Azken 13 urteetako bilakaera

P. Gorrotxategi Gorrotxategi¹, R. García Pérez²

¹Centro de Salud Pasaia San Pedro. Pasaia Gipuzkoa. ²Centro de Salud Txurdinaga. Bilbao. Vizcaya

RESUMEN

Introducción: En los últimos años el número de plazas de Pediatría de Atención Primaria (PAP) ha ido disminuyendo en relación con las plazas de Pediatría Hospitalaria (PH) en el Estado. El objetivo es conocer la evolución de dichas plazas a nivel de la Comunidad Autónoma del País Vasco.

Metodología: Análisis de las plazas de Pediatría existentes en la comunidad autónoma del País Vasco en función de los registros existentes en el Ministerio de Sanidad del Estado. Análisis de la actividad de pediatría hospitalaria y de Atención Primaria en las memorias de actividad publicadas por Osakidetza.

Resultados: En el periodo analizado (2010-2022) las plazas de PAP han permanecido estables y las plazas de PH han aumentado de 208 a 228, un 9,6%.

El análisis de la actividad hospitalaria (2002-2016) indica que se ha observado un aumento del número de consultas externas y una disminución de las hospitalizaciones.

Conclusiones: Aunque en menor medida que en otras comunidades autónomas, en la CAPV existe un aumento de plazas hospitalarias en el periodo estudiado. En 2019 el Depar-

tamento de Sanidad estableció un marco estratégico para la Atención Primaria que incluía como uno de los objetivos mantener estables las plazas hospitalarias, y con los datos analizados, esto no se ha cumplido.

Palabras clave: Pediatría de Atención Primaria; Pediatría Hospitalaria; Euskadi.

INTRODUCCIÓN

En los últimos años el número de plazas de Pediatría de Atención Primaria (PAP) había ido disminuyendo en relación con las plazas de Pediatría Hospitalaria (PH). Eso se reflejaba en los datos globales del Estado desde 2010 a 2022, que es el periodo en el que hay datos en el Sistema de Información de Atención Primaria (SIAP)⁽¹⁾ y Sistema de Información Hospitalaria (SIH)⁽²⁾. Según estos datos el aumento de plazas de Pediatría de Atención Primaria había sido de un 6% y de las plazas hospitalarias de un 30% (Fig. 1).

A estos datos se ha sumado el último informe sobre la Actualización del Informe de necesidad de médicos especialistas en España 2023-2035⁽³⁾. Según los datos aportados, en este nuevo informe el número de pediatras en el

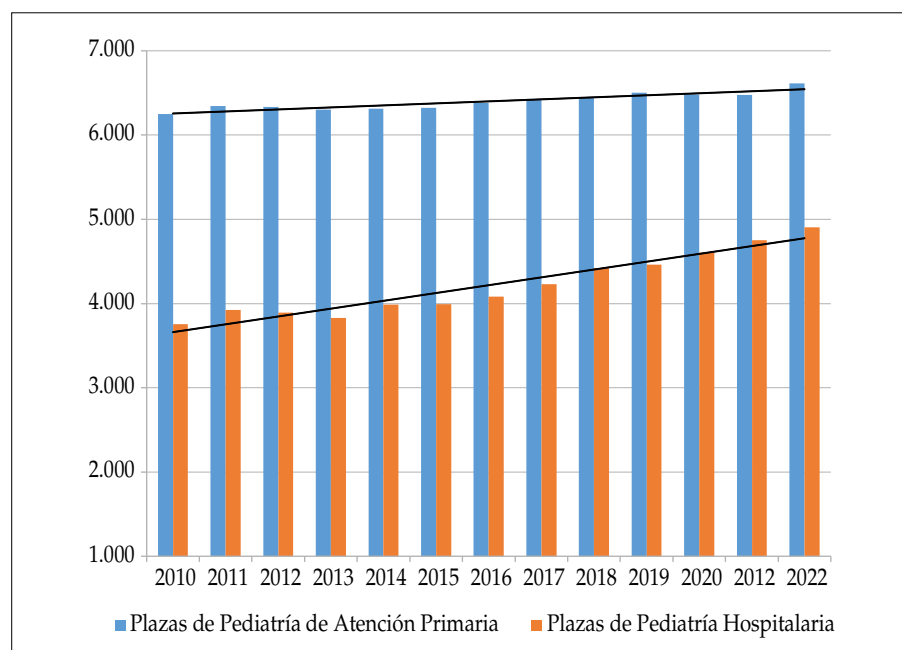


Figura 1. Evolución de las plazas de Pediatría de Atención Primaria y Pediatría Hospitalaria a nivel del Estado Español, entre 2010 y 2022 (Fuentes SIAP⁽¹⁾ y SIH⁽²⁾).

Sistema Nacional de Salud creció entre 2021 y 2023 un 3,3%. Pero en PAP los efectivos se redujeron un 4,5%, mientras que en PH crecieron un 12,7%. De hecho, en 2023, la cifra de pediatras adscritos a cada nivel asistencial es muy similar (5.599 en PAP y 5.514 en PH), cuando en 2010 las cifras eran muy diferentes (6.250 en PAP y 3.754 en PH). Teniendo en cuenta los datos aportados en este último informe las plazas de PAP habrían disminuido en un 10,5% y las plazas de PH habrían aumentado en un 46,8%.

Tras conocer estos datos hemos querido saber la evolución de las plazas de PAP y PH en la comunidad autónoma del País Vasco.

METODOLOGÍA

Análisis de las plazas de pediatría existentes en la comunidad autónoma del País Vasco en función de los registros existentes en el ministerio de Sanidad del Estado. Revisión de los datos existentes en el Sistema de Información de Atención Primaria (SIAP) y Sistema de Información Hospitalaria (SIH).

Análisis de la actividad de Pediatría Hospitalaria y en Atención Primaria en las memorias de actividad publicadas por Osakidetza.

RESULTADOS

El número de plazas de PAP en el periodo analizado no ha sufrido variaciones. Al inicio y al final el número de plazas es de 320, aunque en los años intermedios existen altibajos.

En PH se pasa de 208 a 228 con un aumento del 9,6%, en el periodo estudiado como se puede ver en la figura 2.

Para analizar la actividad clínica en dicho periodo, en las Memorias de Osakidetza⁽⁴⁾, existen datos de la actividad en PAP durante todo el periodo (2002-2022), pero de PH solo hay datos del primer periodo (2002-2016).

El número de consultas/año en PAP tiene un ascenso hasta 2016, posteriormente un descenso, sobre todo el año de la pandemia (2020) que posteriormente vuelve a aumentar, para tener un número de consultas en 2022

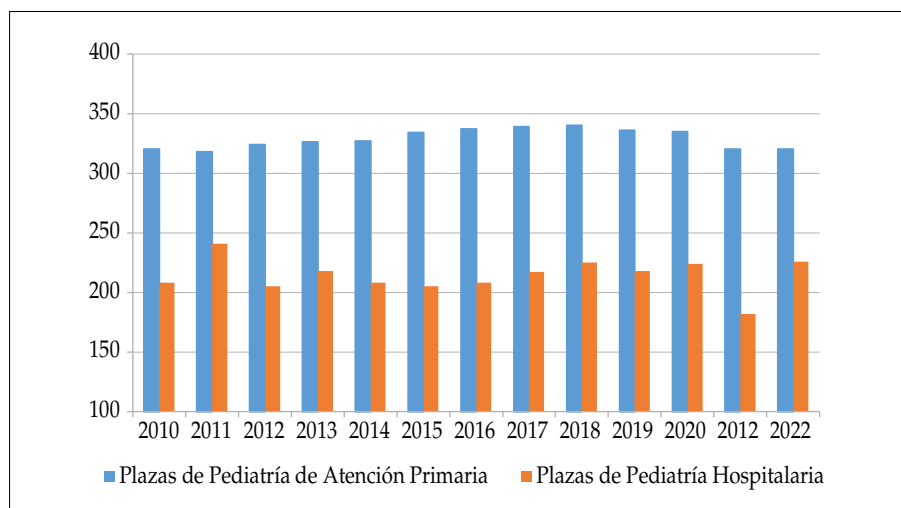


Figura 2. Evolución de las plazas de Pediatría de Atención Primaria y Pediatría Hospitalaria en Euskadi entre 2010 y 2023.

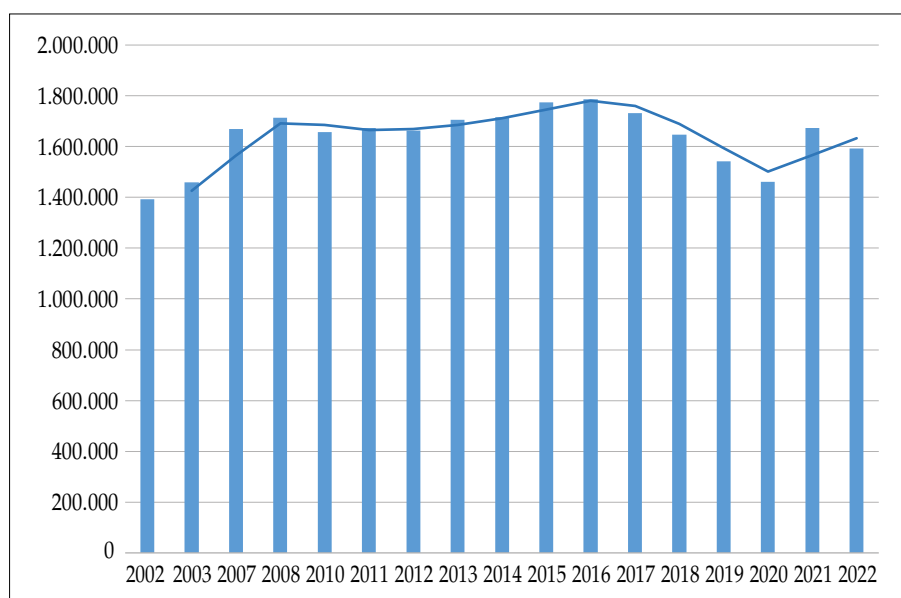


Figura 3. Consultas en Pediatría de Atención Primaria. Consultas/año.

mayor a las de 2002 (Fig. 3). De 1.393.690 en 2002 se ha pasado a 1.592.030 en 2022, con un aumento del 14%.

En cuanto a la actividad de Pediatría Hospitalaria, en los últimos años, hay datos globales de la actividad hospitalaria pero no específicos de la actividad pediátrica. Solo tenemos datos específicos entre 2002 y 2016, que indican una tendencia en el sentido de una disminución de las hospitalizaciones (reducción de un 55%) y un aumento de las consultas externas hospitalarias pediátricas

(aumento de 70%), como podemos ver en la figura 4.

DISCUSIÓN

En el conjunto del Estado la diferencia entre creación de plazas de hospital con respecto a primaria es del 24% y en el caso de Euskadi esa diferencia es del 10% (no existe aumento en plazas de PAP y hay un aumento del 10% en las plazas de PH).

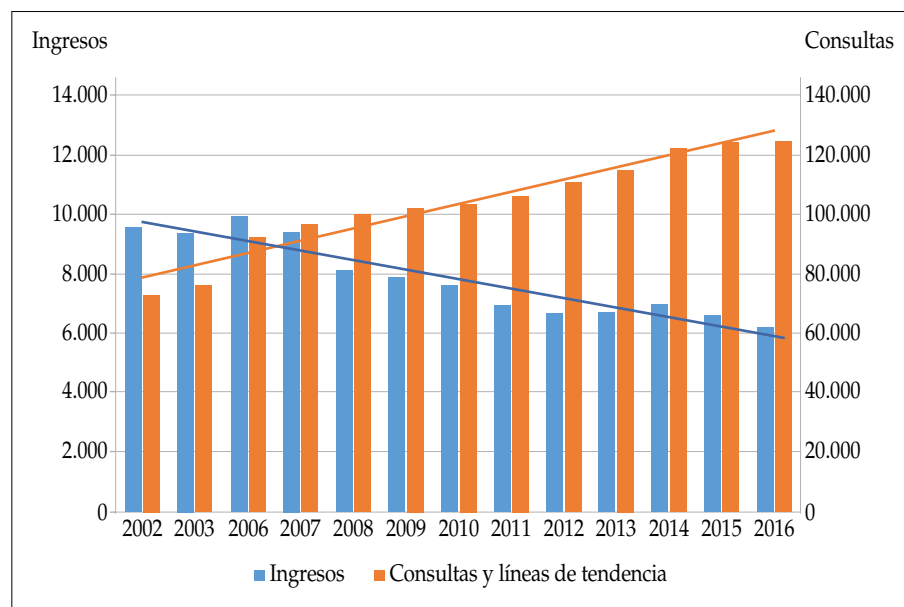


Figura 4. Actividad de Pediatría Hospitalaria. Ingresos y consultas externas.

Analizaremos los factores que han podido influir en el aumento de plazas o en su estabilización.

Las plazas de PH habrían podido aumentar por el cambio de la edad de hospitalización pediátrica, que en 2013 se aumentó de los 14 a los 16 años⁽⁵⁾.

Pero la modificación de la edad de hospitalización pediátrica, no parece haber conllevado un aumento plazas hospitalaria, porque la media de plazas de los 4 años previos a la medida (2010-2013) el número de plazas eran 218 y en los cuatro siguientes (2014-2017) 209,5.

Un aspecto que habría podido influir en la estabilización del número de plazas es el cambio de actitud del Departamento de Sanidad en la “Estrategia de Atención Primaria” de 2019.

En 2018 el Departamento de Sanidad elaboró un “Documento base para la Estrategia de Atención Primaria”⁽⁶⁾, en el que se definieron varias líneas estratégicas. En lo que concierne a la Pediatría había habido un análisis previo sobre distribución de recursos humanos disponible en ambos niveles asistenciales y necesidades justificadas de demanda, del que se había concluido mayor precariedad del primer nivel asistencial y, por ende, la prioridad de cobertura de dichas plazas. La LÍNEA 6.4 trataba de limitar el aumento injustificado e incontrolado de plazas hospitalarias. Decía: “Todo

planteamiento de incremento de plantillas en la Pediatría Hospitalaria debe estar justificado por aumento de demanda, enfermedades emergentes, etc., y previamente a su aprobación debe ser analizado por la Dirección de Asistencia Sanitaria y abordado conjuntamente con la Dirección de Planificación, Evaluación y Ordenación Sanitaria del Departamento de Salud”.

Tras este documento base, en 2019 se elaboró la “Estrategia para la Atención Primaria en Euskadi”⁽⁷⁾. En dicha estrategia, esta idea se acompañaba de la redirección de los MIR de pediatría hacia Atención Primaria al terminar su periodo formativo:

ACCIÓN 31: (...). La cobertura de las plazas de pediatras para Atención Primaria es una prioridad para el Departamento y Osakidetza. Por este motivo, con carácter general, deben mantenerse estables y sin crecimiento las plantillas de pediatría hospitalaria existentes en cada uno de los hospitales de Osakidetza. Este debe ser un mensaje inequívocamente asumido por todas las Organizaciones de Servicios para las que la dotación de especialistas de pediatría en AP debe ser una prioridad compartida. (...).

El hecho de “dirigir” más MIRs hacia la Atención Primaria, aunque necesario, en un análisis realizado por miembros de pediatría de Atención Primaria y Pediatría Hospitalaria

de Euskadi a raíz de esta propuesta del Departamento de Sanidad, se decía que resulta del todo insuficiente para cubrir las necesidades actuales y futuras de la Pediatría de Atención Primaria por lo que es absolutamente necesario un aumento del número de MIR en formación y que el tiempo de su rotación por Atención Primaria se vea incrementado, pasando de 3 meses a un mínimo de 6 meses⁽⁸⁾. Una propuesta similar es la que realizó posteriormente en el Marco Estratégico para la Atención Primaria y Comunitaria del Estado, que insta a la Comisión Nacional de la Especialidad a que el tiempo de rotación en Pediatría de Atención primaria sea como mínimo 6 meses⁽⁹⁾.

Pero de 2019 a 2022 el número de plazas hospitalarias ha aumentado de 218 a 226 (un 3,5%) mientras que las plazas de atención primaria en ese mismo periodo han disminuido de 336 a 320 (un 5%), con lo que no se ve la eficacia de las medidas propuestas de la “Estrategia”.

CONCLUSIONES

1. Existe un aumento de plazas de Pediatría Hospitalaria de un 10% entre los años 2010 y 2022.
2. La actividad en Pediatría de Atención Primaria ha disminuido en ese periodo un 4% pero si analizamos la evolución desde 2002 ha aumentado un 14%.
3. No existen datos posteriores a 2016 de la actividad hospitalaria, pero los datos previos (2002-2016) indican un aumento de la actividad de consultas externas y una disminución de los ingresos pediátricos.
4. El objetivo del Marco Estratégico de Atención Primaria 2019, de mantener las plazas hospitalarias estables no se ha cumplido con los datos analizados.

BIBLIOGRAFÍA

1. Portal estadístico del Ministerio de Sanidad. Sistema de Información de Atención Primaria (SIAP). [Consultado el 14 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://pestadistico.inteligenciadegestion.sanidad.gob.es/publicoSNS/C/sistema-de-infor>

- macion-de-atencion-primaria-siap/profesionales/equipos-de-atencion-primaria-eap
2. Portal estadístico del Ministerio de Sanidad. Sistema de Información Hospitalaria (SIH). [Consultado el 14 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://pestadistico.inteligenciadegestion.sanidad.gob.es/publicoSNS/C/siae/siae/hospitales/personal-y-formacion/areas-profesionales-y-especialidades>
 3. Barber Pérez P, González López-Valcárcel B., Actualización: Informe de necesidad de médicos especialistas en España 2023-2035. EcoSalud. Universidad de Las Palmas de Gran Canaria. Abril 2024. [Consultado el 16 de junio de 2024]. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/profesionalesSanitarias/profesionales/necesidadEspecialistas/docs/Oferta_y_necesidad_de_medicos_especialistas_en_Espana_2023-2035.pdf
 4. Memorias de Osakidetza 2002-2016. [Consultado el 18 de septiembre de 2024]. Disponible en: https://osakidetza.sharepoint.com/sites/Osakidetza_Comunicacion/sitepages/publicaciones/corporativas/memorias.aspx
 5. Instrucción 1/2013. Ingresos de niños-niñas y adolescentes hasta los 16 años para su atención en unidades de hospitalización pediátrica. [Consultado el 14 de mayo de 2024]. Disponible en: https://www.google.com/url?sa=t&source=web&rct=j&opi=89978449&url=https://www.osakidetza.euskadi.eus/contenidos/informacion/osk_trbg_normativa/es_def/adjuntos/d2013/1_2013_es.pdf&ved=2ahUKEwi0kY_xXuGAXWdUKQEHZKEDpQQFnoECB4QAQ&usg=AOvVaw3WArvazxRyRh3OEYoblSwB
 6. Documento base. Estrategia para la Atención Primaria en Euskadi. Departamento de Salud, Gobierno Vasco. Gasteiz, Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco, 2018. 46 p.
 7. Estrategia para la Atención Primaria en Euskadi. Eusko Jaurlaritza-Gobierno Vasco 2019. Gasteiz. Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco. Disponible en: <http://www.bibliotekak.euskadi.eus/WebOpac>
 8. Gorrotxategi Gorrotxategi P, García Pérez R, Letona Luque M, Cámara Otegi A, Ruiz del Castaño Unceita-Barrenechea M, Calzada Barrera J, Korta Murua J. Más sombras que luces, en las propuestas del Departamento y Osakidetza para la Pediatría de Atención Primaria. Bol S Vasco-Nav Pediatr. 2018; 50: 26-31.
 9. Resolución de 26 de abril de 2019, de la Secretaría General de Sanidad y Consumo, por la que publica el Marco estratégico para la atención primaria y comunitaria. https://www.boe.es/diario_boe/txt.php?id=BOE-A-2019-6761

Bronquiolitis aguda grave en Navarra, ¿cambio de paradigma tras nirsevimab?

Bronkiolitis akutu larria Nafarroan, nirsevimab-en ondoren egoera aldatu da?

U. Izpura Bueno, I. Gordo Baztan,
A.L. Martínez De Morentin Navarcorena,
L. Díaz Munilla

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona

LABURPENA

Sarrera: *Neguan zehar eta bi urtetik beherako haurren artean, pediatriako zainketa intentsiboetako unitateen (P-ZIU) ospitaleratze arrazoirik nagusiena bronkiolitis akutua izaten jarraitzen du. Nirsevimab, VRS-ren aurkako antigorputz monoklonala, 2023ko irailean erabiltzen hasi zen bronkiolitisaren prebentziorako aukera gisa.*

Metodologia: 2019-2023 urte bitarteko atzera begirako azterketa deskriptiboa, 3 hilabetetik beherako pazienteak hautatuz. Zehazki P-ZIUan ospitaleratutakoak eta VRS-arentzako PCR positiboa dutenak. Aldagai demografikoak, klinikoak eta terapeutikoak aztertzen dira.

Emaitzak: 89 paziente sartu dira. Aztertutako aldian, bi ospitaleratze-murrizketa aldi nabarmen izan dira: 2020-2021ean SARS-CoV-2 pandemia zela eta, eta 2023-2024an, Nirsevimaben ondorioz. 2023-2024-ko denboraldian 7 haur ospitaleratu ziren, horietatik 6-k ez zuten Nirsevimabekin immunizaziorik. Immunoprofilaxia zeukan kasu bat identifikatu zen, Rinobirusarekin koinfektzioa izan zuena.

Ondorioak: Nirsevimaben sarreraren ostean, 3 hilabetetik beherako P-ZIUan ospitaleratzeen murrizketa ikusi da, VRS positiboa duten bronkiolitis kasuetan batez ere. Beraz, hurrengo denboraldietan estrategia honekin jarraitzearen alde egiten du.

RESUMEN

Introducción: La bronquiolitis aguda constituye la primera causa de hospitalización en las Unidades de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP), en menores de 2 años, durante los meses de invierno. En septiembre de 2023 se introdujo Nirsevimab, anticuerpo monoclonal frente a VRS, como alternativa para la prevención de bronquiolitis.

Metodología: Estudio descriptivo retrospectivo entre los años 2019-2023, seleccionando pacientes menores de 3 meses, que ingresan en UCIP, con resultado positivo para PCR de VRS. Se analizan variables demográficas, clínicas y terapéuticas.

Resultados: Se incluyen 89 pacientes. Durante el periodo analizado destacan dos periodos de disminución de ingresos: en 2020-

2021 tras la pandemia por SARS-CoV-2 y en 2023-2024, tras la introducción de Nirsevimab. Siete pacientes ingresaron en la temporada 2023-2024, 6 sin inmunización con nirsevimab. Se identificó un caso con administración previa de inmunoprofilaxis, presentando coinfección con rinovirus.

Conclusiones: Tras la introducción de nirsevimab, se observa una disminución de ingresos en UCIP por bronquiolitis VRS positiva en menores de 3 meses. Apoyando continuar con esta estrategia en las siguientes temporadas.

Palabras clave: Bronquiolitis; Nirsevimab; Virus respiratorio sincitial.

INTRODUCCIÓN

La bronquiolitis es la infección respiratoria aguda de vías inferiores más frecuente en niños menores de dos años. Supone el 18% de todas las hospitalizaciones en población pediátrica y habitualmente es de etiología viral. El virus detectado hasta en el 70-80% de los casos es el virus respiratorio sincitial (VRS), confiriendo cuadros de mayor gravedad. Otros desencadenantes son rinovirus, bocavirus, adenovirus, metapneumovirus, parainfluenza o influenza⁽¹⁾.

El VRS pertenece a la familia *Paramyxoviridae* y su circulación es típicamente estacional, de noviembre a febrero, si bien durante la época pandémica parece que se perdió esta estacionalidad. Las infecciones por VRS afectan al 75% de los menores de un año, el 2-3% de ellos requiere hospitalización y hasta el 2-6% de los ingresados precisan ingreso en UCIP⁽¹⁾.

Hasta el 2022, la única herramienta comercializada como profilaxis frente a la infección por VRS era el anticuerpo monoclonal Palivizumab, que se administraba con periodicidad mensual en pacientes de riesgo; con antecedente de prematuridad, lactantes con enfermedades crónicas especialmente aquellos con cardiopatías con repercusión hemodinámica y enfermedad respiratoria crónica⁽²⁾.

Nirsevimab es un nuevo anticuerpo monoclonal de IgG1 humano recombinante que se une a las subunidades F1 y F2 de la proteína de fusión del VRS, bloqueando así la entrada

de la partícula viral en la célula huésped. En ensayos realizados con anterioridad en pacientes con antecedente de prematuridad de < 35 semanas y en pacientes prematuros a término (NCT02878330 y NCT03979313 respectivamente) se ha observado una eficacia del 70-80% para prevenir las infecciones por VRS durante los 150 días posteriores a la administración de una única dosis de nirsevimab, equivalente a una temporada de VRS⁽³⁾.

El 31 de octubre de 2022 se autorizó su comercialización en la Unión Europea y el 12 de julio de 2023 se aprobó su uso en menores de 6 meses, al inicio o durante la temporada de VRS. En España se inició la administración entre el 20 de septiembre y 30 de octubre de 2023, concretamente en Navarra se administró a los recién nacidos a partir del 1 de octubre de 2023 hasta el 31 de diciembre y a la población infantil de alto riesgo como sustitución de Palivizumab. No se realizó recaptura de lactantes menores de 6 meses al inicio de la temporada, como si ocurrió en el resto de comunidades autónomas de España⁽⁴⁾.

MATERIAL Y MÉTODOS

El objetivo de este trabajo es determinar la influencia de la introducción de nirsevimab en Navarra observando la incidencia de pacientes ingresados en UCIP por bronquioltis y sus características. Para ello se realiza un estudio descriptivo retrospectivo de los años 2019-2023 incluyendo pacientes ingresados en UCIP, menores de 3 meses con diagnóstico de bronquioltis y con infección confirmada mediante PCR positiva para VRS. Se analizan variables demográficas, clínicas y terapéuticas. Para realizar el análisis de incidencia anual por temporadas, se establecen los periodos de julio a junio del año siguiente, con el objetivo de no perder casos de infección por VRS, especialmente en los años en los que se detectó una pérdida de estacionalidad.

RESULTADOS

Del total de 143 pacientes ingresados durante los años 2019-2023 en UCIP con diag-

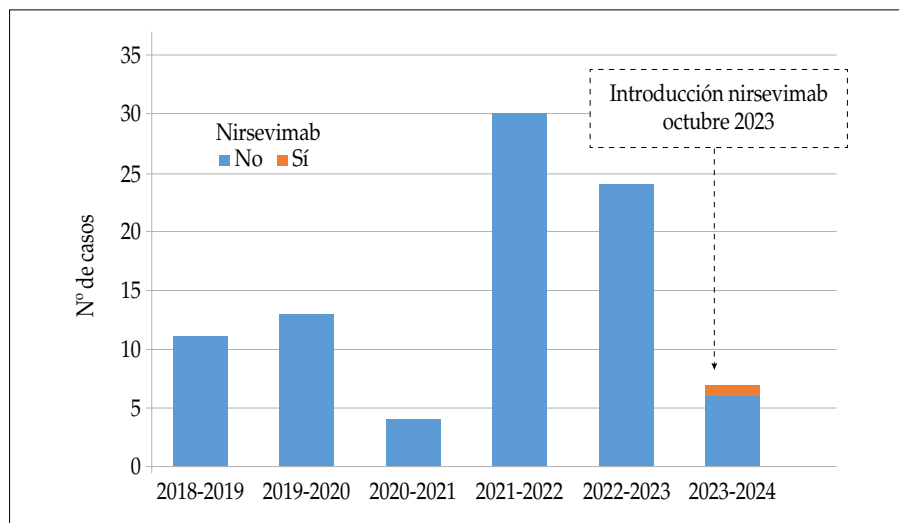


Figura 1. Ingresados en UCIP < 3 meses por bronquioltis aguda grave por VRS.

nóstico de bronquioltis, se seleccionaron 89 pacientes que cumplían con los criterios de inclusión. La muestra presentaba una edad media de 22 días de vida, siendo el 58,4% varones y el 41,6% mujeres. Destaca la convivencia con un hermano menor de 15 años hasta en el 79,8% de los pacientes.

Al analizar los factores de riesgo de bronquioltis grave que requiere ingreso en UCIP, el más frecuente fue el de asociar un progenitor asmático en el 13,5% y un progenitor fumador en el 14,6%. En menor frecuencia se observó el antecedente de prematuridad (en el 9%) y en 4,5% otro factor de riesgo para bronquioltis grave como antecedente de cardiopatía.

En cuanto a características clínicas, se observó la media de la escala de gravedad *Bronchiolitis Score of Sant Joan de Déu* (BROSJOD) de 7,8 (rango 3-12), es decir, moderada, la de PRISM al ingreso de 3 (rango 0-6) y el índice Sa/Fi al ingreso de 346 (rango 93-476). Hasta un cuarto de los pacientes (25,8%) asociaba coinfección con otro virus.

Durante el ingreso en UCIP, el soporte respiratorio máximo precisado por la mayoría de los pacientes (86,5%) fue la ventilación no invasiva (VNI) y el 11,2% precisó oxigenoterapia de alto flujo (OAF). Un 2,2% de la muestra presentó cuadros de mayor gravedad con necesidad de ventilación mecánica invasiva (VMI). En el 39,3% se administró antibioterapia ante sospecha de sobreinfección bacteriana y la estancia

media en UCIP fue de 5,5 días (rango 1-19), siendo la estancia hospitalaria total media de 9 días (rango 3-41).

Al analizar la incidencia anual por temporadas (Fig. 1) se observa una disminución de ingresos en UCIP en dos periodos. El primero de ellos en 2020-2021 en contexto de la pandemia mundial por SARS-CoV-2 en el que se observa también una pérdida de estacionalidad con infecciones por VRS fuera de los meses habituales; y el segundo periodo recién acabada la temporada 2023-2024, tras la introducción de nirsevimab en octubre de 2023. En este último periodo ingresaron un total de 7 pacientes menores de 3 meses con bronquioltis VRS positiva y en 6 de ellos no se había administrado inmunoprofilaxis con Nirsevimab. El caso que previamente había recibido la inmunización presentaba además coinfección por Rhinovirus, precisando VNI durante 4 días y con una duración de ingreso en UCIP de 7 días (10 días de ingreso hospitalario total).

DISCUSIÓN

La introducción de la profilaxis con nirsevimab en recién nacidos, realizada en Navarra en este último año, ha supuesto una marcada disminución de ingresos en UCIP por bronquioltis en menores de 3 meses, con resultado

positivo para VRS. A pesar de la reciente introducción de esta medida, los resultados parecen indicar una alta efectividad en la prevención de cuadros graves.

En cuanto a las limitaciones del estudio realizado, cabe destacar la inclusión únicamente de pacientes ingresados en UCIP, sin analizar pacientes ingresados en planta de hospitalización ni en observación, y tampoco la atención requerida en Urgencias ni en Atención Primaria. Es por ello, que no podemos analizar la disminución de carga de enfermedad ni la repercusión social ni económica en el sistema sanitario observada tras la implantación de esta medida. Pero sí se puede observar el impacto en la disminución de casos graves, que han requerido ingreso en UCIP. Además, no es posible realizar comparaciones entre los cuadros de pacientes inmunizados y los no inmunizados ya que únicamente ingresó un caso sin administración previa de profilaxis.

España ha sido uno de los primeros países en recomendar el uso de nirsevimab para disminuir la morbilidad asociada a VRS. La implementación de esta nueva medida preventiva y el inicio de la administración de nirsevimab se ha implantado con diferentes criterios en las diferentes comunidades autónomas, bien en cuanto al inicio del periodo de inmunización como la realización o no de recaptura de pacientes menores de 6 meses al inicio de la época epidémica, siendo Navarra la única comunidad autónoma que no ha realizado esta recaptura. La cobertura observada

a nivel nacional ha sido elevada con un 84,6% de inmunizaciones administradas en pacientes con antecedente de prematuridad, un 94,3% en lactantes que padecen otra patología, un 91,9% en recién nacidos sanos en la temporada mencionada con anterioridad (concordante con la cobertura observada en Navarra de 92%) y un 87% en los recién nacidos con fecha de nacimiento previa al inicio de dicha época (influido como ya hemos mencionado con anterioridad por las comunidades autónomas que no realizaron recaptura como Navarra)^(4,5).

En cuanto a la efectividad observada a nivel nacional, se ha objetivado una reducción de un 71% en las hospitalizaciones por VRS en menores de un año y una efectividad del 80%⁽⁴⁾. Estos datos concuerdan con la reducción de ingresos de pacientes < 3 meses con cuadro de bronquiolitis por VRS del 74,1% en UCIP observada en nuestro estudio. En base a estos datos, ya se han emitido nuevas recomendaciones para la administración de nirsevimab en la próxima temporada 2024-2025. En Navarra se continuará con la estrategia de inmunización en los recién nacidos en el ámbito hospitalario, que se iniciará en nacidos a partir del 1 de septiembre de 2024 y se prolongará hasta el 31 de enero de 2025, pudiendo variar en función de la situación epidemiológica. Además, se administrará nirsevimab a pacientes menores de 24 meses con factores de riesgo desde septiembre de 2025 hasta el 31 de marzo de 2025⁽⁶⁾.

Por tanto, aunque se precisa de más estudios para confirmar la efectividad de nirse-

vimab, en nuestra experiencia su uso ha disminuido el número de casos graves de bronquiolitis en menores de 3 meses en Navarra.

BIBLIOGRAFÍA

1. Protocolos de Neumología | Asociación Española de Pediatría [Internet].
2. Francisco L, Cruz-Cañete M, Pérez C, Couceiro JA, Otheo E, Launes C, et al. Nirsevimab para la prevención de la enfermedad por virus respiratorio sincitial en niños. Posicionamiento de la Sociedad Española de Infectología Pediátrica. *An Pediatr*. 2023; 99(4): 257-63.
3. Dagan R, Hammit LL, Nuñez BS, Cots MB, Bosheva M, Madhi SA, et al. Infants receiving a single dose of nirsevimab to prevent RSV do not have evidence of enhanced disease in their second RSV season. *J Pediatric Infect Dis Soc*. 2024; 13(2): 144.
4. Consejo Interterritorial. Sistema Nacional de Salud. Recomendaciones de utilización de nirsevimab para la temporada 2024-2025 en España. Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/vacunaciones/comoTrabajamos/docs/Nirsevimab.pdf>
5. Ezpeleta G, Navascués A, Viguria N, Herranz-Aguirre M, Juan Belloc SE, Gimeno Ballester J, et al. Effectiveness of nirsevimab immunoprophylaxis administered at birth to prevent infant hospitalisation for respiratory syncytial virus infection: A population-based cohort study. *Vaccines*. 2024; 12(4): 383.
6. Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra. Calendario de vacunaciones e inmunizaciones a lo largo de toda la vida, Navarra 2024. 2024.

Impacto de la vacunación en recién nacidos prematuros ≤ 32 semanas de edad gestacional y/o con peso ≤ 1.500 g

Txertaketaren inpaktua jaioberri goiztiarren ≤ 32 asteko haurdunaldia eta/edo pisua ≤ 1500 g

P. Bello Aranda, B. Ramos Lacuey, P.M. Roncal Vázquez, R. Manso Ruiz de la Cuesta, G. Sierra Colomina, A. Oliver Olid

Hospital Universitario de Navarra. Hospital Virgen del Camino. Pamplona

LABURPENA

Sarrera: Paziente goiztiarrak bereziki bulnearableak dira infekzioak izateko; beraz, garrantzitsua da lehen txertaketa ez atzeratzea, eta txertoak adin kronologikoaren arabera ematea. Hala ere, paziente horien kontrako erreakzio gehiago objektibatu dira.

Helburuak: Jaioberri goiztiarren txertaketaren ondorengo kontrako erreakzio larriak eta horiei lotutako arrisku-faktoreak ebaluatzea, eta immunizazioan Bexsero® eta Rotarix® txertatzeak duen eragina aztertzea.

Metodoak: 41 hilabeteko atzera begirako behaketa-azterketa, LPZ ≤ 32 aste eta ≤ 1500 g-ko historia klinikoen analisiarekin. Neonatologiako egonaldian 2 hilabeteko txertoak eman zitzaizkien.

Emaitzak: Pazienteen % 50ek kontrako erreakzioak izan zituzten, eta % 14,5ek larriak. Arrisku-faktore esanguratsuen artean, hauek zeuden: haurdunaldia txikiagoa izatea, jaiotzean pisua izatea eta bronkio-biriketako displasia izatea. Ez zen erreakzio larrien gorakada esanguratsurik aurkitu Bexsero® eta Rotarix® ekin.

Ondorioak: Haurdunaldian adin gutxien eta jaiotzean pisu gutxiago duten LPZek erreakzio larriak izateko joera handiagoa dutenez, txertoa jarri ondoren paziente horiek monitorizatzea gomendatzen da.

RESUMEN

Introducción: Los pacientes prematuros son especialmente vulnerables para padecer infecciones, por lo que es importante no demorar la primovacunación, administrando las vacunas conforme a su edad cronológica. Sin embargo, se han objetivado mayor número de reacciones adversas en estos pacientes.

Objetivos: Evaluar las reacciones adversas graves tras la vacunación en recién nacidos prematuros (RNPT) y los factores de riesgo asociados, además de analizar el impacto de la inclusión de Bexsero® y Rotarix® en la inmunización.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo de 41 meses, con análisis de historias clínicas de RNPT ≤ 32 semanas y ≤ 1.500 g, a quienes se administraron vacunas corres-

pondientes a los 2 meses de edad durante su estancia en neonatología.

Resultados: Se identificaron reacciones adversas en el 50% de los pacientes, siendo graves en el 14,5%. Los factores de riesgo significativos incluían menor edad gestacional, peso al nacer y padecer displasia broncopulmonar. No se encontró un aumento significativo de reacciones graves con Bexsero® y Rotarix®.

Conclusiones: Los RNPT con menor edad gestacional y peso al nacimiento son más propensos a reacciones graves, por lo que se recomienda monitorización tras la vacunación en estos pacientes.

Palabras clave: Recién nacidos prematuros (RNPT); Vacunación; Reacciones adversas vacunales (RAM); Apneas; Bradicardias; Prematuridad; Rotavirus; Meningococo B.

INTRODUCCIÓN

Se considera recién nacido prematuro (RNPT) a aquel que nace con menos de 37 semanas de gestación, y en España suponen entre un 7-10% de los recién nacidos^(1,2). En los últimos años ha aumentado la incidencia hasta el 36%, debido entre otros al estrés, la edad materna avanzada, la comorbilidad materna y el aumento de embarazos múltiples que conllevan las técnicas de reproducción asistida⁽²⁾.

En los RNPT menores de 32 semanas y menores de 1.500 g es donde se observa una mayor morbilidad, especialmente en los menores de 28 semanas y menores de 1.000 g⁽¹⁻³⁾.

Estos pacientes son especialmente vulnerables a las infecciones debido, tanto a la inmadurez de las barreras mucocutáneas y del sistema inmunológico, como a la menor transferencia de anticuerpos maternos (IgG) a través de la placenta que comienza a partir de la semana 17, igualándose a los de la madre entre las semanas 32-36^(2,3). Por otra parte, también está influenciada por la menor tasa de lactancia materna, por los tratamientos (antibioterapia, corticoides) y las morbilidades secundarias a la prematuridad (displasia broncopulmonar, desnutrición, etc.)^(2,3). Durante los dos primeros años de vida el riesgo de infecciones

por bacterias capsuladas, como neumococo y *Haemophilus influenzae* tipo b, es mayor en los prematuros que en los nacidos a término⁽³⁾.

Lo comentado en el párrafo anterior hace que la vacunación en estos pacientes sea fundamental, debiendo realizarse de acuerdo a su edad cronológica (independientemente de su edad gestacional y su peso al nacimiento) evitando demoras, salvo si la situación clínica no lo permite⁽¹⁻⁴⁾.

Los RNPT menores de 28 semanas y menores de 1.500 g^(3,5) presentan mayor riesgo de presentar apneas y bradicardias autolimitadas durante las 48-72 horas tras la inmunización^(3,4).

Desde abril del 2019 se recomienda que los RNPT, siempre que su condición clínica lo permita, reciban la vacunación frente al RV (Rotavirus; *Rotarix*®) sin retrasos, incluso durante la hospitalización si así fuese necesario dado que existe bajo riesgo de diseminación e infección nosocomial cuando la vacunación se realiza en las unidades neonatales⁽⁶⁾.

Las actualizaciones del calendario vacunal en los últimos años incluyen que desde 2021 la primovacuna frente a meningococo B (*Bexsero*®) se realiza a los 2 meses (junto con el resto de las vacunas) en vez de a los 3 meses de forma aislada^(1,7). Previamente, se describió un incremento de estos eventos adversos, recomendando separar *Bexsero*® (nivel de evidencia IV) al menos 15 días del resto de las vacunas en los recién nacidos más inmaduros⁽⁸⁾.

Se decidió realizar un estudio observacional tras constatar diversas reacciones adversas con la vacunación (RAM) en esta población. El objetivo principal del estudio fue analizar la presencia de reacciones adversas graves, así como los factores de riesgo de padecerlas. Por otra parte se estudió si la inclusión de *Bexsero*® y *Rotarix*® en esta población suponía un incremento de las reacciones adversas.

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio observacional retrospectivo para evaluar las RAM producidas tras la administración de las vacunas correspondientes a los 2 meses edad según el calendario vacunal vigente. La muestra se obtuvo por muestreo consecu-

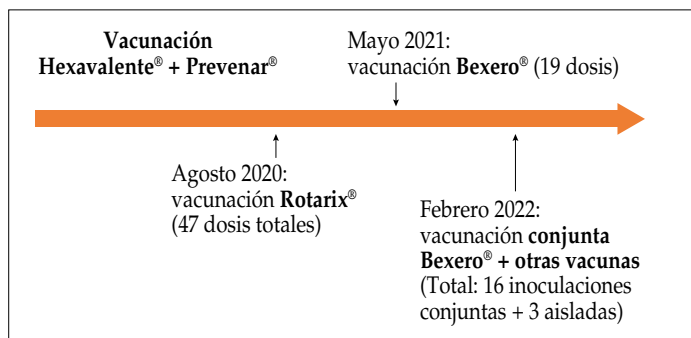


Figura 1. Actualización del calendario vacunal en la Unidad de Neonatología y dosis de vacunas administradas.

tivo de todos los RNPT ≤ 32 semanas y ≤ 1.500 g que recibieron la primovacuna de los 2 meses ingresados en la Unidad de Neonatología durante 41 meses (enero 2020-mayo 2023).

Se recogieron datos retrospectivos mediante la revisión de las historias clínicas, y se analizaron con el paquete estadístico SPSS versión 25.0. Se recogieron las siguientes variables por cada paciente: sexo, edad gestacional, peso al nacimiento, tipo de parto, causa de la prematuridad, administración prenatal de corticoides y sulfato de magnesio y comorbilidades (displasia broncopulmonar, sepsis, retinopatía, enterocolitis, ductus persistentes, etc.). También se recogieron los datos referentes al soporte respiratorio recibido durante el ingreso en neonatología: cafeína, necesidad de ventilación, tipo y duración de la terapia y necesidades de FiO_2 . Se recogieron las siguientes variables relacionadas con la vacunación: días de vida y edad gestacional corregida a la que se administraron las vacunas, vacunas administradas, horas postvacunación en la que aparecieron las reacciones adversas y tiempo de recuperación, necesidad de paracetamol y/o antibioterapia, procesos intercurrentes y valor de la proteína C reactiva (PCR) en caso de realización. En todos los pacientes se analizó la presencia o no de algún tipo de repercusión a nivel clínico, diferenciándolos en "RAM graves" en aquellos pacientes que presentaron inestabilidad respiratoria y/o hemodinámica, y precisaron reinicio o incremento de soporte respiratorio y "RAM leves" en aquellos que presentaron fiebre o febrícula, irritabilidad o patrón periódico sin repercusión; y "no RAM" en aquellos que no presentaron ninguna RAM.

Se calcularon frecuencias absolutas y relativas de las variables categóricas. La

normalidad de las variables cuantitativas fue establecida con la prueba de Kolmogorov-Smirnov y fueron descritas como media $\pm$ desviación estándar (DE). Por su parte, las variables cualitativas fueron descritas mediante la tabla de frecuencias absolutas y relativas (porcentajes) de sus categorías. En el análisis univariante se emplearon la prueba chi cuadrado y la prueba exacta de Fisher para comparar variables cualitativas. Los datos cuantitativos se analizaron mediante la comparación de medias con la prueba t de Student para muestras independientes o la U de Mann-Whitney. El nivel de significación se estableció, para todas las pruebas, en una $p < 0,05$.

RESULTADOS

En el periodo estudiado ingresaron en nuestra unidad 156 RNPT ≤ 32 semanas y/o ≤ 1.500 g. De los cuales 147 continuaban vivos a los dos meses de edad, permaneciendo ingresados en la unidad 55 (37%) donde fueron vacunados. Se administraron un total de 169 dosis vacunales con un total de 62 actos.

En la figura 1 se recoge la actualización del calendario vacunal en la unidad de neonatología y dosis de vacunas administradas. Durante los primeros meses del estudio se administraban a los 2 meses las vacunas Hexavalente® y la del Neumococo 13, *Prevenar*®. En agosto de 2020 se inició la vacunación con rotavirus con *Rotarix*®. En mayo de 2021, se comenzó la inoculación de Meningococo B (*Bexsero*®), inoculándose esta última de forma aislada hasta febrero de 2022 que se comenzó a administrar de forma conjunta con otras vacunas.

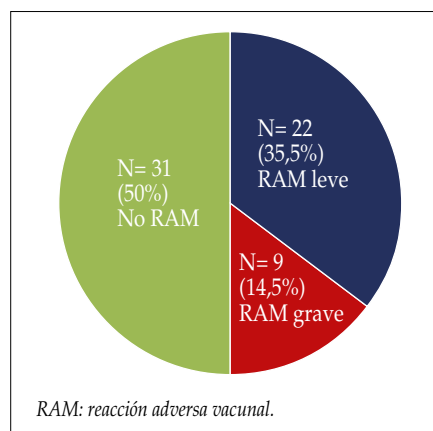


Figura 2. Actos vacunales (N= 62) y proporción de RAM objetivadas.

El 50% (n= 31 actos vacunales) no presentaron RAM, el 33,5% (n= 22) RAM leve y el 14,5% (n= 9) RAM grave (Fig. 2). Las RAM graves aparecieron tras la administración de *Infanrix*[®] y *Prevenar*[®] +/- *Bexxero*[®] +/- *Rotarix*[®] así como *Bexxero*[®] de forma exclusiva. Las RAM graves se registraron una media de 13 horas tras la vacunación (7-24 horas), precisando los pacientes un tiempo de recuperación a su situación basal de 35,2 horas (DE $\pm 29,7$). Las RAM graves consistieron en inestabilidad respiratoria precisando incremento del soporte respiratorio o reinicio del mismo: 1 intubación endotraqueal, 1 reinicio ventilación no invasiva, 5 reinicio o aumento de la oxigenoterapia de alto flujo y 2 oxigenoterapia convencional. En el paciente intubado se sospechó una infección respiratoria intercurrente por lo que se inició antibioterapia, que también se inició en otro paciente. Se estudió la PCR en 4 pacientes con una media 30 mg/L (DE $\pm 3,16$).

En la tabla 1 se recoge el análisis univariante de las variables cuantitativas de los pacientes que presentaron RAM grave y los que no los han presentado (se analizan como grupo único los pacientes sin RAM y con RAM leve). La edad media de vacunación de los RNPT que presentaron RAM grave fue de 74,6 días (DE $\pm 21,1$), mientras que en los que no presentaron RAM grave, fue a los 63,7 (DE $\pm 6,8$) (p 0,11). No se observaron diferencias significativas de la EG corregida en el momento de la vacunación. Se observaron diferencias estadísticamente significativas en la edad gestacional entre los que presentaron RAM

TABLA 1. ANÁLISIS UNIVARIANTE DE LAS VARIABLES CUANTITATIVAS DE LOS PACIENTES QUE PRECISARON RAM GRAVE Y LOS QUE NO LOS HAN PRESENTADO.

RAM	RAM grave	No RAM-leve	p
EG	182,1 DE $\pm 9,6$	196,5 DE $\pm 12,8$	0,002
Peso	676 DE $\pm 147,3$	1.004,5 DE $\pm 199,7$	< 0,001
FiO ₂ edad vacunación	27 DE $\pm 4,2$ (n= 2)	27,1 DE $\pm 11,7$ (n= 10)	0,273
Días vacunación	74,6 DE $\pm 21,1$	63,7 DE $\pm 6,8$	0,110
EG vacunación	256 DE $\pm 17,9$	260,75 DE $\pm 12,6$	0,271

RAM: reacción adversa vacunal; EG: edad gestacional; FiO₂: fracción inspirada de oxígeno; DE: desviaciones estándar.

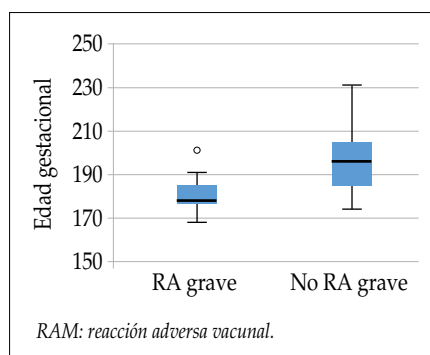


Figura 3. Comparativa de edad gestacional en días entre los pacientes que presentaron RA grave y los que no las presentaron, con diferencias estadísticamente significativas (p 0,002).

grave y el resto (182,1 DE $\pm 9,6$ vs 196,5 DE $\pm 12,8$ días; p 0,002) (Fig. 3) y también en el peso al nacimiento (676 DE $\pm 147,3$ vs 1004,5 DE $\pm 199,7$ g; p< 0,001) (Fig. 4). Así, todos los pacientes que presentaron reacciones adversas graves fueron < 29 semanas de edad gestacional con peso al nacimiento < 1.000 g, siendo el 66,7% ≤ 26 SEG y < 750 g.

En la tabla 2 se muestra el análisis comparativo de las variables cualitativas entre los pacientes que presentaron RAM grave y los que no presentaron RAM grave. Se observó que el 77,8% de los RNPT con RAM grave presentaban DBP moderada-grave frente al 20,8% de los pacientes con RAM leve o no RAM, siendo esta diferencia significativa (p 0,002) (Figs. 5 y 6). También se estudió la edad media de vacunación, la edad gestacional corregida, la posible influencia del soporte respiratorio, la FiO₂ y el tratamiento con cafeína, en el momen-

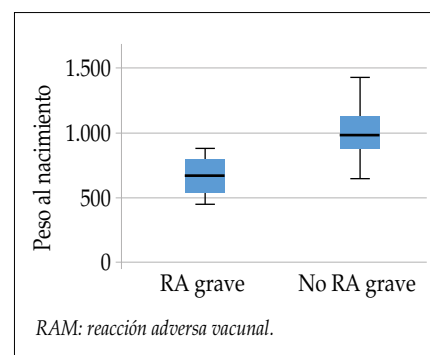


Figura 4. Comparativa de peso al nacimiento en gramos, entre los pacientes que presentaron RA grave y los que no las presentaron, con diferencias estadísticamente significativas (p< 0,001).

to de vacunación, sin objetivarse diferencias estadísticamente significativas.

Por otra parte, se analizó el impacto de la inclusión de *Bexxero*[®] y *Rotarix*[®] en la vacunación de los pacientes prematuros. Se observaron un 44,7% RAM cuando los actos vacunales incluían *Rotarix*[®] vs 66,7% cuando esta no estaba incluida (p 0,235). Se objetivaron 68,4% RAM cuando esta incluía *Bexxero*[®] vs 41,9% (p 0,097). Tampoco se encontraron diferencias entra la administración de *Bexxero*[®] solo o conjuntamente con otras vacunas, ni en cuanto al número de reacciones adversas ni la gravedad de las mismas. Además, se observó que desde que se inició la administración conjunta de *Bexxero*[®] con el resto de vacunas la administración de *Bexxero*[®] se realiza más precozmente, a los 64,1 días (DE $\pm 7,6$) frente a 80,7 días (DE $\pm 12,4$ días) cuando se realizaba de forma aislada (p 0,005).

TABLA 2. ANÁLISIS DE LAS VARIABLES CUALITATIVAS DE LOS PACIENTES QUE PRECISARON RAM GRAVE Y LOS QUE NO LOS HAN PRESENTADO.

RAM	RAM grave	No RAM-leve	p
EG menor igual 29 semanas	9/9 (100%)	45/53 (83,3%)	0,590
< 1.000 g	9/9 (100%)	28/53 (75,6%)	0,008
Varones	5/9 (55,6%)	25/53 (47,1%)	0,728
DBP	9/9 (100%)	44/53 (83%)	0,333
DBP moderada-grave vs DBP leve o no DBP	7/9 (77,8%)	11/53 (20,8%)	0,002
Soporte VNI-OAF durante vacunación	3/9 (33,3%)	15/53 (28,3%)	0,711
Necesidad FiO ₂ durante la vacunación	2/9 (22,2%)	8/53 (15,1%)	0,629
Cafeína durante la vacunación	4/9 (44,4%)	11/53 (20,7%)	0,201

RAM: reacción adversa vacunal; EG: edad gestacional; DBP: displasia broncopulmonar; VNI: ventilación no invasiva; OAF: oxigenoterapia de alto flujo; FiO₂: fracción inspirada de oxígeno.

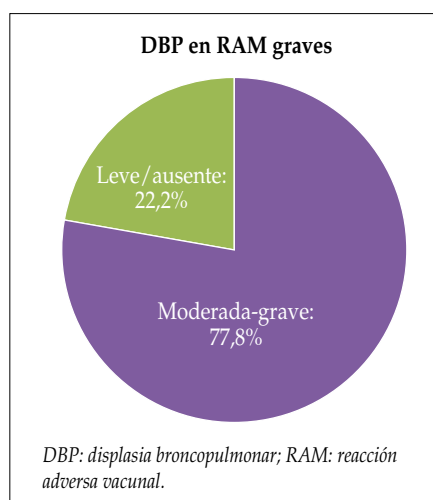


Figura 5. Porcentaje de pacientes con displasia broncopulmonar, y grado de la misma, agrupados en dos grupos: No DBP o DBP leve y DBP moderada o grave, en los pacientes que presentaron RAM graves.

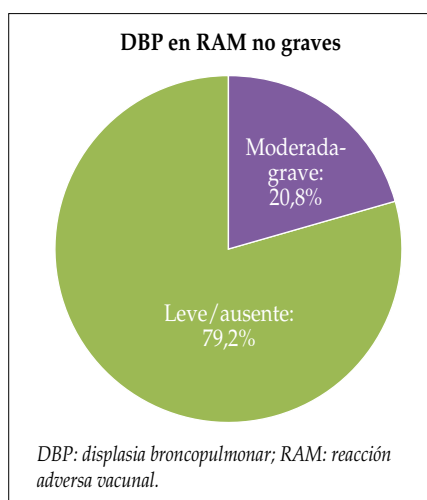


Figura 6. Porcentaje de pacientes con displasia broncopulmonar, y grado de la misma, agrupados en dos grupos: No DBP o DBP leve y DBP moderada o grave, en los pacientes que no presentaron RAM graves.

Finalmente, se utilizó más paracetamol en los pacientes que recibieron Bexero® (52,6%) frente a los que no lo recibieron (17,5%) (p 0,012).

DISCUSIÓN

Los prematuros son una población de riesgo que presenta mayor susceptibilidad para sufrir infecciones y a su vez más riesgo de RAM con la administración de las vacunas. Aunque estas RAM son transitorias, pueden llegar a ser graves, acarreando inestabilidad

respiratoria con necesidad de aumento de soporte respiratorio y otras implicaciones clínicas. No debemos olvidar el impacto emocional que estos eventos producen en las familias y en el personal sanitario. Aunque es prioritario no demorar la inmunización en esta población en ocasiones no poseen la estabilidad clínica suficiente para administrarlas a los dos meses de edad cronológica.

Los pacientes menores de 32 semanas incluyen los RNPT muy prematuros (de la 28-32 semanas) y los prematuros extremos (menores de 28 semanas), grupos con riesgos y pronósticos diferentes. Además de la edad

gestacional y el riesgo al nacimiento existen otros factores pronósticos que afectan a la evolución individual de cada paciente⁽²⁻⁴⁾. Por ello consideramos de interés conocer los factores de riesgo de RAM con la administración de las vacunas en esta población para en la medida de lo posible adecuar los protocolos en estos pacientes sin demorar la vacunación en los pacientes de menos riesgo y prestar especial atención y recursos a los más vulnerables.

En nuestro estudio los pacientes con menos edad gestacional, peso al nacimiento y con displasia broncopulmonar moderada o grave presentaron más riesgo de RAM grave con la administración de las vacunas. Con los datos obtenidos en el estudio desde septiembre de 2023 los prematuros menores de 29 semanas de edad gestacional y con peso < 1.000 g reciben la vacunación de los dos meses durante su estancia en neonatología con monitorización durante 48 horas. Posteriormente los pacientes que presentan RAM grave con la primovacunación son ingresados a los 4 meses para administrar las vacunas con monitorización durante 24 horas en planta de hospitalización de pediatría.

Por otra parte, en nuestra unidad, a nivel estadístico, no parece que la inclusión tanto de Bexero® como de Rotarix®, haya producido un incremento en el número de reacciones adversas. Sin embargo, según la bibliografía, Bexero® produce mayor número de RAM graves en prematuros, por ello, en aquellos que presenten una situación basal más delicada y continúan ingresados en la unidad neonatal se valora la administración de forma separada. La administración de paracetamol de forma más frecuente con la vacunación de Bexero® frente al resto de las vacunas se debe a una recomendación de administración del mismo de forma profiláctica previo a la inoculación de esta vacuna 11, que actualmente está en desuso.

Como limitaciones del estudio nos encontramos el pequeño tamaño muestral por lo que creemos de interés realizar estudios multicéntricos sobre la vacunación en esta población, así como evaluar la efectividad del protocolo de vacunación en nuestro medio.

BIBLIOGRAFÍA

1. Comité Asesor de Vacunas AEP. Manual de inmunizaciones: actualización de las vacunaciones de los prematuros. 13 julio 2023. Disponible en: <https://vacunasaep.org>.
2. Ministerio de Sanidad. Vacunación en prematuros. [Internet]. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/vacunaciones/enfermedades/docs/Vacunacion_Prematuros.pdf.
3. Comité Asesor de Vacunas e Inmunizaciones (CAV-AEP). Inmunizaciones en niños prematuros. Manual de inmunizaciones en línea de la AEP [Internet]. Madrid: AEP; ene 2024. Disponible en: <http://vacunasaep.org/documentos/manual/cap-10>.
4. Asociación Nacional de Vacunación. Decálogo para la vacunación de los prematuros. Disponible en: https://www.andavac.es/wp-content/uploads/infografias/Decalogo_prematuro.pdf.
5. Bohnhorst B, Weidlich C, Peter C, Böhne C, Kattner E, Pirr S. Cardiorespiratory events following the second routine immunization in preterm infants: risk assessment and monitoring recommendations. *Vaccines*. 2021; 9: 909. <https://doi.org/10.3390/vaccines9080909>
6. Álvarez Aldeán J, Ares Segura S, Díaz González C, Montesdeoca Melián A, García Sánchez R, Boix Alonso H, Moreno-Pérez D, en representación de la Sociedad Española de Neonatología (SENeo) y del Comité Asesor de Vacunas de la Asociación Española de Pediatría (CAV-AEP). Recomendaciones para la vacunación frente al ROTAVirus de los recién nacidos PREMaturos (ROTAPREM). *An Pediatr (Barc)*. 2019; 91(3): 205. e1-7. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2019.06.001>.
7. Comité Asesor de Vacunas AEP. Vacunación del rotavirus en prematuros en España. 21 septiembre 2022. Disponible en: <https://vacunasaep.org>.
8. Comité Asesor de Vacunas. Sociedad Española de Pediatría. Meningococo. Vacunas AEP. 2024. Disponible en: <https://vacunasaep.org/profesionales/pregunta-al-cav/meningococo>
9. Grupo de Seguimiento de la Sociedad Española de Neonatología. Protocolo de seguimiento para recién nacido menor de 1.500 g o menor de 32 semanas de gestación. Madrid: Sociedad Española de Neonatología; 2017.
10. Iofrío de Arcea A, Álvarez García FJ, en representación del Comité Asesor de Vacunas de la Asociación Española de Pediatría (CAV-AEP). Nirsevimab y otras estrategias para la prevención de la infección por VRS. *An Pediatr (Barc)*. 2023; 99: 221-310. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2023.09.008>.
11. Comité Asesor de Vacunas AEP. Vacunación frente a la gripe estacional en la infancia y adolescencia, temporada 2023-2024. 18 septiembre 2023. Disponible en: <https://vacunasaep.org>.
12. Dubus M, Ladhani S, Vasu V. Prophylactic Paracetamol After Meningococcal B Vaccination Reduces Postvaccination Fever and Septic Screens in Hospitalized Preterm Infants. *Pediatr Infect Dis J*. 2020; 39(1): 78-80. <https://doi.org/10.1097/INF.0000000000002507>.

Actualización de Cribado Neonatal de nuevas enfermedades en Euskadi

Gaixotasun berriak antzemateko jaioberrien baheketa eguneratzea Euskadin

Consejo Asesor de Cribado Neonatal de la CCAA del País Vasco.

I. Larizgoitia Jauregui, J.I. Álvarez Uriarte, A. Aguirre Unceta-Barrenechea, M. Estévez Domingo, I. Martínez Fernández de Pinedo, A. Pérez Fernández, I. Díez López, M. Fraca Padilla, E. Peiro Callizo, A. Pérez Alonso, J.A. Municio Martín, N. Ferrero Sáiz, M. Espada Sáez-Torre, M.^a J. Lázaro-Carrasco de la Fuente

Colaboradores expertos (acidemia metilmalónica):

- J. de las Heras Montero. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia
- M. Unceta Suárez. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia

ACIDEMIA PROPIÓNICA

La acidemia propiónica es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva debida a la deficiencia de la enzima propionil-CoA carboxilasa.

PREVALENCIA AL NACER estimada en la CAPV (para 21.000 nacidos/año).

La incidencia varía en diferentes regiones, de modo que la incidencia estimada en Estados Unidos es de 1:105.000-1:130.000⁽¹⁾, 1:166.000 en Italia⁽²⁾ y 1:250.000 en Alemania⁽³⁾.

Mortalidad y morbilidad

Aunque la acidemia propiónica confiere un alto riesgo de mortalidad, las tasas de mortalidad reportadas parecen estar disminuyendo: 41-90% en 1980-90, 17-72% en la década de 2000 y 7-12% en la década de 2010⁽⁴⁾. Los pacientes pueden presentar descompensaciones metabólicas potencialmente mortales, además de complicaciones a largo plazo como miocardiopatía, convulsiones, retraso psicomotor, pancreatitis, atrofia del nervio óptico, etc.

Patogenia

La enzima mitocondrial propionil-CoA carboxilasa cataliza la conversión de propionil-CoA en D-metilmalonil-CoA. La enzima está compuesta por las subunidades α y β , codificadas por sus respectivos genes, *PCCA* y *PCCB*. La actividad enzimática deficiente produce la acumulación de ácido propiónico y otros metabolitos.

¿Es tratable?

El tratamiento actual se basa en una dieta limitada en proteínas y en el tratamiento farmacológico con carnitina, así como el reconocimiento y tratamiento precoz de las descompensaciones metabólicas.

Beneficios del diagnóstico y tratamiento precoces

Se ha reportado una disminución de la mortalidad temprana, síntomas menos graves en el momento del diagnóstico, un desarrollo neurológico favorable a corto plazo, así como una menor incidencia de trastornos del movi-

miento y daño cerebral irreversible en los individuos identificados a través de cribado neonatal, aunque los recién nacidos con el fenotipo severo pueden debutar clínicamente antes de que los resultados del cribado neonatal estén disponibles^(5,12).

Diagnóstico

El diagnóstico de confirmación se realiza mediante la cuantificación de ácidos orgánicos en orina (ácidos 3-OH-propiónico, 3-OH-isovalérico, metilcitrónico, propionilglicina y tigililglicina) por GC/MS. Cuantificación de aminoácidos en plasma y orina mediante LC-MS/MS con aumento de glicina. Cuantificación de acilcarnitinas en plasma por MS/MS (C3, ratios C3/C2 y C3/C16).

La confirmación final se realiza con el análisis de las mutaciones del gen correspondiente (*PCCA*, *PCCB*). Estudio de la actividad enzimática de PCC en linfocitos o fibroblastos en casos donde únicamente aparece una única variante o variantes probablemente patogénicas o de significado incierto VUS.

Cribado y diagnóstico

El cribado de las acidemias propiónica y metilmalónica se realiza mediante espectrometría de masas en tándem (MS/MS) en el que se detectan concentraciones elevadas de propionilcarnitina (C3). El aumento de C3 no es específico de estas enfermedades, pudiendo estar elevado en situaciones de hiperbilirrubinemia o anemia hemolítica, siendo responsable de un número importante de falsos positivos, motivo de la utilización de otros marcadores como el aumento del cociente C3/C2 (propionilcarnitina/acetilcarnitina), C3/Met (propionilcarnitina/metionina) y de hidroxihexadecanoilcarnitina/heptadecanoilcarnitina (C16:1-OH\C17). Estos marcadores no son específicos de estas enfermedades, pudiéndose encontrar alterados en el déficit de holocarboxilasa sintetasa, déficit CblC y CblD o el déficit materno y deficiencia de vitamina B12.

La sensibilidad fue del 100% en todos los estudios. La especificidad se situó en todos los casos muy próxima al 100. El valor predictivo positivo se situó por encima del 20% a excepción de un estudio (Lund et al.).

ACIDEMIA METILMALÓNICA

Hay dos tipos de acidemias metilmalónicas: sin homocistinuria y con homocistinuria. La acidemia metilmalónica es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva debida a la deficiencia de la enzima metilmalonil-CoA mutasa (MUT) en el 60% de los casos.

PREVALENCIA AL NACER estimada en la CAPV (para 21.000 nacidos/año).

Aproximadamente 1 caso por cada 80.000 nacimientos⁽¹⁰⁾.

Mortalidad y morbilidad

Se ha reportado una supervivencia del 50% en el subtipo MUT 0 y del 60% en el subtipo MUT-⁽²⁾, aunque últimamente la supervivencia está mejorando. Los pacientes pueden presentar descompensaciones metabólicas potencialmente mortales, además de complicaciones a largo plazo como insuficiencia renal crónica, pancreatitis, atrofia del nervio óptico, etc. Las formas respondedoras a hidroxil-cobalamina tienen mejor pronóstico, aunque en el déficit de cobalamina C son frecuentes el retraso del desarrollo psicomotor y los problemas oculares.

Patogenia

La deficiencia de la enzima causa el acúmulo de metilmalonil-CoA que conduce a un aumento de la concentración del ácido metilmalónico. La inhibición secundaria de la actividad de la propionil-CoA carboxilasa produce niveles elevados de los metabolitos de la propionil-CoA.

La acidemia metilmalónica aislada puede estar causada tanto por un déficit total o parcial del enzima metilmalonil-CoA mutasa, como por deficiencias en las enzimas implicadas en la síntesis o transporte de su cofactor activo (adenosilcobalamina). En este último caso se pueden manifestar como acidemia metilmalónica combinada con homocistinuria. Las acidemias metilmalónicas combinadas con homocistinuria se caracterizan por la elevación plasmática de homocisteína y la disminución de los niveles de las coenzimas adenosilcobalamina y metilcobalamina.

¿Es tratable?

El tratamiento actual se basa en una dieta limitada en proteínas y en el tratamiento farmacológico con carnitina, así como el reconocimiento y tratamiento precoz de las descompensaciones metabólicas. Las formas con homocistinuria suelen responder a tratamiento con hidroxil-cobalamina vía parenteral.

Beneficios del diagnóstico y tratamiento precoces

Se ha reportado una disminución de la mortalidad temprana, síntomas menos graves en el momento del diagnóstico, un desarrollo neurológico favorable a corto plazo, así como una menor incidencia de trastornos del movimiento y daño cerebral irreversible en los individuos identificados a través de cribado neonatal, aunque los recién nacidos con el fenotipo severo MUT0 pueden debutar clínicamente antes de que los resultados del cribado neonatal estén disponibles^(5,12). Los resultados son mejores en las formas respondedoras a hidroxil-cobalamina, como el déficit de cobalamina C⁽¹³⁾.

Diagnóstico

El diagnóstico de confirmación se realiza mediante la cuantificación de ácidos orgánicos en suero (metilmalónico) y orina (ácidos metilmalónico, metilcítrico, 3-OH-propiónico y tigililglicina) por GC/MS. Cuantificación de aminoácidos en plasma mediante LC-MS/MS con aumento de glicina acompañada en las formas combinadas de aumento de homocistina y disminución de metionina. Medición de homocisteína total en plasma por método inmunoensayo (quimioluminiscencia). Cuantificación de acilcarnitinas en plasma por MS/MS (C3, ratios C3/C2 y C3/C16 y C4DC). La confirmación final se realiza con el análisis de las mutaciones del gen *MUT* *cblA*, *cblB*, *cblC*, *cblD*. Los estudios de actividad enzimática MUT, incorporación de ¹⁴C-propionato y su respuesta a OH-cobalamina y análisis de complementación genética en fibroblastos de piel quedan relegados para los casos donde únicamente aparece una única variante o variantes probablemente patogénicas o de significado incierto.

Cribado y diagnóstico

El cribado de las acidemias propiónica y metilmalónica se realiza mediante espectrometría de masas en tándem (MS/MS) en el que se detectan concentraciones elevadas de propionilcarnitina (C3). El aumento de C3 no es específico de estas enfermedades, pudiendo estar elevado en situaciones de hiperbilirrubinemia o anemia hemolítica, siendo responsable de un número importante de falsos positivos, motivo de la utilización de otros marcadores como el aumento del cociente C3/C2 (propionilcarnitina/acetilcarnitina), C3/Met (propionilcarnitina/metionina) y de hidroxihexadecanoilcarnitina/hetadecanoilcarnitina (C16:1-OH\C17). Estos marcadores no son específicos de estas enfermedades, pudiéndose encontrar alterados en el déficit de holocarboxilasa sintetasa, déficit *CblC* y *CblD* o el déficit materno y deficiencia de vitamina B12.

La sensibilidad de los programas de cribado para la MMA aislada obtuvo valores del 100% en todos los estudios salvo en el estudio de Lund et al., donde se detectaron 3 falsos negativos y la sensibilidad se situó en el 50%. La especificidad fue siempre muy próxima al 100%. El valor predictivo positivo se situó por encima del 20% a excepción del anterior estudio.

ESTRATEGIA Y PUNTO DE CORTE

Se realizará el cribado neonatal a todos los recién nacidos utilizando como marcadores la propionilcarnitina (C3) y de forma asociada y con el objetivo de maximizar resultados y aumentar la especificidad se determinarán también otros marcadores en forma de cocientes (C3/C2, C3/Met) y C16:1-OH\C17. En aquellos casos con un valor superior al punto de corte establecido P99.75-P99.90, se realizará una segunda extracción (retesting). En caso de que el perfil de aminoácidos-acilcarnitinas de la muestra sugiera una alta probabilidad de la enfermedad, se realizará una derivación urgente a la Unidad Clínica.

Cada laboratorio deberá fijar su punto de corte en función de un estudio piloto lo sufi-

cientemente amplio de su población y en función del grado de sensibilidad y especificidad requeridos. Asimismo, se deberá considerar el grado de retesting.

RELACIÓN COSTE/BENEFICIO

Según los resultados de esta evaluación económica, el cribado neonatal de las acidemias propiónica y metilmalónica es más costoso pero más efectivo que la detección clínica. El incremento en los costes medios por neonato al implantar el cribado es de 3,43 €, y el incremento en AVAC es de 0,00016, lo que resultaría en un coste incremental por AVAC ganado de 21.405,13 €/AVAC. El análisis de sensibilidad mostró que los resultados son robustos, estimándose una probabilidad del 80,5% de que el cribado neonatal de estas dos enfermedades sea coste-efectivo para una disponibilidad a pagar de referencia de 30.000 €/AVAC.

CONCLUSIONES

La implantación del cribado neonatal de las acidemias propiónica y metilmalónica es coste-efectiva para una disponibilidad a pagar de 30.000 €/AVAC, siendo la probabilidad de no errar en la decisión de financiarlo en torno al 80,5%

BIBLIOGRAFÍA

- Chace DH, DiPerna JC, Kalas TA, Johnson RW, Naylor EW. Rapid diagnosis of methylmalonic and propionic acidemias: quantitative tandem mass spectrometric analysis of propionylcarnitine in filter-paper blood specimens obtained from newborns. Clin Chem. 2001; 47: 2040-4.
- Dionisi-Vici C, Rizzo C, Burlina AB, Caruso U, Sabetta G, Uziel G, Abeni D. Inborn errors of metabolism in the Italian pediatric population: a national retrospective survey. J Pediatr. 2002; 140: 321-7.
- Schulze A, Lindner M, Kohlmüller D, Olgemöller K, Mayatepek E, Hoffmann GF. Expanded newborn screening for inborn errors of metabolism by electrospray ionization-tandem mass spectrometry: results, outcome, and implications. Pediatrics. 2003; 111: 1399-406.
- Shchelochkov OA, Carrillo N, Venditti C. Propionic acidemia. 2012 May 17 [Updated 2016 Oct 6]. En: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024.
- Dionisi-Vici C, Deodato F, Röscher W, Rhead W, Wilcken B. 'Classical' organic acidurias, propionic aciduria, methylmalonic aciduria and isovaleric aciduria: long-term outcome and effects of expanded newborn screening using tandem mass spectrometry. J Inher Metab Dis. 2006; 29: 383-9.
- Estudio coste efectividad. Gobierno de Canarias. PDF Informe final 2014 Coste-efectividad del cribado neonatal de las acidemias. Disponible en: https://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/content/7ef0e6b1-262b-11ee-b43e-4dad3b49bbd/SESCS_2021_Tirosinemia.pdf
- En web a 21-03-24. Coste-efectividad del cribado neonatal de las acidemias propiónica y metilmalónica (gobiernodecanarias.org). Disponible en: <https://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/contenidoGenerico.jsp?idDocumento=06eb7715-a91c-11e3-87a8-b75a262fb22d&idCarpeta=6f285035-7af0-11e4-a62a-758e414b4260>
- Castilla I. Coste-efectividad del cribado neonatal de las acidemias propiónica y metilmalónica. Madrid: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Santa Cruz de Tenerife: Servicio Canario de la Salud, - 94 p.; 24 cm. - (Colección: Informes, estudios e investigación. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad) (Serie: Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias).
- Seoane Mato D, Cantero Muñoz P, Atienza Merino G. Efectividad clínica del cribado neonatal de errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tándem. Parte II: acidemia metilmalónica, acidemia propiónica, tirosinemia tipo I. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Galicia; 2014. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias.
- Sniderman LC, Lambert M, Giguere R, Auray-Blais C, Lemieux B, Laframboise R, et al. Outcome of individuals with low-moderate methylmalonic aciduria detected through a neonatal screening program. J Pediatr. 1999; 134: 675-80.
- Hörster F, Baumgartner MR, Viardot C, Suormala T, Burgard P, Fowler B, et al. Long-term outcome in methylmalonic acidurias is influenced by the underlying defect (mut0, mut-, cblA, cblB). Pediatr Res. 2007; 62: 225-30.
- Leonard JV, Vijayaraghavan S, Walter JH. The impact of screening for propionic and methylmalonic acidemia. Eur J Pediatr. 2003; 162 Suppl 1: S21-4.
- Reischl-Hajabadi AT, Schnabel E, Gleich F, Mengler K, Lindner M, Burgard P, et al. Outcomes after newborn screening for propionic and methylmalonic acidemia and homocystinurias. J Inher Metab Dis. 2024 [En prensa].

PROCEDIMIENTO DEL CRIBADO NEONATAL

1. Protocolo acordado en la CAPV y diagnóstico final

Protocolo de cribado neonatal en la CAPV

Las muestras de sangre en papel de filtro se obtienen a las 48 horas de vida. La detección de las nuevas enfermedades no requiere una extracción de sangre adicional. Para realizar el diagnóstico de las muestras se empleará la técnica de espectrometría de tandem masas MS/MS capaz de cuantificar el aumento o la disminución, dependiendo del trastorno, de los niveles sanguíneos de aminoácidos y acilcarnitinas en los recién nacidos, pudiendo indicar la existencia de uno o mas trastornos metabólicos.

Para aquellas muestras que presenten uno valores superiores a los límites de decisión establecidos, se solicitará una segunda muestra y una vez confirmados los resultados se comunicarán a los diferentes centros hospitalarios de procedencia por teléfono y por correo electrónico para que procedan a su confirmación diagnóstica. Los resultados de las muestras se vuelcan de manera automática en la aplicación de recién nacidos de la CAPV.

La nutrición parenteral y determinados antibióticos pueden dar lugar a falsos positivos, por lo que se deberá indicar, preferiblemente en las tarjetas de toma de muestras cualquier incidencia a este respecto.

El diagnóstico o no de cualquiera de las enfermedades incluidas en el programa corresponde a los centros de seguimiento.

2. Laboratorio: estrategia propuesta, aparato y reactivos, controles externos de calidad

La Unidad de Química Clínica del Laboratorio de Salud Pública es la Unidad Central y la responsable de los análisis del programa de cribado neonatal.

Estrategia propuesta

La medida de aminoácidos y acilcarnitinas implica la extracción de manchas de sangre impregnadas en papel de filtro con una solución que contiene estándares internos marcados con isótopos estables y su análisis mediante un sistema de espectrometría de masas en tandem (MS/MS). La respuesta de cada analito en relación con su correspondiente estándar interno marcado con isótopo estable es proporcional a la concentración del analito. El procedimiento utilizado permite la cuantificación de aminoácidos y acilcarnitinas marcadores de diferentes trastornos metabólicos. Su aumento o disminución en función de los límites de decisión establecidos para cada marcador indican la existencia de uno o más trastornos metabólicos.

Aparataje

El espectrómetro de masas de triple cuadrupolo ESI-MS/MS Qsight 510MD y los softwares informáticos Simplicity y Workstation para procesamiento de las muestras son suministrados por Revvity. Los reactivos NeoBase2 Non-derivatized MSMS Kit son específicos y exclusivos para la realización de los análisis de aminoácidos y acilcarnitinas en muestras neonatales recogidas sobre papel de filtro y suministrados por Revvity. El espectrómetro de masas muestra las relaciones m/Z.

El tiempo estimado por placa de 97 pocillos es de 4 horas.

Controles externos del Laboratorio de Salud Pública

El laboratorio, para garantizar la comparabilidad de resultados entre laboratorios que realizan las mismas determinaciones participa en cuatro Programas Externos de Evaluación de la Calidad para los marcadores de estas enfermedades:

- *Infant Screening Quality Assurance Program*. Centers for Disease Control (CDC) Atlanta. USA. Evaluación semestral con tres niveles de concentración para procesar en cinco series analíticas diferentes.
- *Infant Screening Performance Evaluation Program*. Center for Disease Control (CDC) Atlanta. USA. Evaluación cuatrimestral

con cinco niveles de concentración por envío.

- *UKNEAS for Newborn Screening*. Birmingham. UK. Evaluación mensual con tres niveles por envío.
- *Program for PT Acilcarnitine and Aminoacids on DBS*. Centro di Ricerca Biomedica. Padova. Un envío anual con tres muestras.

Todas las técnicas de La Unidad de Química Clínica están acreditadas bajo la norma UNE EN ISO 15189 "Laboratorios Clínicos: Requisitos particulares relativos a la calidad y la competencia" por la Entidad Nacional de Acreditación (ENAC) que realiza auditorías de seguimiento anualmente.

3. Descripción de los procesos y actividades: estrategia, recursos humanos y coordinación

A. **Extracción de la muestra** de sangre del bebé a ser posible en presencia de la madre y tomando pecho. Se realizará a partir de las 48 horas cumplidas de vida del bebé, antes del alta hospitalaria, para los casos de peso ≥ 1.500 g y de gestación ≥ 33 semanas, en todas las maternidades públicas y privadas. En los demás casos se realiza según los protocolos previamente acordados. La extracción la realiza el personal de enfermería de las maternidades. En caso de transfusión obtener si es posible una muestra previa.

B. **Remisión de las muestras a las Secretarías** de las Áreas-Base, donde se introducen los datos de los bebés y sus madres en la aplicación informática. Los datos del bebé, de la madre y posteriormente los resultados de las analíticas realizadas se introducen en una aplicación informática específica. Dicho fichero informático, propiedad del Departamento de Sanidad (*Registro de Recién Nacidos de la CAPV*), está oficialmente declarado en el BOPV y garantiza la confidencialidad de los datos contenidos en él y el uso exclusivo de los mismos para los fines del programa. Este proceso se realiza el mismo día en que se extrae la muestra de sangre en los hospitales públicos. En el caso de las maternidades privadas, estas envían las muestras de sangre junto a los

datos del bebé y su madre al hospital de referencia, para que los datos sean introducidos allí.

- C. **Remisión de las muestras** desde las Secretarías de las Áreas-Base al *Laboratorio de Salud Pública*, a la Unidad de Química Clínica. El personal técnico y administrativo del Laboratorio de Salud Pública realiza un chequeo diario de las muestras recibidas en papel de filtro con los datos introducidos en la aplicación informática.
- D. **El personal técnico del Laboratorio** de Salud Pública analiza las muestras y emite los resultados, que son validados por el/la jefe/a de la Unidad.
- E. **Casos positivos de las diferentes enfermedades**. Las muestras con resultados superiores a los límites de decisión se catalogarán como "positivas".
- F. **Pauta ante los casos positivos**.

La secretaria de la Unidad Central del Laboratorio de Salud Pública informa a la secretaria del Área Base del resultado del estudio por correo electrónico y telefónicamente. Este coordinador/a actúa de la siguiente manera, según el resultado de la prueba: el coordinador/a informa del resultado de las pruebas del cribado y refiere a la familia a la Unidad de Seguimiento. También informa por correo electrónico y por teléfono al jefe de dicha Unidad de Seguimiento de la remisión del caso y deja constancia de dicha remisión en la aplicación informática del programa.

- G. **La Unidad de Referencia de Enfermedades Metabólicas de la CAPV**, asume la responsabilidad del seguimiento del caso detectado y realiza las pruebas de confirmación de los casos positivos enviando las muestras de plasma, orina, etc., según proceda al Hospital de Cruces. Con los resultados establece el diagnóstico definitivo.
- H. **El Responsable de la Unidad de Seguimiento** notificará en todos los casos el resultado final, los datos de los estudios realizados y el diagnóstico definitivo al coordinador/a del área base. Este/a introduce en la aplicación informática dicha información con constancia clara del diagnóstico definitivo y la fecha del mismo.

I. **El seguimiento y tratamiento** del caso se realiza por la Unidad de Seguimiento en coordinación con el/la pediatra de cabecera.

Seguimiento de casos positivos

Participación de los Hospitales en el Cribado Neonatal. Unidades de Seguimiento: el seguimiento de los pacientes detectados, se

llevará a cabo según protocolos consensuados y establecido por la Asociación Española de Errores Innatos del Metabolismo (AECOM) www.ae3com.org.

Alteraciones rotacionales de las extremidades inferiores

Beheko gorputz-adarren errotazio-nahasmenduak

M. Arroyo Blázquez

Ortopeda Infantil. Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología. Hospital Universitario Basurto. Bilbo, Bizkaia

Uno de los principales motivos de consulta en Ortopedia Infantil corresponde a la preocupación de los padres respecto al aspecto de las extremidades inferiores y del tipo de marcha de los niños. La mayoría de las ocasiones corresponde a variaciones normales del desarrollo y crecimiento, como marcha en intratorsión (*in-toeing*) o en extratorsión (*out-toeing*).

HISTORIA Y EXAMEN FÍSICO

Una historia clínica completa y una exploración física adecuada a menudo son suficientes para diferenciar variaciones normales del desarrollo de anomalías patológicas, sin necesidad de pruebas complementarias. En la historia, es necesario conocer las preocupaciones de los padres respecto a la marcha, aspecto e inicio de la misma, la historia prenatal y del nacimiento del niño, así como antecedentes familiares de alteraciones rotacionales y angulares. Es importante preguntar sobre problemas para la marcha o en el uso del calzado, existencia de cojera o tropiezos habituales, así como hábitos en la sedestación.

Para la exploración física es necesario valorar al niño de forma global, con exposición completa de las extremidades inferiores. Incluye la evaluación de displasia de cadera, discrepancia de longitud de extremidades inferiores, laxitud articular, la valoración de la movilidad pasiva articular y posición rotacional (es decir, perfil rotacional) y el análisis de la marcha.

El perfil rotacional, descrito inicialmente por Staheli, incluye cinco componentes:

1. Rotación interna y externa de cadera: la forma más sencilla para su valoración es en decúbito prono con las rodillas en flexión de 90°, de tal forma que la pierna indica el grado de rotación, mediante el ángulo de la tibia con la vertical. Una rotación interna de más de 70° evidencia una anteversión femoral excesiva.
2. Ángulo muslo-pie: se examina con el niño en decúbito prono con la rodilla flexionada 90°. Este ángulo consiste en la rotación de la tibia y el retropie con el eje longitudinal del muslo e indica la torsión tibial existente.

En niños pequeños, la torsión tibial tiende a ser interna en unos 5° y se resuelve espontáneamente en torno a los 4-5 años en la mayoría. A la edad de 8 años, habitualmente encontramos que este ángulo es de unos 10° externo (rango de -5° a +30°).

3. Eje transmalleolar: determina igualmente el grado de torsión tibial. Es el ángulo formado por la intersección de una línea imaginaria desde el maleolo lateral al maleolo tibial y una segunda línea desde cóndilo femoral lateral al medial.
4. Línea bisectriz del talón: valorado asimismo en decúbito prono con las rodillas en flexión de 90°, se trata de una línea imaginaria recta desde la mitad del talón hasta el antepie, que en condiciones normales atraviesa el 2° dedo.
5. Ángulo de progresión del pie: es el ángulo formado por la posición del pie relativo a una línea recta imaginaria en la trayectoria del paciente. A la marcha en *in-toeing* se le asigna un valor angular negativo; a la marcha en *out-toeing*, en cambio, valores positivos. Este valor representa el efecto global de la alineación estructural del niño, así como de las fuerzas de torsión dinámica como resultado de la acción muscular.

In-toeing

La marcha con el pie hacia dentro es la condición rotacional más frecuente en los niños. Las tres principales causas de marcha en intratorsión son las siguientes:

- **Metatarso aducto:** es la desviación medial del antepie respecto al retropie, quedando una convexidad del aspecto lateral del pie y una concavidad del lado medial. Generalmente se resuelve espontáneamente el primer año de vida. La severidad se determina por la línea bisectriz del talón. El metatarso aducto flexible no requiere tratamiento. Cuando la deformidad es más severa se realiza corrección progresiva con yesos seriados o con zapatos ajustables en niños pequeños no deambulantes. La cirugía se reserva para niños mayores con deformidad resistente al tratamiento con yesos, si ésta produce disfunción en la marcha.

- **Torsión tibial interna:** es una variante rotacional presente habitualmente en niños pequeños (2-4 años). Se determina midiendo el ángulo muslo-pie o eje transmaleolar. Usualmente se resuelve de forma espontánea hacia los 5 años de edad. La torsión tibial interna residual no es causa de degeneración articular o discapacidad, por lo que la cirugía está raramente indicada. Puede considerarse el tratamiento quirúrgico en niños mayores de 8 años con una torsión interna severa que produzca alteración funcional.
- **Anteversión femoral excesiva:** la anteversión femoral excesiva es causa de marcha en intoeing entre 4 y 7 años, especialmente en niñas. El diagnóstico se realiza cuando en la exploración existe un aumento de la rotación interna de cadera ($> 70^\circ$), las rótulas miran hacia dentro (rótulas "bizcas") y a menudo se sientan en posición de "W" por mayor comodidad al ser la actitud más relajada para las caderas. La resolución espontánea ocurre sobre los 8 o 9 años en la mayoría de los casos. No se ha demostrado que un aumento de la anteversión femoral se relacione con cambios degenerativos en la cadera. La cirugía está indicada en niños mayores de 8 años que presenten una deformidad severa (rotación interna $> 80^\circ$), que produzca trastorno en la estática y/o en la marcha.

Out-toeing

La posición con los pies hacia fuera es menos frecuente que la marcha con los pies hacia dentro. Puede ser debida a una torsión tibial externa excesiva, a una retroversión femoral o a un pie plano.

- **Torsión tibial externa:** normalmente la torsión tibial externa se presenta en niños entre los 4-7 años y empeora progresivamente. La exploración revela un ángulo muslo-pie mayor de 30° . La cirugía se reserva para los casos más severos (ángulo muslo-pie $> 40^\circ$) y que comprometa la marcha, raramente antes de los 10 años de edad.
- **Retroversión femoral:** es frecuente en el recién nacido debido a una contractura de las caderas por la posición intrauterina,

presentando estos los pies hacia fuera de forma muy marcada, con un aumento de la rotación externa de la cadera. Típicamente mejora el primer año de vida. En caso de persistencia hay que controlarlos, aunque raramente requieren tratamiento antes de los 10 años. Si la retroversión se diagnostica después de los 8 años hay que descartar la presencia de una epifisiolisis femoral proximal. La persistencia de retroversión femoral se ha relacionado en la literatura con *impingement* femoroacetabular y osteoartritis de cadera.

- **Pie plano:** el pie plano fisiológico es flexible y está presente habitualmente como una variante de la normalidad. Se observa en casi todos los recién nacidos, en el 45% de los niños en edad preescolar y en un 15% de los individuos a partir de los 10 años. La mayoría de los niños con pie plano flexible son asintomáticos y desarrollan un arco plantar antes de los 10 años. Ante un pie plano no flexible, principalmente en adolescentes, hay que descartar la presencia de una coalición tarsal. El pie plano flexible asintomático no necesita tratamiento. Si el pie produce molestias, el tratamiento inicial es conservador, mediante modificación de la actividad, fisioterapia y antiinflamatorios. Aunque el uso de ortesis no altera el curso del pie plano, puede mejorar las molestias y se prescribe previamente al tratamiento quirúrgico. En casos sintomáticos con fracaso del tratamiento conservador, puede indicarse una cirugía.

SÍNDROME DE MALROTACIÓN O MALALINEACIÓN TORSIONAL

Se trata de una forma particular de malorotación donde se combinan en un mismo paciente una anteversión femoral excesiva, patela alta y una torsión tibial externa excesiva. La combinación de estas deformidades torsionales, afectarían el buen funcionamiento de la articulación fémoropatelar generando una alteración en el *tracking* rotuliano. Aunque existe una relativa discrepancia en la literatura, se relaciona con la presencia de dolor anterior

de rodilla e inestabilidad fémoropatelar. Por ello, es importante una correcta evaluación del perfil rotacional ante aquellos pacientes, sobre todo adolescentes, que refieran dicha sintomatología. Algunos autores recomiendan el tratamiento quirúrgico mediante osteotomía de ambos segmentos óseos de forma simultánea, en casos seleccionados.

CONCLUSIONES

Las alteraciones torsionales de las extremidades inferiores son un motivo frecuente de consulta y preocupación familiar. La exploración física, mediante una correcta valoración del perfil rotacional de las extremidades inferiores, puede ser suficiente para realizar un diagnóstico inicial. Sin embargo, ante alteraciones importantes, asimetrías y limitación funcional, pueden estar justificadas exploraciones complementarias y valoración por parte del especialista.

El conocimiento del desarrollo torsional fisiológico durante el crecimiento infantil nos ayudará a detectar las variantes de la normalidad, así como las deformidades torsionales (+ 2 DS de la media).

El uso de ortesis no modifica la historia natural, por lo que, salvo excepciones concretas (como el metatarso adducto) no se recomiendan.

La cirugía está indicada en casos de deformidad muy severa, generalmente en niños mayores de 8 años, en los que se evidencia un trastorno funcional de la estática y/o de la marcha.

BIBLIOGRAFÍA

1. Staheli LT. Rotational problems in children. *J Bone Joint Surg.* 1993; 75-A (6): 939-49.
2. Rerucha CM, Dickison C, Baird DC. Lower extremity abnormalities in children. *Am Fam Physician.* 2017; 96(4): 226-33.
3. Lincoln TL, Suen PW. Common rotational variations in children. *J Am Acad Orthop Surg.* 2003; 11: 312-20.
4. Mosca VS. Foot malformations. En: Mosca VS, ed. *Principles and management of pediatric foot*

- and ankle deformities and malformations. Seattle: Wolters Kluwer; 2014. p. 116-9.
5. Scorcelletti M, Reeves ND, Rittweger J, Ireland A. Femoral anteversion: significance and measurement. *J Anat.* 2020; 237: 811-26.
 6. Lerch TD, Liechti EF, Todorski IAS, Schmaranzer F, Steppacher SD, Siebenrock KA, et al. Prevalence of combined abnormalities of tibial and femoral torsion in patients with symptomatic hip dysplasia and femoroacetabular impingement. *Bone Joint J.* 2020; 102-B(12): 1636-45.
 7. James SL. Chondromalacia of the patella in the adolescent. En: Kennedy JC, ed. *The injured adolescent knee*. Baltimore: Williams & Wilkins; 1979. p. 205-51.
 8. Bruce WD, Stevens PM. Surgical correction of miserable malalignment syndrome. *J Ped Orthop.* 2004; 24: 392-6.
 9. Herring JA. Tachdjian's pediatrics orthopaedics. En: Wimberly RL, ed. *Disorders of the leg*. Philadelphia: Elsevier; 2019. p. 656-62.
 10. Espinazo Arce O, Peña Arantzibia H, Arroyo Blázquez M, López Serna L. Cap. 47. Alteraciones rotacionales y angulares de las extremidades inferiores. En: *Traumatología y Ortopedia*. Raquis y Ortopedia Infantil, 1ª ed. Elsevier; 2023.

Valoración diagnóstica del niño roncador

Haur zurrungariaren balorazio diagnostikoa

P. Corcuera¹, O. Sardón^{1,2}, L. López¹

¹Unidad de Neumología Infantil, Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Donostia.

²Departamento de Pediatría. Unidad docente de San Sebastián. Facultad de Medicina y Enfermería. Universidad del País Vasco/Euskal Herriko nibertsitatea (UPV/EHU)

INTRODUCCIÓN

Este documento tiene como objetivo principal describir el abordaje diagnóstico escalonado del síndrome de apneas obstructivas del sueño (AOS) en la infancia, así como definir los criterios de derivación desde atención primaria para realizar diagnóstico de certeza en ámbito hospitalario.

El sueño es un proceso fundamental en la salud de los niños y adolescentes, no solo para la recuperación física y de la actividad bioquímica/hormonal, sino también es clave para la consolidación de la memoria y el aclaramiento de metabolitos tóxicos del sistema nervioso central.

Los trastornos respiratorios del sueño (TRS) agrupan un conjunto de entidades clínicas que condicionan una alteración de los patrones respiratorios y de la estructura del sueño. Aunque múltiples estudios evidencian que las apneas obstructivas del sueño (AOS) se asocian a hipertensión arterial, enfermedad cardiovascular, trastornos metabólicos y, especialmente, a trastornos del aprendizaje y la conducta, muchos pediatras continúan sin investigar su presencia y su diagnóstico representa un reto, aún en nuestros días. En este sentido, mejorar el diagnóstico de los TRS en la población pediátrica general y en las poblaciones especiales más vulnerables para presentarlos, junto con una estrategia terapéutica más efectiva, producirán grandes beneficios en la salud del niño.

Los TRS obstructivos se definen como un síndrome clínico consecuencia de la disfunción de la vía aérea superior (VAS) que ocasiona aumento de su resistencia y colapso faríngeo. La etiología es multifactorial, siendo la causa principal la hipertrofia adenoamigdal. Otros factores predisponentes incluyen anomalías craneofaciales, enfermedades neuromusculares, obesidad, prematuridad y probablemente factores genéticos heredables. Se caracterizan por ronquido y/o aumento del esfuerzo respiratorio durante el sueño.

Los TRS constituyen un espectro continuo. Desde su forma más leve a la más grave se incluyen: el ronquido simple, el síndrome de la resistencia aumentada de la VAS, la hipoven-

tilación obstructiva y las AOS. Se ha asociado morbilidad incluso en su entidad más leve, el ronquido primario, con elevación de la presión arterial nocturna y diurna además de bajo rendimiento escolar.

Se define el AOS como una alteración de la respiración durante el sueño, caracterizada por una obstrucción parcial, prolongada, de la vía aérea superior y/u obstrucción intermitente completa, que interrumpe la ventilación normal durante el sueño. Se trata de una patología infra diagnosticada cuyo retraso diagnóstico conlleva importantes complicaciones tales como disminución del rendimiento intelectual, problemas de comportamiento, hipersomnia diurna, retraso del desarrollo psicomotor, falta de crecimiento, hipertensión arterial y cor pulmonale.

Se calcula que el uso de los servicios sanitarios que realizan los niños afectados de TRS no tratados incrementa en un 20% el número de visitas, con reducción del gasto sanitario después de su tratamiento.

El síntoma más común de los TRS es el ronquido durante el sueño por lo que es importante preguntar en las revisiones de salud sobre este síntoma.

La prevalencia del ronquido habitual se sitúa en un 7,45% (95% CI 5,75-9,61) y la del AOS entre el 1% y 5%, con un pico de incidencia máxima entre los 2 y 6 años. Su prevalencia en población infantil obesa, se sitúa entre el 21,5% y el 46,6%, como se demostró en el estudio NANOS.

La patogenia del AOS infantil es multifactorial, siendo la conjunción de factores anatómicos y funcionales que, interactuando con factores ambientales y genéticos, conducen a un desequilibrio de la vía aérea superior (VAS) traducido en un aumento de la colapsabilidad de la misma, que conduce a una alteración de la respiración y de la ventilación normal durante el sueño.

En cuanto a los factores anatómicos, la hipertrofia adenoidea y amigdal en la edad infantil supone la causa más frecuente AOS. No obstante, es necesario considerar que no todos los niños con hipertrofia adenoamigdal desarrollan AOS. Otras causas de estrechamiento de la VAS son: las altera-

ciones cráneo-faciales como la micrognatia, la retrognatia o la hipoplasia mandibular o mediofacial, que suelen ir asociadas a síndromes malformativos como el síndrome de Pierre-Robin, el síndrome de Treacher-Collins, el síndrome de Down, el síndrome de Crouzon o el síndrome de Apert, entre otros. En todas estas patologías, la incidencia de AOS está aumentada, sobre todo, en niños menores de 2 años de edad.

La obesidad en sí misma puede producir estrechamiento faríngeo, debido al depósito de tejido adiposo entre los músculos y en el tejido blando de la vía aérea superior. La interrelación entre obesidad e hipertrofia amigdalina en la patogenia del AOS infantil, ha sido evaluada, demostrándose que la hipertrofia adenoamigdalina y la obesidad son factores de riesgo independientes de AOS. Por otro lado, se ha sugerido una interacción recíproca entre obesidad y AOS, y así, la obesidad predispone al AOS, y el AOS en sí mismo, puede también contribuir a la patogénesis de la obesidad. El AOS se ha asociado con resistencia a la leptina y aumento de los niveles de grelina, favoreciendo la obesidad.

La inmadurez neuromuscular, que conduce a hipotonía faríngea, es una de las teorías propuesta como mecanismo fisiopatológico del colapso dinámico inspiratorio de las estructuras supraglóticas que tiene lugar en la laringomalacia. La laringomalacia es una anomalía congénita frecuente en el recién nacido, presentando trastornos respiratorios obstructivos hasta en un 26% y, por tanto, causa frecuente de AOS en niños menores de 2 años.

Se trata por tanto de una patología heterogénea que engloba diferentes fenotipos que, a su vez, son influenciados por el efecto de; la obesidad, la edad, la raza y la comorbilidad, argumentando fuertemente la naturaleza poligénica de esta entidad. En un estudio reciente, el índice de apnea hipopnea por hora de sueño (IAH/h) se asoció significativamente con polimorfismo en el receptor GPR83 de la proteína G, una proteína expresada en múltiples regiones cerebrales de relevancia en el AOS, como el núcleo hipogloso, el núcleo motor dorsal del vago y el núcleo del tracto solitario.

COMORBILIDADES

Las consecuencias inmediatas de la obstrucción de la vía aérea superior durante el sueño son: cambios en la presión intratorácica, hipoxemia intermitente, fragmentación del sueño e hipoventilación alveolar, asociándose con importante morbilidad, con afectación de diferentes órganos y sistemas; de ahí, la importancia de un diagnóstico precoz y de un tratamiento adecuado.

- **Alteraciones del crecimiento:** el retraso en el crecimiento o estancamiento ponderal es una de las manifestaciones clínicas.
- **Morbilidad cardiovascular:** recientemente se ha demostrado que la presencia de un IAH (índice de apneas hipopneas) > 5/hora, se asocia a aumentos de la TA sistólica y diastólica. Los niños con AOS presentan niveles más altos de tensión arterial diastólica nocturna y una disregulación de la tensión arterial, con aumento de la variabilidad de la TA.
- **Hipertensión pulmonar:** una de las primeras complicaciones descritas del AOS en niños fue la hipertensión pulmonar y el cor pulmonale. Las desaturaciones de oxígeno durante el sueño inducen vasoconstricción pulmonar, pudiendo conducir a elevación de la presión a nivel de la arteria pulmonar. Sin embargo, los mecanismos por los cuales, solo en determinados casos graves, se desarrolla hipertensión pulmonar no son aún bien conocidos.
- **Morbilidad neurocognitiva:** la hipoxia intermitente se ha relacionado con efectos deletéreos sobre las funciones neuronales e intelectuales. Son más frecuentes los trastornos del comportamiento, la inatención e hiperactividad y los déficits cognitivos.
- Los niños con AOS presentan una alta prevalencia de **enuresis nocturna**.
- **Morbilidad endocrino-metabólica:** la presencia de TRS puede aumentar hasta 6,5 veces la probabilidad de desarrollar síndrome metabólico en relación con los niños que no presentan trastornos respiratorios durante el sueño.
- **Inflamación:** las evidencias científicas actuales demuestran que el AOS actúa

como una entidad desencadenante de mediadores inflamatorios. Los niños con AOS presentan aumento de citokinas proinflamatorias como: la IL-6, el interferón γ y el TNF- α . Se ha demostrado que la proteína C reactiva se correlaciona con la severidad de la enfermedad y desciende después del tratamiento efectivo, aunque también es necesario tener en cuenta que no todos los niños con AOS presentan aumento de los niveles de proteína C reactiva, habiéndose relacionado con variantes genéticas.

En cuanto a la morbilidad relacionada con el AOS es importante considerar que no todos los niños con AOS desarrollan comorbilidad, lo cual puede estar relacionado con la existencia de una determinada susceptibilidad individual mediada genéticamente.

PAPEL DEL PEDIATRA EN AP. SOSPECHA AOS. DIAGNÓSTICO EN AP

Los pediatras de AP tienen un papel esencial en la detección precoz del AOS en la infancia y, por lo tanto, en la prevención de las complicaciones y secuelas a largo plazo. Conviene saber que los niños con AOS muchas veces pasan desapercibidos dado que, en muchas ocasiones, los padres no consultan por esta patología y, por tanto, será crucial estar atentos a distintos síntomas que pueden presentarse. Es recomendable que, en los controles de salud, se investigue el sueño y se interrogue en relación al ronquido nocturno en todos los niños. Si el niño presenta ronquido habitual y/o síntomas o hallazgos clínicos sugestivos de AOS, se iniciará la escalada diagnóstica específica. Para ello, es útil la escala BEARS (Tabla I) que está dividida en las cinco áreas principales del sueño, facilitando el cribado de los TRS, en niños entre 2 y 18 años. Cada área tiene una pregunta para cada grupo de edad y en el caso de que sea positivo para ronquido, se recomienda utilizar el cuestionario PSQ (*Pediatric Sleep Questionnaire*) de Chervin (Tabla II). Este cuestionario es útil como cribado en niños entre 2 y 18 años y si la puntuación obtenida es igual o superior a 8, tendrá una sensibilidad del 78% y una especificidad del

TABLA I. ESCALA BEARS PARA EL CRIBADO DE TRASTORNOS DE SUEÑO EN LA INFANCIA.

	2-5 años	6-12 años	13-18 años
1. Problemas para acostarse	- ¿Su hijo tiene algún problema a la hora de irse a la cama o para quedarse dormido?	- ¿Su hijo tiene algún problema a la hora de acostarse? (P) - ¿Tienes algún problema a la hora de acostarte? (N)	- ¿Tienes algún problema para dormirte a la hora de acostarte? (N)
2. Excesiva somnolencia diurna	- ¿Su hijo parece cansado o somnoliento durante el día? - ¿Todavía duerme siestas?	- ¿Su hijo le cuesta despertarse por las mañanas, parece somnoliento durante el día o duerme siestas? (P) - ¿Te sientes muy cansado? (N)	- ¿Tienes mucho sueño durante el día, en el colegio, mientras conduces? (N)
3. Despertares durante la noche	- ¿Su hijo se despierta mucho durante la noche?	- ¿Su hijo parece que se despierte mucho durante la noche? - ¿Sonambulismo o pesadillas? (P) - ¿Te despiertas mucho por la noche? (N) - ¿Tienes problemas para volverte a dormir, cuando te despiertas? (N)	- ¿Te despiertas mucho por la noche? - ¿Tienes problemas para volverte a dormir, cuando te despiertas? (N)
4. Regularidad y duración del sueño	- ¿Su hijo se va a la cama y se despierta más o menos a la misma hora? - ¿A qué hora?	- ¿A qué hora se va su hijo a la cama y se despierta los días que hay colegio? - ¿Y los fines de semana? - ¿Vd. piensa que duerme lo suficiente? (P)	- ¿A qué hora te vas a la cama los días que hay colegio? - ¿Y los fines de semana? - ¿Cuánto tiempo duermes habitualmente? (N)
5. Ronquidos	- ¿Su hijo ronca mucho por las noches o tiene dificultad para respirar?	- ¿Su hijo ronca fuerte por las noches o tiene dificultad para respirar? (P)	- ¿Su hijo ronca fuerte por las noches? (P)

B= Problemas para acostarse (*bedtime problems*).E= Excesiva somnolencia diurna (*excessive daytime sleepiness*).A= Despertares durante la noche (*awakenings during the night*).R= Regularidad y duración del sueño (*regularity and duration of sleep*).S= Ronquidos (*snoring*).

Referencias: Sleep Med. 2005; (6): 63-9). P: preguntas dirigidas a los padres; N: preguntar directamente al niño.

72% para AOS. Sin embargo, los cuestionarios existentes y las diferentes combinaciones de cuestionarios y hallazgos en la exploración física del paciente no son suficientemente precisos para poder diagnosticar AOS en niños sin comorbilidades asociadas. Las preguntas consideran los síntomas diurnos y nocturnos del TRS y las consecuencias asociadas como enuresis, trastornos neurocognitivos, incluso posible sobrepeso del niño, aunque no tiene en cuenta su exploración física. El cuestionario OSA-18 evalúa la influencia de los síntomas diurnos y nocturnos del niño con TRS en su calidad de vida y la de sus familiares. Consiste en 18 preguntas con escala de respuestas. Si la puntuación es superior a 80 se considera que el TRS tiene gran impacto en la calidad de vida del niño y su familia. La escala de somnolencia de Epworth para niños y adolescentes sirve para cuantificar la somnolencia diurna y su repercusión en las actividades diarias. La combinación de enuresis con obesidad muestra

elevada sensibilidad y baja especificidad. La presencia de fallo en el crecimiento y apneas en lactantes es bastante sensible pero muy poco específico. Una fortaleza de los cuestionarios validados, que no aportan los estudios de sueño, es que informan de la existencia de consecuencias por AOS y del estado de salud y bienestar del niño con sospecha de AOS. Posiblemente, su mayor utilidad es poner de manifiesto los síntomas y las consecuencias que pueden mejorar tras la adenoamigdalectomía y son útiles para valorar la respuesta terapéutica. Por tanto, su uso es recomendable para la priorización y escalada del tratamiento.

Se recomienda realizar una visita programada para indicar a la familia la importancia de hacer un despistaje de esta enfermedad y hacer una exploración detenida en este sentido. En esa visita podría ser útil la aportación por parte de la familia de un audio video de sueño. El disponer de un audiovideo, además de una buena historia clínica, cuestionarios y

exploración física detallada, facilitará el diagnóstico y una derivación adecuada para la escalada diagnóstica-terapéutica en niños con sospecha de AOS.

Por lo tanto, en resumen, la evaluación de un niño con sospecha clínica de AOS en AP debe incluir: la historia clínica general y específica de sueño, así como la exploración física completa y del área otorrinolaringológica, haciendo especial hincapié en la anatomía craneofacial y de la vía aérea superior.

Historia clínica: la historia clínica, por sí sola, no es suficiente para proporcionar el diagnóstico de AOS. Se recomienda recoger antecedentes familiares (AOS, hábito tabáquico, alergias), posición habitual durante el sueño, presencia e intensidad, así como frecuencia del ronquido y tiempo de evolución. Se considera ronquido habitual aquel que persiste más de 3 noches por semana más de 3 semanas en ausencia de infección de vía aérea superior u obstrucción nasal transitoria por rinitis alérgica.

TABLA II. PSQ (PEDIATRIC SLEEP QUESTIONNAIRE) DE CHERVIN PARA TRASTORNOS RESPIRATORIOS DEL SUEÑO.

	Sí	No	Ns
1. Ronca más de la mitad del tiempo?			
2. ¿Siempre ronca?			
3. ¿Ronca con fuerza?			
4. ¿Tiene una respiración agitada o movida?			
5. ¿Tiene problemas para respirar o lucha para respirar?			
6. ¿Alguna vez ha visto a su hijo parar de respirar durante la noche?			
7. ¿Durante el día su hijo suele respirar con la boca abierta?			
8. ¿Se levanta con la boca seca?			
9. ¿Se orina de manera ocasional en la cama?			
10. ¿Su hijo se levanta como si no hubiese descansado?			
11. ¿Tiene problemas de excesivo sueño (somnolencia) durante el día?			
12. ¿Le ha comentado algún profesor que su hijo parezca dormido o adormilado durante el día?			
13. ¿Le cuesta despertarle por las mañanas?			
14. ¿Se levanta por la mañana con dolor de cabeza?			
15. ¿Su hijo no ha tenido un crecimiento normal en algún momento desde que nació?			
16. ¿Tiene sobrepeso?			
17. ¿Su hijo a menudo parece que no escucha cuando se le habla directamente?			
18. ¿Tiene dificultades en tareas organizadas?			
19. ¿Se distrae fácilmente con estímulos ajenos?			
20. ¿Mueve continuamente sus manos o pies o no para en la silla?			
21. ¿A menudo actúa como si tuviera un motor?			
22. ¿Interrumpe o se entromete con otros (p. ej.: en conversaciones o juegos)?			

Positivo, si ≥ 8 respuestas positivas, sensibilidad del 78% y una especificidad del 72%. *An Pediatr (Barc)*. 2007; 66: 121-8.

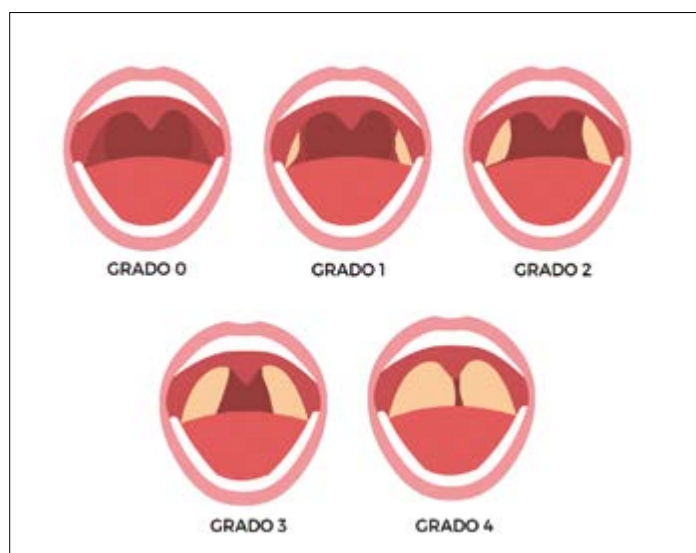


Figura 1. Valoración de la hipertrofia amigdalina (0-4).

gica. El ronquido observado por los padres tiene alta sensibilidad y baja especificidad, mientras que las apneas observadas y la dificultad respiratoria durante el sueño tienen alta especificidad, pero baja sensibilidad. Se debe reflejar también la preocupación paterna sobre la respiración del niño, si tiene o no respiración bucal, la presencia de despertares nocturnos frecuentes, enuresis secundaria, cambios escolares o conductuales y excesiva somnolencia diurna (no predice AOS en niños pequeños, sí en obesos).

Exploración física: se recomienda describir la anatomía craneofacial y de las vías respiratorias altas, valorando especialmente la presencia de respiración bucal, facies adenoidea, hipertrofia amigdalina (Fig. 1), Mallampati (Fig. 2), retrognatia, maloclusión, maxilar estrecho y macroglosia.

Asimismo, debe recogerse la exploración cardiopulmonar, valorando especialmente la presencia de posible desplazamiento del impulso máximo, soplo sugestivo de regurgitación tricuspídea, observación del trabajo respiratorio, cianosis, variabilidad de la frecuencia cardíaca, medida de la tensión arterial sistólica y diastólica, descripción del patrón y frecuencia respiratoria y presencia de pectus excavatum.

Se recomienda también anotar los datos de somatometría y cambios recientes de la misma. Los criterios diagnósticos publicados en 2011, en el *Documento de Consenso del síndrome de apneas hipopneas durante el sueño en niños* pueden ayudar a decidir cuando un niño debe ser derivado desde AP. Estos criterios son menos aplicables en niños más pequeños (< de 2 años) o con comorbilidades (enuresis, hiperactividad o problemas de aprendizaje). Una alternativa más práctica a estos criterios publicados sería aplicar un cuestionario más sencillo llamado I'M SLEEPY que presenta una alta sensibilidad (82%) aunque una especificidad más modesta (50%) y que en el caso de obtener una puntuación igual o superior a 3, indicaría alto riesgo de AOS (Tabla III).

Pruebas complementarias

La radiografía lateral de faringe y cefalometría actualmente no está indicada para el

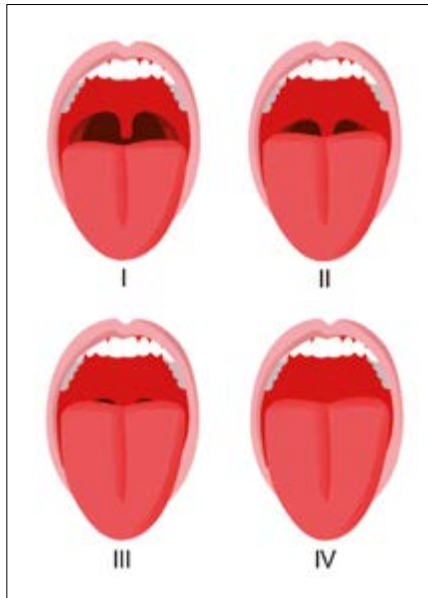


Figura 2. Puntuación modificada de Mallampati: valoración del espacio libre (0-IV). Anatomía de la cavidad oral. Predice facilidad de intubación.

diagnóstico de hipertrofia adenoidea dado que, estando el niño despierto y en bipedestación, puede no objetivar adecuadamente el colapso de la vía aérea.

La audio y videograbación en el hogar se realiza durante media hora, con la cabeza y el tórax del niño visibles, sin ropa que impida observar los movimientos respiratorios. Suele realizarse sobre las 5 a 5 y media de la mañana o cuando los padres hayan observado con anterioridad una mayor incidencia de alteraciones respiratorias. Se valora según el *score*

TABLA IV. TEST DE SIVAN PARA EVALUAR AUDIO VÍDEOS DE SUEÑO NOCTURNO REALIZADOS EN DOMICILIO.

	0	1	2
Ruido inspiratorio	Ausente	Débil	Intenso
Tipo de ruido inspiratorio		Episódico	Continuo
Movimientos durante el sueño	Sin movimientos	Pocos (<3)	Frecuentes (>3)
No de episodios de despertar		Un punto cada despertar	
Número de apneas	Ausentes	Intermitentes (periódicas)	Continuas
Retracciones torácicas	Ausentes	Intermitentes (periódicas)	Continuas
Respiración bucal	Ausentes	Intermitentes (periódicas)	Continuas

Las puntuaciones de vídeo >10 fueron altamente predictivos de SAHS, mientras que las puntuaciones <5 se asociaron con la normalidad. Sivan et al. Eur Respir J. 1996; 9: 2127-31.

de Sivan (Tabla IV). Tiene una sensibilidad del 94% y una especificidad del 68%, presentando una alta correlación con la polisomnografía (84%). Las puntuaciones de vídeo > 10 fueron altamente predictivos de AOS, mientras que las puntuaciones < 5 se asociaron con la normalidad. En niños con *score* entre 6-10, se debería realizar ampliación del estudio. Es importante ver el vídeo en pantalla grande, pues si se visualiza en pantallas más pequeñas como el teléfono móvil, pueden no ser tan llamativas las retracciones torácicas y la puntuación podría ser menor.

Asimismo, debemos ser especialmente cuidadosos en el seguimiento de ciertas patologías que no son frecuentes, pero en las cuales la prevalencia del AOS es mayor como malformaciones craneofaciales, con retrognatia, micrognatia, macroglosia o hipoplasia medio-

facial, enfermedades neuromusculares (distrofia muscular de Duchenne, parálisis cerebral infantil, poliomielitis, traumatismo craneoencefálico o tumores cerebrales), enfermedades de depósito (Cushing, mixedema, Hurler, Hunter), metabolopatías, laringomalacia, drepanocitosis y/o asma.

DIAGNÓSTICO DE CERTEZA

Todas las guías clínicas y consensos existentes establecen que el diagnóstico de certeza de AOS en niños requiere la realización de un estudio de sueño.

En el año 2016, la Task-Force Europea realizó una revisión sistemática de la literatura desde 1970 a diciembre del 2014, y de nuevo se estableció la necesidad de la realización de un

TABLA III. CUESTIONARIO I'M SLEEPY .

		SÍ	NO
I (Irritated)	¿Está su niño de mal humor a menudo durante el día?		
M (body mass index)	¿IMC por encima del 85%?		
S (Snore)	¿Su hijo ronca habitualmente?		
L (Labored breathing)	¿Su hijo realiza, a veces, esfuerzo respiratorio intenso durante la noche?		
E (Ever stop)	¿Su hijo tiene pausas respiratorias durante el sueño?		
E (Enlarged tonsils/adenoids)	¿Su hijo tiene amígdalas o adenoides agrandadas?		
P (Problems with concentration)	¿Su hijo tiene problemas de concentración?		
Y (Yawn)	¿Su hijo bosteza a menudo o está cansado o somnoliento durante el día?		

Se considera que hay alto riesgo de SAHS si hay ≥ 3 respuestas positivas.

Tomado y adaptado de: Kadmon G, Chung SA, Shapiro CM. I'M SLEEPY: a short pediatric sleep apnea questionnaire. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2014; 78: 2116-20.

estudio de sueño para establecer el diagnóstico de certeza y graduar la severidad del AOS en población infantil, planteando, una estrategia de abordaje diagnóstico-terapéutico en la que, además, se incluyeron poblaciones de riesgo diferentes a la hipertrofia adenoamigdalar u obesidad (como síndrome de Down, malformaciones craneofaciales, o enfermedades neuromusculares). El método diagnóstico de elección sigue siendo, hoy en día, la polisomnografía nocturna (PSG) vigilada, realizada en laboratorio de sueño que consiste en el registro continuo y supervisado del estado de vigilia y de sueño espontáneo, mediante el registro de variables neurofisiológicas y cardiorrespiratorias. Requiere un entorno específico adecuado para la edad infantil y adaptarse al horario de los niños, además de personal entrenado, tanto en la realización de la técnica como en su interpretación. En el año 2017, la Task Force Europea publicó la guía para el manejo diagnóstico y terapéutico del AOS en lactantes entre 1 y 23 meses.

En el año 2006, se publicaron los valores polisomnográficos de normalidad en niños y, en 2007, la *American Academy of Sleep Medicine* (AASM) publicó los criterios para la identificación de apneas y su clasificación, hipopneas, limitaciones al flujo, hipoventilación nocturna y de respiración periódica en niños, siendo actualizados estos criterios en el 2012 y en el 2015. Estos criterios permitieron una valoración cuantitativa objetiva de los trastornos respiratorios del sueño y de los patrones de sueño, sin embargo, la estratificación en categorías de severidad ha sido realizada de forma empírica. El IAH, número de apneas obstructivas, centrales, mixtas e hipopneas por hora de sueño, es el parámetro polisomnográfico más utilizado para la descripción de la severidad del AOS. Un índice de apneas hipopneas por hora de 1 es estadísticamente significativo, sin embargo, se ha utilizado como punto clínicamente relevante el IAH/h correspondiente a más de 3 desviaciones estándar de los valores normales de IAH/h en niños sanos. En los últimos años, se ha establecido la importancia de tratar al paciente no únicamente en función de los valores obtenidos del estudio de sueño, sino englobados en el conjunto de severidad

de síntomas, factores de riesgo y presencia de morbilidad relacionada con el AOS, que permitan establecer una adecuada estrategia diagnóstico-terapéutica.

Actualmente, la definición más empleada en niños entre 2-18 años es la siguiente: síntomas de trastornos respiratorios del sueño en combinación con IAH ≥ 1 /hora de sueño.

La PSG no es una técnica al alcance de todos los centros, por tanto, es necesaria la búsqueda de técnicas diagnósticas alternativas. Los sistemas portátiles o de poligrafía respiratoria (PR) son sistemas diseñados inicialmente para su utilización en el domicilio y que típicamente incluyen la medida de variables cardiorrespiratorias, pero no de variables neurofisiológicas, debiendo incluir: flujo oronasal (generalmente, medido con termistor y/o cánula nasal), esfuerzo respiratorio (torácico y/o abdominal), saturación de oxígeno por pulsioximetría, posición corporal, ronquido y frecuencia cardíaca. La limitación principal de la PR es que carece de parámetros neurofisiológicos y, por tanto, no permite conocer la estructura de sueño y tampoco la diferenciación del sueño y la vigilia, pudiendo conducir a una infraestimación del IAH/h.

La PR ha sido validada para su utilización en niños y así lo reflejó la Task-Force Europea en 2016, en la que reconocieron la utilidad diagnóstica de la PR, siempre que fuera realizada en unidades de sueño debidamente acreditadas y con polígrafos validados en población infantil. Su principal indicación sería el estudio de pacientes con alta o baja probabilidad de padecer AOS, mientras que en los pacientes con probabilidad media y aquellos con comorbilidad asociada o resultados dudosos se debería realizar una PSG completa.

En los últimos años, se han realizado importantes esfuerzos en la investigación de pruebas diagnósticas alternativas a la PSG, como: las grabaciones audio-vídeo de sueño, cuestionarios, radiografía lateral de cuello, pulsioximetría, poligrafía respiratoria y marcadores plasmáticos y urinarios. La validez diagnóstica de estas técnicas fue analizada en una revisión sistemática, obteniendo elevada precisión diagnóstica la poligrafía cardiorrespiratoria y los biomarcadores.

BIBLIOGRAFÍA

1. Evans HJ, Gibson NA, Bennett J, Chan SY, Gavlak J, Harman K. British Thoracic Society guideline for diagnosing and monitoring paediatric sleep-disordered breathing. *Thorax*. 2023; 78(suppl 2): 1-27.
2. Kaditis AG, Gozal D. Sleep studies for clinical indications during the first year of life: infants are not small children. *Children*. 2022; 9: 523.
3. Martínez Cuevas E, Muñoz Peláez C, Ordax Carbajo E, Navazo Eguia AI, Martín Viñe L, Prieto Jimeno A, et al. Síndrome de apneas-hipopneas durante el sueño en obesos y no obesos: características clínicas, polisomnográficas y metabólicas. *An Pediatr*. 2021; 95: 147-58.
4. Alonso Álvarez ML, Mínguez Verdejo R. Trastornos respiratorios del sueño. Síndrome de apnea-hipopnea del sueño en la infancia. *Pediatr Integral*. 2018; XXII(8): 422-36.
5. Berry RB, Brooks R, Gamaldo C, Harding SM, Lloyd RM, Quan SF, et al. AASM Scoring Manual Updates for 2017. *J Clin Sleep Med*. 2017; 13: 665-6.
6. Kaditis AG, Alonso-Álvarez ML, Boudewyns A, Abel F, Alexopoulos EI, Ersu R, et al. ERS Statement on obstructive sleep disordered breathing in 1 to 23 month-old children. *Eur Respir J*. 2017; 50: 1700985.
7. Kaditis AG, Alonso-Álvarez ML, Boudewyns A, Alexopoulos EI, Ersu R, Joosten K, et al. Obstructive sleep disordered breathing in 2- to 18-year-old children: diagnosis and management. Task-Force Report. ERS Statement. *Eur Respir J*. 2016; 47: 69-94.
8. Dehlink E, Tan HL. Update on paediatric obstructive sleep apnoea. *J Thorac Dis*. 2016; 8: 224-35.
9. Kadmon G, Ching SA, Shapiro CM. I'm sleepy: a short pediatric sleep apnea questionnaire. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2014; 78: 2116-20.
10. Alonso-Álvarez ML, Canet T, Cubell-Alarco M, Estívil E, Fernández-Julián E, Gozal D, et al. Documento de Consenso del síndrome de apneas-hipopneas durante el sueño en niños (versión completa). *Arch Bronconeumol*. 2011; 47: 2-18.
11. Grupo de trabajo de la Guía de Práctica Clínica sobre Trastornos del Sueño en la Infancia y Adolescencia en Atención Primaria. Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad. Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de la Agencia Laín Entralgo; 2011. Disponible en: http://www.guiasalud.es/GPC/GPC_489_Trastorno_sue%C3%B1o_infadoL_Lain_Entr_compl.pdf.
12. Versión española del Pediatric Sleep Questionnaire. Un instrumento útil en la investigación de los trastornos del sueño en la infancia. Análisis de su fiabilidad. *An Pediatr (Barc)*. 2007; 66: 121-8.
13. Sivan Y, Kornecki A, Schonfeld T. *Eur Respir J*. 1996; 9: 2127-21.

Calendario quirúrgico pediátrico

Egutegi kirurgiko pediatrikoa

M. Román Moleón, I. Rodríguez Laguna,
J.L. Ramos García

Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario
Donostia. Gipuzkoa

La mayoría de las patologías en cirugía pediátrica se pueden y deben intervenir de forma programada. Se acepta de forma generalizada que existe un momento adecuado para el tratamiento quirúrgico de cada proceso. Hay enfermedades que precisan un tratamiento quirúrgico desde su diagnóstico y otras en las que este se puede demorar, ya sea por su tendencia a la resolución espontánea o por tratarse de procesos que deben intervenir en una edad determinada.

El calendario quirúrgico es una guía que pretende ayudar en la recomendación de la edad más apropiada para la corrección de los problemas quirúrgicos pediátricos. Su importancia radica en diferenciar a los pacientes que precisan una intervención temprana de otros que pueden esperar con un seguimiento coordinado con la asistencia primaria.

Su objetivo primordial es conseguir una adecuada coordinación entre el pediatra de Atención Primaria y el cirujano, para realizar un diagnóstico, seguimiento y tratamiento óptimos del potencial paciente quirúrgico infantil.

Aunque no hay un calendario quirúrgico unificado, la mayoría de autores y centros de referencia coinciden en una serie de indicaciones basadas en la etiopatogenia, historia natural y posibles complicaciones de la patología pediátrica quirúrgica.

Hay una serie de factores determinantes que debemos tener en cuenta a la hora de indicar el momento de la intervención:

Factores indicadores del aplazamiento de la intervención:

1. Posible regresión o curación espontánea: hernia umbilical o hidrocele.
 2. Mayor riesgo de la intervención a una edad temprana.
 3. Aspectos técnicos de la intervención: Hirschsprung, atresia anorrectal.
 4. Efectos nocivos de la agresión quirúrgica sobre el crecimiento de ciertos tejidos: cartílagos nasales, fisura labiopalatina.
 5. Cooperación y comprensión del niño: malformaciones de la pared torácica.
 6. Malformaciones asociadas
- Factores a favor del tratamiento precoz:**
1. Riesgo de la enfermedad en sí para el paciente: hidronefrosis severa.
 2. Repercusión en el desarrollo ponderostatural.
 3. Mayor capacidad de adaptación y curación en los niños pequeños: fracturas.
 4. Maleabilidad de los tejidos infantiles: pie equino/varo, extrofia vesical.
 5. Prevención de efectos secundarios indeseables: hipospadias.
 6. Entorno familiar (angustia paterna).

CALENDARIO QUIRÚRGICO

1. Patología del canal inguinal (Tabla I).
2. Pared abdominal (Tabla II).
3. Patología genitourinaria (Tabla III).
4. Patología cutánea (Tabla IV).
5. Patología de cabeza y cuello (Tabla V).
6. Tórax (Tabla VI).
7. Patología perianal (Tabla VII).
8. Extremidades (Tabla VIII).

TABLA I. PATOLOGÍA DEL CANAL INGUINAL.

Patología	Comentarios	Edad intervención
Hernia inguinal	Reducción manual y si imposibilidad, acudir a Urgencias	Al diagnóstico
Hidrocele congénito	- Comunicantes: volumen variable - No comunicantes: volumen estable Tendencia a resolución espontánea	- Comunicantes: cirugía en > 2-3 años - No comunicantes: cirugía > 3- 4 años. Valorar antes si a tensión o con dolor
Quiste de cordón/quiste de Nuck	Hidrocele no comunicante a nivel de canal inguinal	A partir de los 2- 3 años
Criptorquidia	Descenso incompleto de los testículos a la bolsa escrotal. Puede ser uni o bilateral	A partir de 1 año de edad.

TABLA II. PARED ABDOMINAL.

Patología	Comentarios	Edad intervención
Hernia umbilical	Tendencia a resolución espontánea	A partir de los 4 años
Hernia epigástrica	No resolución espontánea	A partir de los 3 años
Hernia incisional	Tras intervención quirúrgica	Al diagnóstico
Quistes dermoides umbilicales	Pequeña tumoración en el lecho del ombligo cubierta por piel normal (indolora y seca)	A partir de 3 años
Granuloma umbilical	Tejido de granulación hipertrófico en zona de inserción del cordón	Si fracasa cauterización con nitrato de plata (excepcional)
Restos embriológicos	Remanentes del uraco o conducto onfalo-mesentérico	A partir de 3 años. Previamente si sintomatología

TABLA III. PATOLOGÍA GENITOURINARIA.

Patología	Comentarios	Edad intervención
Fimosis fisiológica	Desde recién nacido hasta los 5 años	Solo indicada en caso de: ITU, uropatía obstructiva, parafimosis, balanitis xerobliterans, balanitis de repetición (> 3)
Fimosis patológica	> 5 años. 1º Corticoterapia tópica durante 8 semanas	No respuesta al tratamiento tópico
Quiste esmegma y adherencias balano- prepuciales	Acúmulo de secreciones entre el prepucio y el glande	No requiere
Frenillo prepucial corto	Frenillo que genera dolor o incurvación. Solo valorable tras desaparición de adherencias	Si aparición de dolor con erecciones a partir de pubertad
Hipospadias	Meato uretral en posición anómala. Ausencia de prepucio ventral. Incurvación peneana durante la erección	Derivar a los 6 meses. Intervención a los 12-18 meses
Varicocele	Ecografía para valorar grado y tamaño testicular. Ecografía abdominal en caso de varicocele derecho	A partir de adolescencia: si sintomáticos y/o asimetría testicular y/o grados II-III
Himen imperforado	Ausencia de permeabilidad en membrana himeneal que genera obstrucción	Al diagnóstico: recién nacidas o preadolescente
Sinequias vulvares	80% resolución al año. Tratamiento con colpotrofin si sintomatología (goteo, prurito, ITUs)	Si fallo manejo conservador y clínica

TABLA IV. PATOLOGÍA CUTÁNEA.

Patología	Comentarios	Edad intervención
Pilomatrixoma	Tumoración dura en la piel. Puede infectarse	Al diagnóstico (preferible > 10 años con local)
Granuloma piógeno	Tumoración rojiza. Sangrado	Al diagnóstico

TABLA V. PATOLOGÍA DE CABEZA Y CUELLO.

Patología	Comentarios	Edad intervención
Frenillo lingual	Banda fibrosa en cara inferior de la lengua	- Lactantes: si dificultad en la lactancia. - > 4 años: si afecta a pronunciación
Frenillo labial superior	Banda fibrosa en cara interna de labio superior hacia incisivos	A partir de dentición definitiva en los caninos (6-7 años) previa valoración por dentista
Quiste cola de ceja	Quiste dermoide. Asintomático	Intervención a partir del año de edad
Oreja prominente o en asa	Ausencia de antehélix y ángulo mastoides conchal aumentado	> 7-8 años si impacto psicológico.
Fisura labial	Hendidura en labio superior. Uni o bilateral	3 meses
Fisura palatina	Hendidura del paladar. Uso de tetinas adaptadas. Decúbito prono	> 6 meses
Apéndice preauricular	Tumoración pediculada preauricular	Cuanto antes para hacer con anestesia local
Fístula preauricular	Orificio preauricular. Asintomático o infección	> 1 año si drenaje, infección o quiste
Fístula/quiste braquial	Asintomático o infección	> 3 años, antes si clínica
Quiste conducto tirogloso	Persistencia del conducto tirogloso	Al diagnóstico

TABLA VI. TÓRAX.

Patología	Comentarios	Edad intervención
Pectus excavatum	Campana de vacío en > 7 años	Si fracaso ortopédico en > 12 años
Pectus carinatum	Corsé de compresión en > 7 años	Si fracaso ortopédico en > 12 años
Hiperhidrosis	Sudoración excesiva en manos	Si fracaso medidas conservadoras en > 10 años
Politelia	Pezones supernumerarios	> 10 años con anestesia local

TABLA VII. PATOLOGÍA PERIANAL.

Patología	Comentarios	Edad intervención
Fisura anal	Baños de asiento, medidas higiénicas. Tratamiento del estreñimiento	Si persiste a pesar de tratamiento médico (infrecuente)
Absceso perianal	Manejo médico inicial (antibiótico oral)	Derivar si no mejora o precisa drenaje
Fístula perianal	Observación hasta 6-12 meses	Si drenaje tras 12 meses o infecciones de repetición
Sinus pilonidal	Infección frecuente	Al diagnóstico

TABLA VIII. EXTREMIDADES.

Patología	Comentarios	Edad intervención
Uña incarnata	Medidas conservadoras y solucionan el 80%	Al diagnóstico (suelen ser adolescentes)
Dedo en resorte	Dedo atrapado en flexión y se libera con un chasquido	Al diagnóstico
Polidactilia	Dedos supernumerarios	Neonatal (pediculados) > 1 año en no pediculados
Sindactilia	Fusión de 2 o mas dedos. Con o sin afectación ósea	Mano: > 1 año Pie: no quirúrgico

Caries dental: efecto protector de la vitamina D

Hortzetako txantxarra: D bitaminaren babes-efektua

T. Durá Travé

Profesor Titular de Pediatría. Universidad de Navarra

La caries dental constituye uno de los problemas de salud de mayor prevalencia en la edad pediátrica, caracterizándose por la destrucción de los tejidos calcificados del diente (esmalte y dentina) extendida por todo el mundo sin distinción de raza o género⁽¹⁾. Clásicamente está considerada como una afección multifactorial relacionada con una colonización bacteriana precoz, así como con malos hábitos alimentarios (alto consumo de azúcares refinados) y/o una deficiente higiene oral (deficiente cepillado dental con dentífricos fluorados)⁽²⁾.

La dentina es el tejido que conforma la mayor parte del diente, el cual está cubierto en la porción coronal (porción visible de la pieza dental) por el esmalte. La pulpa dental localizada en el interior de las piezas dentales (cavidad pulpar) contiene el conjunto de vasos sanguíneos y nervios⁽³⁾. El 97% del esmalte dental y el 70% de la dentina de los dientes están compuestos por cristales de fosfato cálcico (hidroxiapatita), siendo el esmalte el tejido orgánico más duro lo que posibilita su acción fisiológica de la masticación.

La caries dental está considerada como una enfermedad infecciosa –transmisible– causada por la acción de microorganismos que integran la placa dental adherida a la superficie de las piezas dentales. Por tanto, su colonización por bacterias cariogénas (*Streptococcus mutans*, *Lactobacilos*, etc.) constituiría un factor de riesgo sustancial. La metabolización de azúcares fermentables dietéticos, especialmente sacarosa y lactosa, por parte del microbiota oral da lugar a ácidos orgánicos (ácido láctico), y ante un grado de acidez crítico en la cavidad oral (pH < 5,5) tendría lugar la disolución de la hidroxiapatita del esmalte con la liberación de sus componentes minerales (calcio y fósforo) y, en consecuencia, produciéndose una desmineralización y/o aumento de la porosidad del esmalte, lo que permitiría a los ácidos difundirse más profundamente evolucionando hacia la formación de cavidades. La caries se manifiesta con lesiones normalmente progresivas que, si no se tratan, aumentarán de tamaño, llegando a afectar a la pulpa dental y dando como resultado inflamación, dolor y, finalmente, pérdida de piezas dentales, e

incluso propagación de la infección extradenariamente^(4,5).

La saliva desempeña un papel protector natural frente a la caries ya que el flujo salivar, por una parte, facilita la dilución y eliminación de los azúcares fermentables ingeridos; y por otra, presenta una capacidad neutralizadora (efecto tampón) del grado de acidez en la cavidad oral y, en consecuencia, disminuiría el potencial cariígeno de las bacterias de la placa dental. Además, si el flujo salival estuviera suficientemente saturado de iones de calcio y fósforo, no solo se detendría la desmineralización del esmalte, sino que se favorecería la redeposición de minerales (remi-neralización)^(6,6).

Clásicamente, los efectos biológicos de la vitamina D han sido relacionados casi exclusivamente con el metabolismo óseo. Sin embargo, actualmente es conocido que la mayoría de las células del organismo –incluyendo los odontoblastos (formadores de dentina), ameloblastos (formadores de esmalte) y glándulas salivales– contienen receptores de vitamina D (factor de transcripción nuclear), y que la unión de la vitamina D con su receptor modula la expresión de numerosos genes codificantes relacionados no solo con el metabolismo mineral sino también con la proliferación y diferenciación celular y la regulación del sistema inmune (efectos genómicos)⁽⁷⁻⁹⁾.

La asociación entre la caries infantil y la deficiencia de vitamina D –considerados actualmente ambos como problemas sanitarios de ámbito mundial– ha sido corroborado por numerosos autores⁽⁹⁻¹⁵⁾ desde que Mellanby y Patyson, en 1928, fueran pioneros en poner en evidencia dicha relación y comprobar cómo la suplementación oral y/o dietética con vitamina D disminuía el riesgo de caries⁽¹⁶⁾. De hecho, actualmente se infiere que la optimización del contenido orgánico de vitamina D podría desempeñar un papel en la prevención de la caries⁽¹⁷⁻²⁰⁾.

EFFECTO PROTECTOR DE LA VITAMINA D

El objetivo del presente artículo consiste en elaborar una revisión narrativa (base de datos:

PubMed) sobre los diferentes mecanismos propuestos que ayudarían a explicar el papel de la vitamina D como factor protector contra la caries dental en la edad pediátrica (Fig. 1).

Modulación de la odontogénesis

La odontogénesis se inicia en la 5^a-6^a semana de la vida intrauterina, con un engrosamiento del ectodermo del estomodeo que se invagina y da lugar a la lámina dental. Las sucesivas transformaciones de esta (proliferación, morfodiferenciación y calcificación) y del mesénquima condensado procedente de la cresta neural, darán lugar a los gérmenes de los dientes temporales y permanentes⁽²¹⁾. La vitamina D modula la transcripción de diferentes genes que codifican proteínas estructurales sintetizadas por los ameloblastos (amelogeninas y esmalina) y odontoblastos (dentinsialoproteínas y dentinfosfoproteínas) que conformarán la matriz orgánica, así como su posterior mineralización, dando lugar a los componentes duros de los dientes^(14,22,23).

Es decir, la deficiencia de vitamina D en la madre gestante condicionaría los procesos intrauterinos de la odontogénesis dando lugar a formas hipoplásicas del esmalte (alteraciones en la histodiferenciación) y formas hipocalcificadas del esmalte y/o dentina (mineralización deficiente de la matriz orgánica) y, en consecuencia, un esmalte deteriorado incrementaría el riesgo postnatal de caries tanto de la dentición primaria como permanente^(17,24-27) (no debe olvidarse que el germen del diente permanente está en íntima vecindad con el diente temporal y, por tanto, los procesos que constituyen un riesgo para los dientes temporales también lo serán para el sucesor permanente).

Recientemente un ensayo clínico aleatorizado ha constatado que la prevalencia de defectos del esmalte tanto en la dentición temporal como en la permanente era menor en niños cuyas madres recibieron suplementos de vitamina D durante el embarazo (2.400 UI/día desde la semana 24 del embarazo hasta la semana 1 posparto), lo que sugiere que la suplementación prenatal con vitamina D podría constituir una intervención preventiva eficaz en orden a reducir la prevalencia

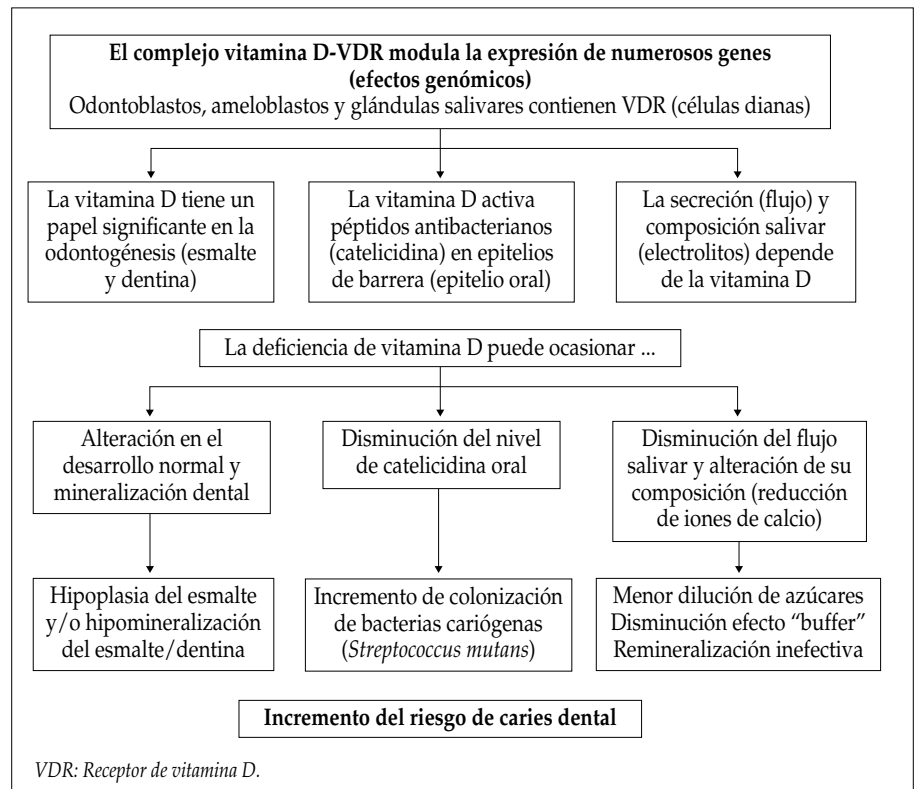


Figura 1. Mecanismos propuestos en la interacción vitamina D y caries dental.

de defectos del esmalte y, en consecuencia, el riesgo de caries infantil⁽²⁸⁾.

Activación de péptidos antimicrobianos

La vitamina D actúa como modulador del sistema inmunológico (innato y adaptativo). Por ejemplo, la vitamina D regula la transcripción de genes de distintos péptidos antimicrobianos y, en consecuencia, activa la síntesis en la mucosa oral de catelicidina y, en menor medida, de β 2-defensina y hepcidina con propiedades antimicrobianas de amplio espectro, incluidos los microorganismos cariogénos de la cavidad oral⁽²⁸⁻³¹⁾. De hecho, se ha documentado una relación entre los niveles de proteínas antimicrobianas en la cavidad oral y la composición estreptocócica de la placa dental^(32,33).

Diversos estudios clínicos han constatado, por un lado, que la concentración de catelicidina en la saliva de niños con deficiencia de vitamina D es significativamente menor respecto a niños con un estatus de vitamina D normal; y, por otro lado, que los niveles de catelicidi-

na salivar son significativamente inferiores en niños con caries dental en comparación con pacientes libres de caries. Es decir, la optimización de los niveles orgánicos de vitamina D podrían contribuir a mejorar la defensa antibacteriana innata y/o resistencia frente a la caries, e incluso algunos autores han propuesto su potencial aplicación (combinación de péptidos antimicrobianos) para la prevención y tratamiento de la caries dental^(31,33).

Mantenimiento del flujo y composición salival

Tal y como se ha mencionado anteriormente, las glándulas salivares también contienen receptores de vitamina D y, por tanto, serían susceptibles a sus efectos genómicos⁽³⁴⁾. Estudios experimentales han comprobado como la deficiencia de vitamina D se acompaña de una disminución significativa en la cantidad y calidad del flujo salivar^(35,36). Es decir, por una parte, al disminuir el flujo salivar también lo haría su efecto tampón frente al grado de acidez en la cavidad oral y, en consecuen-

cia, se reduciría su papel protector frente a la caries. Por otra, el flujo salivar es el vehículo natural de los minerales necesarios para una continuada remineralización dental, existiendo una correlación entre los niveles sanguíneos y la concentración de calcio y fósforo disueltos en la saliva^(37,38). Por tanto, una deficiencia de vitamina D conllevaría una reducción significativa de minerales en la saliva, siendo esta ineficaz para propiciar la remineralización y, en consecuencia, incrementándose el riesgo de la aparición de caries tanto en la dentición primaria como permanente.

CONCLUSIONES

Obviamente, sin prescindir de las medidas preventivas establecidas (reducir la cantidad y frecuencia del consumo de azúcares refinados y concebir la higiene oral como algo rutinario y necesario mediante el cepillado dental con pasta fluorada después de cada ingesta), junto a revisiones odontológicas periódicas; el control y, en su caso, la optimización de los niveles plasmáticos de vitamina D, tanto en la madre gestante como a lo largo de la edad pediátrica, podría constituir una medida eficaz en la prevención de la caries infantil.

BIBLIOGRAFÍA

- Kazemini M, Abdi A, Shohaimi S, Jalali R, Vaisi-Raygani A, Salari N, et al. Dental caries in primary and permanent teeth in children's worldwide, 1995 to 2019: a systematic review and meta-analysis. *Head Face Med.* 2020; 16: 22.
- Le VNT, Kim J-G, Yang Y-M, Lee D-W. Risk factors for early childhood caries: an umbrella review. *Pediatr Dent.* 2021; 43: 176-184.e24-e33.
- Barberia-Leache E. Tooth eruption. En: Barberia-Leache E, ed. *Atlas of Children's Dentistry*. Madrid: Ripano S.A.; 2005. p. 31-48.
- Moynihan PJ, Kelly SA. Effect on caries of restricting sugars intake: systematic review to inform WHO guidelines. *J Dent Res.* 2014; 93: 8-18.
- Pitts NB, Zero DT, Marsh PD, Ekstrand K, Weintraub JA, Ramos-Gomez F, et al. Dental caries. *Nat Rev Dis Prim.* 2017; 3: 17030.
- Selwitz RH, Ismail AI, Pitts NB. Dental caries. *Lancet.* 2007; 369: 51-9.
- Hossein-Nezhad A, Holick MF. Vitamin D for health: A global perspective. *Mayo Clin Proc.* 2013; 88: 720-55.
- Palermo NE, Holick MF. Vitamin D, bone health, and other health benefits in pediatric patients. *J Pediatr Rehabil Med.* 2014; 7: 179-92.
- Botelho J, Machado V, Proença L, Delgado AS, Mendes JJ. Vitamin D deficiency and oral health: a comprehensive review. *Nutrients.* 2020; 12: 1471.
- Schroth RJ, Rabbani R, Loewen G, Moffatt ME. Vitamin D and Dental Caries in Children. *J Dent Res.* 2016; 95: 173-9.
- Herzog K, Scott JM, Hujoel P, Seminario AL. Association of vitamin D and dental caries in children: findings from the National Health and nutrition examination survey, 2005-2006. *J Am Dent Assoc.* 2016; 147: 413-20.
- Gyll J, Ridell K, Öhlund I, Akeson PK, Johansson I, Holgersson PL. Vitamin D status and dental caries in healthy Swedish children. *Nutr J.* 2018; 17: 11.
- Williams TL, Boyle J, Mittermuller BA, Caroline Carrico C, Schroth RJ. Association between vitamin D and Dental Caries in a Sample of Canadian and American Preschool-Aged Children. *Nutrients.* 2021; 13: 4465.
- Carvalho Silva C, Gavinha S, Manso MC, Rodrigues R, Martins S, Guimaraes JT, et al. Serum levels of vitamin D and dental caries in 7-year-old children in porto metropolitan area. *Nutrients.* 2021; 13: 166.
- Xavier TA, Madalena IR, da Silva RAB, da Silva LAB, Silva MJB, De Rossi A. Vitamin D deficiency is a risk factor for delayed tooth eruption associated with persistent primary tooth. *Acta Odontol Scand.* 2021; 79: 600-5.
- Mellanby M, Pattison CI. The action of vitamin D in preventing the spread and promoting the arrest of caries in children. *Br Med J.* 1928; 2: 1079-82.
- Van der TAS JT, Elfrink MEC, Heijboer AC, Rivadeneira F, Jaddoe VWV, Tiemeir H, et al. Foetal, neonatal and child vitamin D status and enamel hypomineralization. *Community Dent Oral Epidemiol.* 2018; 46: 343-51.
- Silva CC, Mendes R, Manso MDC, Gavinha S, Melo P. Prenatal or childhood serum levels of vitamin D and dental caries in paediatric patients: A systematic review. *Oral Health Prev Dent.* 2020; 18: 653-68.
- Shroth RJ, Christensen J, Morris M, Gregory P, Mittermuller BA, Rockman-Greenberg C. The influence of prenatal vitamin D supplementation on dental caries in infants. *J Can Den Assoc.* 2020; 86: k13.
- Sobiech P, Olczak-Kowalczyk D, Hosey MT, Gozdowski D, Turska-Szybk A. Vitamin D supplementation, characteristics of mastication, and parent-supervised toothbrushing as crucial factors in the prevention of caries in 12- to 36-month-old children. *Nutrients.* 2022; 14: 4358.
- Barberia-Leache E. Dental Caries: Clinical pictures in the child. En: Barberia-Leache E, ed. *Atlas of Children's Dentistry*. Madrid: Ripano S.A.; 2005. p. 63-72.
- Krawiec M, Dominiak M. The role of vitamin D in the human body with a special emphasis on dental issues: Literature review. *Dent Med Probl.* 2018; 55: 419-24.
- Reed SG, Voronca D, Wingate JS, Murali M, Lawson AB, Hulsey TC, et al. Prenatal vitamin D and enamel hypoplasia in human primary maxillary central incisors: A pilot study. *Pediatr Dent J.* 2017; 27: 21-8.
- Schroth RJ, Lavelle C, Tate R, Bruce S, Billings RJ, Moffatt ME. Prenatal vitamin D and dental caries in infants. *Pediatrics.* 2014; 133: e1277-84.
- Nørregaard PE, Haubek D, Kühnisch J, Chawes BL, Stokholm J, Bønnelykke K, Bisgaard H. Association of High-Dose Vitamin D Supplementation During Pregnancy With the Risk of Enamel Defects in Offspring: A 6-Year Follow-up of a Randomized Clinical Trial. *JAMA Pediatr.* 2019; 173(10): 924-30.
- Caufield PW, Li Y, Bromage TG. Hypoplasia-associated severe early childhood caries—a proposed definition. *J Dent Res.* 2012; 91: 544-50.
- Schroth RDS, Tate R, Moffatt MEK. Prenatal and early childhood determinants of enamel hypoplasia in infants. *J Pediatr Perinatol Child Health.* 2021; 5: 13.
- Nørregaard PE, Haubek D, Kühnisch J, Chawes BL, Stokholm J, Bønnelykke K, et al. Association of high-dose vitamin d supplementation during pregnancy with the risk of enamel defects in offspring: A 6-year follow-up of a randomized clinical trial. *JAMA Pediatr.* 2019; 173: 924-30.
- Youssef DA, Miller CWT, El-Abbassi AM, Cutchins DC, Cutchins C, Grant WB, et al. Antimicrobial implications of vitamin D. *Dermatoendocrinol.* 2011; 3: 220-9.
- Amado Diago CA, García-Unzueta MT, Fariñas MC, Amado JA. Calcitriol-modulated human antibiotics: New pathophysiological aspects of vitamin D. *Endocrinol Nutr.* 2016; 63: 87-94.
- Goeke JE, Kist S, Schubert S, Hickel R, Huth KC, Kollmuss M. Sensitivity of caries pathogens to antimicrobial peptides related to caries risk. *Clin Oral Investig.* 2018; 22: 2519-25.
- Malcolm J, Sherriff A, Lappin DF, Ramage G, Conway DI, Macpherson LMD, et al. Salivary antimicrobial proteins associate with age-related

- changes in streptococcal composition in dental plaque. *Mol Oral Microbiol.* 2014; 29: 284-93.
33. Chen Z, Yang G, Lu S, Chen D, Fan S, Xu J, et al. Design and antimicrobial activities of LL-37 derivatives inhibiting the formation of *Streptococcus mutans* biofilm. *Chem Biol Drug Des.* 2019; 93: 1175-85.
34. Stumpf WE, Hayakawa N. Salivary glands epithelial and myoepithelial cells are major vitamin D targets. *Eur J Drug Metab Pharmacokinet.* 2007; 32: 123-9.
35. Glijer B, Peterfy C, Tenenhouse A. The effect of vitamin D deficiency on secretion of saliva by rat parotid gland in vivo. *J Physiol.* 1985; 363: 323-34.
36. Peterfy C, Tenenhouse A, Yu E. Vitamin D and parotid gland function in the rat. *J Physiol.* 1988; 398: 1-13.
37. Hussein AS, Almoudi MM, Abu-Hassan MI, Schroth RJ, Saripudin B, Mohamad MSF. Serum and saliva 25(OH)D levels in relation to dental caries in young children. *J Clin Pediatr Dent.* 2021; 45: 414-20.
38. Sari DK, Sari LM, Laksmi LI, Farhat. The moderate correlation between 25(OH)D serum and saliva in healthy people with low vitamin D intake. *Int J Gen Med.* 2021; 14: 841-50.

Cribado de cardiopatías congénitas

Sortzetiko kardiopatiien baheketa

J. Suárez Alonso

Cardiología Infantil. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona

Las cardiopatías congénitas son alteraciones estructurales del corazón producidas por defectos en la formación durante el periodo embrionario. La mayoría causa multifactorial y por el momento no conocida, aunque algunas se asocian a síndromes y/o mutaciones concretas. Afectan al 1% de los recién nacidos (RN) vivos, y existe una amplia variedad de cardiopatías congénitas, con distinta fisiopatología, forma y edad de presentación: desde cardiopatías simples asintomáticas, hasta cardiopatías críticas que pueden ocasionar gran morbilidad e incluso fallecimiento.

Los defectos cardíacos congénitos críticos (DCCC) son aquellos que precisan intervención invasiva (cirugía/cateterismo) o producen fallecimiento en los primeros 30 días de vida.

Afectan hasta el 2,3/1.000 RN vivos, y su detección precoz puede cambiar el pronóstico de las mismas.

Hasta hace pocos años disponíamos de dos sistemas de detección precoz, basados en la exploración física del recién nacido, y en el diagnóstico prenatal mediante ecocardiografía fetal (también de implantación en las últimas dos décadas). Estas técnicas de cribado pueden resultar insuficientes: la exploración física puede no detectar hasta el 20-30% de los DCCC (para que una cianosis sea visible la saturación de oxígeno –SatO₂– debe rondar el 80%), y la ecocardiografía fetal tiene tasas de detección variables, operador y centro dependiente, que pueden oscilar entre un 20% y > 90%. Por tanto, de manera combinada, pueden no detectarse mediante estos dos sistemas de detección hasta un 20-29,5% de las DCCC.

En 2017 la Sociedad Española de Neonatología publicó sus recomendaciones sobre el cribado de cardiopatías congénitas críticas mediante pulsioximetría (PO), y en 2018 la Sociedad Española de Cardiología Infantil (SECARDIOPED) validaron dicho sistema de cribado, puntualizando algunos aspectos.

El cribado mediante PO es un método simple, eficaz, no invasivo, seguro, de bajo coste, bien tolerado y universal. El objetivo de implantarlo como sistema de cribado es intentar detectar aquellos RN afectados de DCCC asintomáticos o con cianosis aún no visible

mediante exploración física. Debe realizarse entre las primeras 6 y 24 horas de vida (hdv), idealmente entre las 12 y 24 hdv. La técnica consiste en medir la saturación de oxígeno (SatO₂) en sangre, mediante la emisión de luz con longitud de onda roja e infrarroja a través de la piel del RN. Idealmente se colocan dos sensores, uno en mano derecha (preductal), y otro en uno de los dos pies (postductal).

- Se considera cribado positivo siempre que uno de los dos sensores capte una SatO₂ < 90% (mano derecha o pie).
- Se considera cribado negativo si en uno de ambos sensores la SatO₂ ≥ 95 y con una diferencia con respecto al otro sensor ≤ 3%.
- Se considera cribado dudoso, aquellos en los que en uno de ambos sensores la SatO₂ se encuentra entre 90-94%, o en aquellos casos donde la diferencia de captación entre ambos sensores sea ≥ 3%. En esos casos se indica evaluación clínica, y repetir de nuevo el cribado en 30 minutos. En caso de volver a tener mismo resultado, se considera cribado positivo.

Este cribado tiene ciertas limitaciones: la sensibilidad es moderada (76,5%), aunque presenta una alta especificidad (99,9%), con baja tasa de falsos positivos (0,14%). Esta tasa será mayor si el cribado se adelanta a las 6 hdv. Además, existen cardiopatías no detectables con este *screening*, como las cardiopatías con cortocircuito izquierda-derecha (comunicación interauricular, comunicación interventricular, ductus arterioso persistente), estenosis valvular aórtica no ductus dependiente o coartación aórtica no ductus dependiente, entre otras.

Entre 2019 y 2023 ha habido en total 24.798 nacimientos en Navarra. Teniendo en cuenta la incidencia de cardiopatías congénitas (1%), sería esperable detectar a lo largo de esos años 250 cardiopatías congénitas, de las cuales 57 (11,4/año) serían DCCC.

El resultado del cribado de cardiopatías por SatO₂ en Navarra desde su implantación en 2019, ha sido de tres casos de cribado positivo con DCCC confirmada, las tres en el Hospital Reina Sofía de Tudela (dos de ellas transposición de grandes arterias, y un drenaje venoso pulmonar anómalo total intracardíaco a seno

coronario). En el resto de hospitales, Hospital Universitario de Navarra (HUN, Pamplona), Hospital García Orcoyen (Estella), y Clínica Universitaria de Navarra (CUN, Pamplona), no ha habido detecciones de DCCC a través de dicho cribado. Como dato a destacar, ha habido varios falsos positivos del cribado (seis en el HUN y al menos uno en la CUN), todos ellos asintomáticos o con clínica de leve polipnea, sin cardiopatía en ecocardiografía, presentando todos ellos hipertensión pulmonar como patrón transicional del recién nacido, con resolución progresiva en los siguientes días de vida.

En nuestra base de datos en Navarra, tenemos registradas un total de 220 cardiopatías congénitas no simples desde 2019 hasta 2024. Por tanto, el resultado del cribado neonatal en Navarra es de tres casos detectados a través de PO, de un total de 220 casos, lo que supone un 1,36%.

Asimismo, las detecciones de cardiopatía congénita a través de ecocardiografía fetal han ido en aumento desde la implantación de la consulta de alta resolución de diagnóstico prenatal, habiéndose detectado un total de 210 cardiopatías congénitas en periodo fetal.

CONCLUSIONES

Las cardiopatías congénitas críticas tienen gran repercusión funcional y precisarán actuación médica inmediata.

Los programas de cribado permiten su detección precoz y cambiar el pronóstico de las mismas.

Hoy día se realizan tres sistemas de detección precoz de DCCC (ecocardiografía fetal, cribado por PO, EF del RN en las primeras horas de vida), que han demostrado ser eficaces y complementarios entre ellos (sensibilidad combinada 83-92%).

Cribado de recién nacidos con CMV congénito

CMV sortezkoa duten jaioberrien bebaketa

A. Revuelta, A. Ancín, M. Herranz

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Navarra. SVNP Pamplona

INTRODUCCIÓN

El virus denominado citomegalovirus (CMV) es el principal agente de infección congénita en países desarrollados. Estudios previos en otros medios estiman que cerca del 0,3-2,4% de recién nacidos, pueden estar infectados al nacimiento.

De estos al nacimiento, cerca del 80-90% de los pacientes son asintomáticos. Estudios recientes estiman secuelas a largo plazo del 10-15% de los pacientes asintomáticos. Entre ellas, cabe destacar como las más relevantes la sordera neurosensorial, que es progresiva en los primeros años de vida, y las secuelas neurológicas, tanto a nivel de desarrollo cognitivo como motor.

Es un virus con una importante seroprevalencia en la población general: en torno al 60% de las mujeres de 15-24 años y en torno al 90% en mayores de 36 años pueden presentar serologías positivas. La sintomatología en la madre es muy inespecífica: desde cuadro catarral leve o febril a no producir síntomas; siendo más frecuente la infección en el tercer trimestre, pero pudiendo provocar más síntomas en el recién nacido cuando la infección se produce en el primer trimestre. Además, cabe destacar que la transmisión puede producirse en la primoinfección, en la reactivación y en la reinfección con nueva cepa; con todo lo que esto conlleva, aunque sí que está descrito que tras la primoinfección materna se presenta mayor riesgo de sintomatología, mortalidad y secuelas en el recién nacido.

DESCRIPCIÓN

Actualmente, la estrategia de estudio de CMV congénito en nuestra comunidad autónoma consiste en un cribado o *screening* dirigido.

De esta manera, evaluamos la presencia de material genético viral en saliva o en orina del recién nacido mediante técnica de PCR en aquellos pacientes en los que sospechemos infección por: historia materna (serologías compatibles, infección materna demostrada), hallazgos ecográficos prenatales compatibles

(hidrocefalia, quistes cerebrales), en aquellos casos en los que la infección fetal se haya demostrado (material genético en muestra de líquido amniótico) o presenten sintomatología compatible (prematuridad, pequeños para edad gestacional, exantemas petequiales, hallazgos analíticos...). En nuestro hospital no se realiza estudio serológico rutinario en las mujeres embarazadas, ni estudio en pacientes asintomáticos.

Nuestros protocolos diferencian los pacientes ingresados en planta de Maternidad, a los que les recogemos una muestra de saliva para detectar mediante PCR, y si es positivo, confirmamos con muestra de orina; y los pacientes ingresados en Unidad de Neonatología, donde recogemos directamente la muestra de orina.

Los pacientes diagnosticados ingresan en la Unidad Neonatal para completar estudio con: analítica sanguínea completa con hemograma y bioquímica con función renal, hepática, PCR CMV en plasma, ecografía transfontanelar, ecografía abdominal, fondo de ojo, potenciales auditivos de tronco y resonancia magnética. Se inicia desde el ingreso la valoración conjunta con Infectología Pediátrica para considerar el inicio de tratamiento específico y el seguimiento.

El tratamiento lo iniciamos en aquellos pacientes con sintomatología grave o moderada, siendo de elección de nuestro hospital el valganciclovir, un tratamiento vía oral que ha demostrado mejorar el pronóstico auditivo y neurológico en pacientes sintomáticos en tratamiento de 6 meses de duración iniciado antes de las 4 semanas de vida. Otra opción es el galciclovir, fármaco intravenoso, que también ha demostrado buenos resultados pronósticos, sobre todo a la hora de la evolución de la sordera, pero que no usamos de primera opción por la difícil logística de la administración intravenosa y ser igual de eficaz con menor morbilidad la opción oral.

Nuestro hospital es un centro de tercer nivel que consta con una media de 3.200-3.500 partos al año (en descenso en los últimos años). Realizando este *screening* dirigido desde 2019 y siguiendo nuestro protocolo de cribado actual, hemos diagnosticado a 21 niños y niñas: 15 sin

síntomas, 9 con hipoacusia severa, 2 con hipoacusia moderada, 2 con afectación neurológica grave y otros 2 con sintomatología moderada de otras características.

Algunos autores recomiendan realizar *screening* universal para diagnosticar precozmente a los pacientes y poder realizar seguimiento estrecho y tratamiento precoz de las posibles secuelas. Distintos estudios establecen una incidencia de CMV congénito cercana del 0,5%, 10 veces más que la incidencia de hipotiroidismo; y con los protocolos de *screening* dirigido, hasta un 62% de niños afectados asintomáticos pueden ser no diagnosticados. Varios estudios evidencian que el *screening* universal parece mejorar la evolución de los niños sintomáticos, pero, además, favorece el diagnóstico precoz de sordera neurosensorial (< 9 meses), lo que implica una mejor evolución en aquellos niños que el diagnóstico se realiza en > 9 meses. Desde el punto de vista logístico, un estudio universal es generalmente aceptado por los padres y viable en la práctica diaria; y además puede ser más costo-efectivo que el *screening* dirigido.

Por otro lado, en los últimos años han aparecido diferentes estudios que demuestran que el valaciclovir administrado de forma temprana tras la primoinfección es efectivo para disminuir la transmisión de esta enfermedad al recién nacido. Son necesarios más estudios en este campo ya que si se demuestra que esto es así se debería plantear seriamente el *screening* de esta entidad en el embarazo para poder disminuir la enfermedad en el recién

nacido con la consecuente disminución y la morbimortalidad.

CONCLUSIONES

Todo hospital en el que haya recién nacidos o partos, debe de contar con un protocolo de *screening* de CMV congénito. Actualmente en Navarra está establecido el *screening* dirigido a pacientes con sospecha diagnóstica para valorar el inicio de tratamiento antes del primer mes de vida, lo que se ha visto que mejora el pronóstico. Sin embargo, como los pacientes asintomáticos al nacimiento pueden desarrollar sintomatología en el futuro y parece ser que el seguimiento estrecho de estos pacientes mejora su pronóstico, cada vez hay más evidencia de que un *screening* universal puede ser tanto más beneficioso para los pacientes, como costo-efectivo para el sistema. Además, posiblemente en un futuro sería necesario plantearse el *screening* en la embarazada.

Creemos que es importante el estudio de esta enfermedad por su prevalencia y morbimortalidad.

BIBLIOGRAFÍA

1. Blázquez Gamero D, Cernada Badía M, Frick MA, Alarcón Allen A. Infección congénita: citomegalovirus, virus herpes simplex, virus varicela-zóster y virus zika. En: Protocolos de la Sociedad Española de Neonatología 2023. 2023. p. 111-6.
2. Leruez-Ville M, Foulon I, Pass R, Ville Y. Cytomegalovirus infection during pregnancy: state of

the science. Am J Obstet Gynecol. 2020; 223(3): 330-49.

3. Jones CE, Bailey H, Bamford A, Calvert A, Dorey RB, Drysdale SB, et al. Managing challenges in congenital CMV: current thinking. Arch Dis Child. 2023; 108(8): 601-7.
4. Chung PK, Schornagel F, Oudesluys-Murphy AM, De Vries LS, Soede W, Van Zwet E, et al. Targeted screening for congenital cytomegalovirus infection: Clinical, audiological and neuroimaging findings. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2023; 108(3): F302-8.
5. Schleiss MR, Panther L, Basnet S, Workneh M, Diaz-Decaro J. Comparison of overall sensitivity and specificity across different newborn screening algorithms for congenital cytomegalovirus. Int J Neonatal Screen. 2023; 9(2): 33.
6. Cannon MJ, Griffiths PD, Aston V, Rawlinson WD. Universal newborn screening for congenital CMV infection: What is the evidence of potential benefit? Rev Med Virol. 2014; 24(5): 291-307.
7. Pinninti S, Boppana S. Antiviral treatment of maternal and congenital cytomegalovirus (CMV) infections. Viruses. 2023; 15(10): 2116.
8. Blázquez-Gamero D, Soriano-Ramos M, Vicente M, Pallás-Alonso CR, Pérez-Rivilla A, García-Álvarez M, et al. Prevalence and clinical manifestations of congenital cytomegalovirus infection in a screening program in Madrid (PICCSA Study). Pediatr Infect Dis J. 2020; 39(11): 1050-6.
9. Letamendia-Richard E, Périllaud-Dubois C, de La Guillonnière L, Thouard I, Cordier AG, Roque-Afonso AM, et al. Universal newborn screening for congenital cytomegalovirus infection: feasibility and relevance in a French type-III maternity cohort. BJOG. 2022; 129(2): 291-9.
10. Aoki H, Bitnun A, Kitano T. The cost-effectiveness of maternal and neonatal screening for congenital cytomegalovirus infection in Japan. J Med Virol. 2023; 95(1): e28391.

Eritrocitosis en pediatría: orientación diagnóstica

Eritrozitosis pediatrian: orientazio diagnostikoa

L. Lizarraga Navarro, J. De Pedro Olabarri, P. González Urdiales, A. Echebarria Barona, R. Adán Pedroso, M. García Ariza, I. Astigarraga Aguirre, R. López Almaraz

Unidad de Hematología y Oncología Infantil.
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia

LABURPENA

Eritrozitosis gaixotasun arraroa da, are gehiago pediatrian, intzidentzia zehatza zein den jakitea zaila izanik. Beronen jatorria ezberdina izan daiteke, alde batetik, sortzetikoa edo hartutakoa izan daiteke, eta bestetik, primarioa (zelula amen kaltearen ondorioz) edo sekundarioa (eritropoietinaren handitzearen eraginez).

Heldu zein umeetan, kausarik ohikoena hipoxemiaren ondoriozko eritropoietinaren handitze fisiologikoagatik ematen da (bihotz zein birika gaixotasunetan edota altitudeetan). Jatorri ez fisiologikoen artean ordea, helduetan kausarik ohikoena Polizitemia Vera da eta umeetan sortzetiko eritrozitosis.

Diagnostikoari dagokionez, helduetan eritrozitosiaren maneirako algoritmo bat dago, Polizitemia Vera baztertzera zuzenduta dagoena. Pediatrian ordea, ez dago algoritmorik eta ez da baliogarria helduena erabiltzea, bi populazioetan dagoen ezberdintasun etiologikoagatik. Hori dela eta, berrikuspen bibliografiko hau burutuko dugu eta ondorengo algoritmo diagnostikoa proposatu dugu lehen arretako pediatrentzat erabilgarria dena, umeen ezaugarrietan eta ebidentzia zientifikoa oinarrituta.

Hitz gakoak: Eritrozitosis; Pediatrikoa; Hartutakoa; Sortzetikoa; Maneiuren algoritmoa; Eritropoietina.

RESUMEN

La eritrocitosis es una patología rara, especialmente en la población pediátrica, por lo que es difícil estimar la incidencia exacta. Existen distintas causas de eritrocitosis, pudiendo ser congénitas o adquiridas, y a su vez, se pueden clasificar como primaria (afectación de las células precursoras) o secundaria (aumento de la secreción de la eritropoyetina).

Tanto en adultos como en niños, la causa más frecuente es un aumento apropiado de la secreción de la eritropoyetina (EPO), es decir, un aumento fisiológico de la EPO en situaciones de hipoxia (altitud, afectación pulmonar o cardíaca). En cuanto a las causas no fisiológicas de eritrocitosis, en adultos la más frecuente es la policitemia vera y en la población pediátrica, las eritrocitosis congénitas.

Respecto al diagnóstico, en los adultos existe un algoritmo para el manejo de las eritrocitosis. Sin embargo, en pediatría, no hay ningún algoritmo validado, y, el empleado en adultos, no es extrapolable debido a las diferencias etiológicas significativas entre ambas poblaciones. Por lo tanto, hemos realizado una revisión sistemática y propuesto un algoritmo diagnóstico de eritrocitosis útil para pediatras de Atención Primaria, basado en las características de la población pediátrica y la evidencia científica.

Palabras clave: Eritrocitosis; Edad pediátrica; Adquirida; Congénita; Algoritmo de manejo; Eritropoyetina.

DEFINICIÓN

La eritrocitosis se define como un aumento mayor del 25% de la masa eritrocitaria en la sangre periférica en comparación con los valores normales para la edad, el sexo y la superficie corporal⁽¹⁾. Estos valores van acompañados de un aumento del hematocrito (Hto) y de la hemoglobina (Hb)⁽²⁻⁴⁾.

No se considera eritrocitosis la elevación aislada del número de hematíes (sin elevación de Hb y Hto en sangre periférica), ya que dicha elevación puede estar presente en diferentes eritropatías como las talasemias menor, que asocian hipocromía y microcitosis y pueden cursar o no con anemia^(3,5).

Actualmente, se considera que el término adecuado para referirnos al aumento exclusivo de glóbulos rojos es la **eritrocitosis** en lugar de **poliglobulia**, término empleado en décadas anteriores. El término de **policitemia** quedaría restringido para hacer referencia exclusivamente a la policitemia vera (PV)⁽¹⁾.

Dentro de la eritrocitosis, es necesario distinguir entre:

- **Eritrocitosis absoluta:** se refiere a un aumento del número de hematíes en sangre periférica, asociado con un aumento de Hb y Hto. En este trabajo nos centraremos en este tipo de eritrocitosis.
- **Eritrocitosis relativa:** ocurre cuando hay una disminución del plasma y, consecuentemente, un aumento de la concentración

TABLA I. ÍNDICES NORMALES DE LA SERIE ROJA EN LA POBLACIÓN PEDIÁTRICA. ADAPTADO DE PABÓN-RIVERA S, ET AL.⁽⁶⁾.

Edad	Hemoglobina (g/dl)		Hematocrito (%)		VCM (fL)		ADE (%)	Hematíes (x10 ⁹ /μl)	HCM (pg)	CHCM (g/dl)	Reticulocitos (%)
	Media	2 DE	Media	2 DE	Media	2 DE	2 DE	Media	Media	Media	Media
1-3 días	18,5	14,5-22,5	56	45-67	108	95-121	13-18	5,3	34	33	3
1 semana	17,5	13,5-19,5	54	42-66	107	88-126	13-18	5,1	34	33	0,5
2 semanas	16,5	12,5-20,5	51	39-63	105	86-124	13-18	4,9	34	33	0,5
1 mes	14	10-18	43	31-55	104	85-123	11,5-16	4,2	34	33	0,8
2 meses	11,5	9-14	35	28-42	96	77-115	11,5-16	3,8	30	33	1,6
3-6 meses	11,5	9,5-13,5	35	29-41	91	74-108	11,5-16	3,8	30	33	0,7
0,5-2 años	12	10,5-13,5	36	33-49	78	70-86	11,5-16	4,5	27	33	1
2-6 años	12,5	11,5-15,5	37	34-45	81	75-87	11,5-15	4,6	27	34	1
6-12 años	13,5	11,5-15,5	40	35-45	86	77-95	11,5-15	4,6	29	34	1
Sexo femenino											
12-18 años	14	12-16	41	33-51	90	78-102	11,5-14	4,6	30	34	1
> 18 años	14	12-16	41	33-51	90	80-100	11,5-13,1	4,6	30	34	1
Sexo masculino											
12-18 años	14,5	13-16	43	36-51	88	78-198	11,5-14	4,9	30	34	1
> 18 años	15,5	13,5-17,5	47	37-53	90	80-100	11,5-13,1	5,2	30	34	1

de la Hb y Hto por hemoconcentración, sin aumento del número de los glóbulos rojos.

Por lo tanto, para evaluar una sospecha de eritrocitosis, deberemos considerar el número de hematíes, Hb y Hto, teniendo siempre en cuenta que los dos últimos parámetros son concentraciones y dependen del volumen plasmático. De ellos, el Hto es el que tiene mejor relación con el recuento de glóbulos rojos^(1,5).

Los valores normales de hematíes, Hb y Hto en pediatría dependerán de la edad de cada paciente (Tabla I).

CLASIFICACIÓN

En función de la fisiopatología, la eritrocitosis absoluta se puede clasificar en primaria o secundaria, y a su vez, puede ser de origen congénito o adquirido^(1,3,4) (Tabla II):

- *Primaria o secundaria:* en función de si la alteración se origina en las células precursoras eritroides o no. En ocasiones no se esclarece la causa, por lo que en estos casos se denominaría *eritrocitosis idiopática*.

TABLA II. ETIOLOGÍA DE LA ERITROCITOSIS (CLASIFICACIÓN DE LAS CAUSAS EN FUNCIÓN DE SI ES CONGÉNITA O ADQUIRIDA Y SI ES PRIMARIA O SECUNDARIA).

	Congénita	Adquirida
PRIMARIAS - Afectación células precursoras - EPO disminuida	Eritrocitosis familiar tipo 1 (ECYT 1) [mutación en el gen <i>Rc EPO (EPOR)</i>]	Policitemia vera
SECUNDARIAS - Aumento secreción EPO - EPO aumentada	- Hb con alta afinidad por el oxígeno (HBA, HBB) - Mutación 2,3-BPG - Alteración en las vías sensores de oxígeno	- Aumento fisiológico de la EPO (hipoxia sistémica o local) - Síntesis autónoma de la EPO (neoplasia) - Fármacos

- *Congénita o adquirida:* en función de si la alteración está presente desde el nacimiento o no. Será sugestivo de congénita cuanto más joven sea el paciente, si existen antecedentes familiares o si la eritrocitosis ha sido constante desde la infancia. Por otro lado, para asegurar que estamos ante una eritrocitosis adquirida, se debe confirmar comparando con valores de Hb/Hto previos y la ausencia de antecedentes familiares⁽¹⁾.

Eritrocitosis primaria

Se denomina así cuando la alteración se produce en las células precursoras del eritro-

blasto en la médula ósea. Como consecuencia, hay un aumento de la producción de los glóbulos rojos de forma no controlada. Debido al *feedback* negativo, suele ir asociado a unos niveles de EPO séricos disminuidos.

Eritrocitosis primaria congénita

La única patología que se asocia a esta entidad es la denominada **eritrocitosis familiar tipo 1 (ECYT 1)**. Ocurre por una mutación en el gen del receptor de la eritropoyetina (*EPOR*). Existen varias mutaciones asociadas a esta entidad, pero en todas ellas la mutación se localiza en el exón 8. La transmisión

generalmente es autosómica dominante, pero se han descrito algunos casos que se presentan *de novo*⁽¹⁾. Generalmente, son pacientes asintomáticos o con síntomas leves^(4,7), aunque en edad adulta se han descritos varios casos con complicaciones clínicas graves e incluso mortales, como la hipertensión arterial, hemorragia intracerebral, trombosis venosa profunda, enfermedad coronaria e infarto de miocardio⁽¹⁾.

Eritrocitosis primaria adquirida

La única patología que se asocia a esta entidad es la **Policitemia Vera (PV)**. Es una neoplasia mieloproliferativa crónica, cromosoma Filadelfia negativa, que se desarrolla por una alteración clonal de la célula precursora hematopoyética, con la consecuente proliferación de una o más líneas celulares mieloides (hematíes, células granulomonocíticas y/o plaquetas). En el caso de la PV, predomina la hiperplasia eritroide y afecta, principalmente, a pacientes de edad avanzada, siendo la edad media al diagnóstico de 60 años^(2,3,7). En la infancia y adolescencia es excepcional.

En el 90-95% de los casos, la PV se asocia a una mutación somática del *JAK2 V617F*. Tal es la importancia de esta asociación, que en los criterios diagnósticos que establece la OMS en 2016 para la PV en adultos, la mutación del gen *JAK2* es clasificado como uno de los criterios diagnósticos mayores (Tabla III). Por lo tanto, en caso de cumplir dos criterios mayores y uno menor, se diagnosticaría de PV sin la necesidad de tener que hacer una biopsia de médula ósea (BMO)⁽²⁾.

Eritrocitosis secundaria

La eritrocitosis secundaria es causada por un aumento en la secreción de la eritropoyetina (EPO), es decir, por una alteración extrínseca a la médula ósea. Las eritrocitosis secundarias son más frecuentes que las primarias.

La EPO es una hormona sintetizada en el riñón, concretamente en las células intersticiales corticales peritubulares. El principal estímulo para la síntesis y su secreción es la hipoxia (local o sistémica). Esta hormona se une a los receptores *EPOR* en la superficie de los precursores eritroides, proeritroblastos y eritroblastos basófilos, activando una cascada

TABLA III. CRITERIOS DE LA ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD (OMS) 2016 PARA EL DIAGNÓSTICO DE LA POLICITEMIA VERA EN ADULTOS.

*El diagnóstico de PV requiere la presencia de los 3 criterios mayores, o de los 2 primeros criterios mayores más 1 criterio menor

Criterios mayores

1. Hemoglobina > 16,5 g/dl en hombres y > 16 g/dl en mujeres, o hematocrito > 49% en hombres y > 48% en mujeres, o aumento de la masa de glóbulos rojos (25% por encima del valor predictivo normal)
2. Biopsia de médula ósea que muestre hiperplasia para la edad con crecimiento trilineal (panmielosis), que incluye proliferación eritroide, granulocítica y megacariocítica marcada, con megacariocitos pleomórficos maduros
3. Presencia de mutaciones del gen *JAK2 V617F* o en el exón 12 del gen *JAK2*

Criterios menores

1. Eritropoyetina sérica por debajo del valor de referencia normal

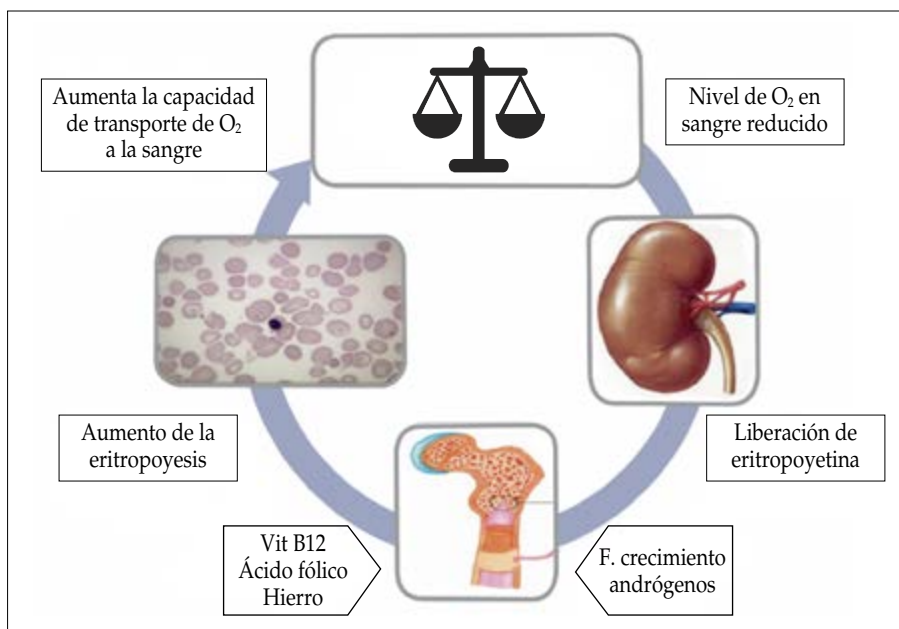


Figura 1. Imagen del mecanismo de acción de la eritropoyetina (EPO). Adaptada de: Bernal M, Cruz S. Interacción fisiológica de la hormona eritropoyetina, relacionada con el ejercicio físico en altitud moderada y alta. *Revista Investig Salud Univ Boyacá*. 2014; 1(1): 73-96.

intracelular que involucra a la proteína *JAK2*. Consecuentemente, estimula la división, diferenciación y proliferación de las células eritroides⁽⁷⁾ (Fig. 1). Las células que sintetizan la EPO pueden detectar la hipoxia a través de diferentes estímulos: la disminución de Hb (anemia) o disminución de SatO_2 (por hipoxemia o vasooclusión renal)⁽³⁾.

Cuando el aumento de la secreción de la EPO es causado por hipoxia, se habla de aumento adecuado o apropiado, y se trata de la causa más frecuente de la eritrocitosis tanto en adultos como en niños. En otras ocasiones,

el aumento de la EPO es inapropiado, por ejemplo, en los casos de tumores productores de la EPO, donde la eritrocitosis no guarda relación con la hipoxia y se comporta como un fenómeno paraneoplásico⁽³⁾.

Eritrocitosis secundaria congénita

Son enfermedades raras hereditarias en las que se produce una alteración en las proteínas implicadas en el transporte de oxígeno o en la vía de detección de hipoxia. Debido a dichas alteraciones, se producirá una hipoxia tisular que generará una eritrocitosis secundaria.

Una historia familiar positiva de eritrocitosis suele ser sugestiva de eritrocitosis congénita, ya que en la mayoría de los casos presentan un patrón de herencia autosómica dominante. Existen excepciones cuando las alteraciones se han producido *de novo*, con ausencia de antecedentes familiares⁽⁸⁾.

Eritrocitosis secundaria adquirida

La mayoría de las eritrocitosis secundarias son adquiridas y pueden desarrollarse como consecuencia de diversas enfermedades a nivel cardíaco, pulmonar o renal, por neoplasias o condiciones de hipoxia externa debidas a la altitud, al tabaquismo e intoxicación por monóxido de carbono⁽⁸⁾.

Eritrocitosis idiopática

Se denomina así cuando no se han encontrado causas posibles de la eritrocitosis, ya sean primarias o secundarias^(4,9).

CLÍNICA

La eritrocitosis generalmente, se descubre de manera incidental y la mayoría de los pacientes son asintomáticos a pesar de un Hto elevado.

En condiciones normales, el factor más importante de la viscosidad sanguínea es el Hto. Conforme el Hto aumenta, la viscosidad aumenta y, por lo tanto, el flujo sanguíneo a través del de los capilares disminuye, así como, el transporte de oxígeno. Aunque la mayoría de las personas son asintomáticas, pueden presentar síntomas asociados al aumento de la viscosidad sanguínea como cefaleas, mareos, epistaxis, parestesias, aspecto pletórico, hipermia conjuntival, disnea de esfuerzo o prurito después del baño. Además, se han descrito eventos trombóticos y hemorrágicos en localizaciones poco frecuentes que conducen a morbilidad y mortalidad prematuras⁽²⁾.

Sin embargo, a la hora de examinar a un paciente con eritrocitosis se deben tener en cuenta ciertos detalles, ya que, por ejemplo, la presencia de síntomas como esplenomegalia, sudoración, pérdida de peso, fiebre inexplicable, eritromelalgia, etc. orientarían al diagnós-

tico de una PV. Por otro lado, en las eritrocitosis secundarias adquiridas prevalecerán por ejemplo los síntomas de la patología de base causante de la eritrocitosis^(2,3).

DIFERENCIAS RESPECTO A LOS ADULTOS

En una revisión sistemática realizada por el grupo de trabajo de eritrocitosis congénita y publicada en 2013 en la revista *Pediatr Blood & Cancer*⁽⁷⁾, comparan las características entre la población pediátrica y la de adultos en casos de eritrocitosis.

La eritrocitosis en pediatría es excepcional, y, por lo tanto, es difícil cuantificar su incidencia exacta. Aun así, en la revisión realizada, se observó que la causa más frecuente de eritrocitosis absoluta (excluyendo las eritrocitosis secundarias por aumento apropiado de la EPO) en pediatría es la causa congénita, a diferencia de los adultos, que es la PV. A pesar de ello, la incidencia de la PV era baja en ambas poblaciones, presentando mucha menor incidencia y prevalencia en la población pediátrica (en pediatría 0-0,02/100.000 pacientes, en adultos 2/100.000 pacientes). Por lo tanto, ante una eritrocitosis absoluta confirmada en niños, la primera posibilidad a estudiar serían las de causa congénita, una vez se haya descartado una eritrocitosis secundaria por aumento apropiado de la EPO^(7,9).

En cuanto a las características de la eritrocitosis, no se observaron diferencias significativas en ambas poblaciones en lo que respecta a la clínica, resultados analíticos y estudios moleculares⁽⁷⁾.

Finalmente, el grupo de eritrocitosis congénita concluye que es útil un algoritmo diagnóstico en la población pediátrica, pero considera necesario algunos cambios en el enfoque diagnóstico debido a las diferencias etiológicas encontradas entre ambas poblaciones, tal y como se describen a continuación⁽⁷⁾.

ALGORITMO DIAGNÓSTICO

En adultos, el algoritmo diagnóstico de la eritrocitosis absoluta está enfocado prin-

cipalmente en descartar una posible PV desde el inicio^(4,10). Sin embargo, en la población pediátrica la PV es excepcional, siendo más frecuente la eritrocitosis de causa congénita⁽⁸⁾. El grupo de trabajo de eritrocitosis congénita propone aplicar el algoritmo diagnóstico en la población pediátrica que se refleja en la figura 2⁽⁷⁾. En primer lugar, es necesario realizar una anamnesis y exploración física detallada del paciente^(3,4,10).

Anamnesis^(1,3,10)

- Antecedentes personales de enfermedad de base cardiopulmonar o renal.
- Antecedentes previos de Hb/Hto elevados.
- Antecedentes familiares de Hb/Hto elevados (valorar si puede ser hereditaria o no, y, en caso de ser hereditaria, obtener más información sobre su patrón de herencia) u otras alteraciones hematológicas o síndromes sistémicos⁽⁷⁾.
- Síntomas presentes.
- Hábitos de vida (tabaco, ambientes con CO –dispositivos de calefacción doméstica, ventilación defectuosa de hornos o chimeneas–)⁽⁷⁾.
- Fármacos (esteroides anabolizantes, eritropoyetina recombinante humana –rh-EPO–).

Exploración física^(1,3,10)

Una exploración física detallada ayudará a establecer nuestra principal sospecha diagnóstica. Tendremos que valorar datos que nos sugieran depleción de volumen, hiperviscosidad, patología cardiopulmonar y posible síndrome mieloproliferativo.

- Examen general:
 - Cianosis en labios, zonas acras o acropaquias del lecho ungueal asociado a la hipoxia.
 - Cara pletórica, venas linguales o retinianas dilatadas, áreas de eritema doloroso en pacientes con PV.
 - Pérdida de peso significativo, sudoración.
- Sistema cardiopulmonar:
 - Patrón respiratorio.
 - Otros hallazgos pulmonares (auscultación pulmonar patológica...).

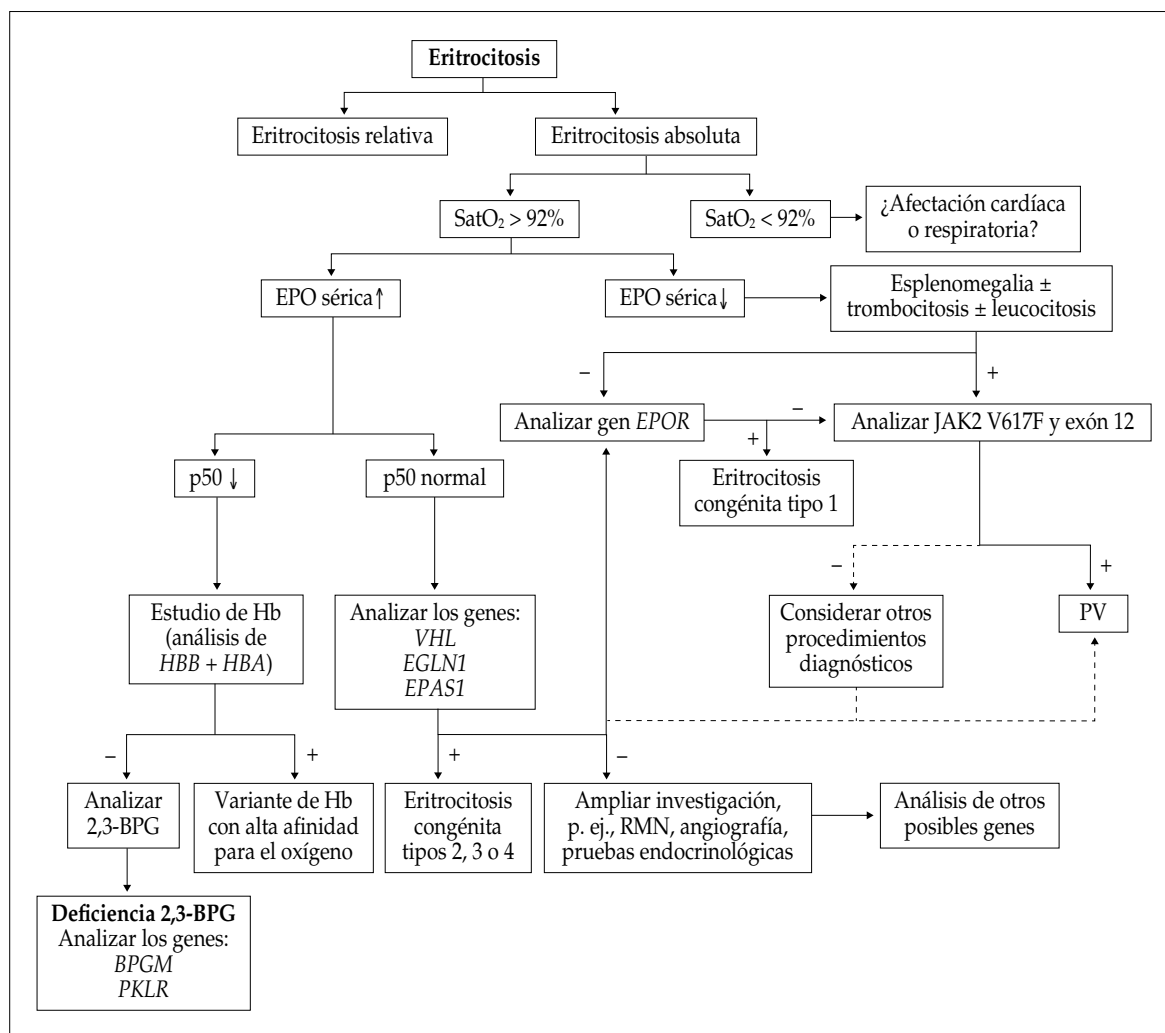


Figura 2. Algoritmo diagnóstico de eritrocitosis en pediatría. Adaptado de Cario H, et al.⁽⁷⁾.

- Soplos cardíacos u otros soplos (por ejemplo, *shunts* arteriovenosos).
- Organomegalias:
 - Hepatomegalia y/o esplenomegalia (por PV u otros síndromes mieloproliferativos).
 - Masas abdominales (tumores secretores de EPO).
 - Dolor abdominal/pélvico o plenitud.
- Renal:
 - Hematuria.

Confirmar la eritrocitosis absoluta

Una vez realizada la anamnesis y exploración física detallada del paciente, es necesario confirmar si, efectivamente, estamos ante una eritrocitosis absoluta. Se deberá repetir la analítica con al menos una semana de intervalo y valorar los resultados. En la segunda analítica, se recomienda solicitar bioquímica con

función hepática, renal y perfil férrico, hemograma (para valorar el resto de las series) y, si es posible, EPO plasmática (si no es posible solicitar desde Atención Primaria, contactar con la Unidad de referencia de Hematología pediátrica a través de una consulta no presencial o similar para que desde allí se solicite el análisis).

Si al repetir la analítica se han normalizado los valores de Hb y Hto, lo más probable es que estemos ante una eritrocitosis relativa (Tabla IV).

Descartar hipoxia

Una vez solicitada la segunda analítica o antes de solicitar la misma, habrá que descartar una eritrocitosis secundaria por aumento apropiado de la EPO, ya que es la causa más frecuente tanto en adultos como en niños. Para

TABLA IV. DATOS SUGESTIVOS DE ERITROCITOSIS RELATIVA POR HEMOCONCENTRACIÓN⁽³⁾.

- Uso de diuréticos
- Vómitos
- Diarrea
- Síntomas ortostáticos

ello, se recomienda medir la SatO₂ mediante pulsioxímetro:

- Si SatO₂ < 92%: descartar patología cardíaca o pulmonar. Datos que nos harán sospechar esta entidad⁽¹⁾:
 - Patología pulmonar crónica.
 - Disnea en reposo o con ejercicio.
 - Tos crónica.
 - Apnea del sueño/hipersomnolencia.
 - Antecedente personal de patología cardíaca cianótica.

- *Shunts* intracardíacos/intrapulmonares.
- Telangiectasias extensas mucocutáneas.
- Si $\text{SatO}_2 > 92\%$: valorar niveles EPO plasmática.

Hay que tener en cuenta, que el pulsioxímetro tiene sus limitaciones y que no es un método adecuado, por ejemplo, para valorar la exposición a monóxido de carbono (CO), dado que no distingue la carboxihemoglobina de la oxihemoglobina⁽³⁾.

Una vez se confirme la eritrocitosis absoluta mediante dos analíticas seriadas, y tras descartar posibles patologías que pudieran aumentar la EPO de forma apropiada, es necesario **derivar a la Unidad de Hematología/Oncología Pediátrica** de referencia para ampliar el estudio.

EPO plasmática⁽⁷⁾

La EPO plasmática permite discernir entre una eritrocitosis primaria (EPO disminuida o ausente) o secundaria (EPO elevada). Nuestra sospecha diagnóstica variará en función de si la EPO plasmática se encuentra elevada o disminuida:

- **EPO disminuida:** estaríamos ante un caso de eritrocitosis primaria.
 - a) *Descartar causa congénita* (eritrocitosis familiar tipo 1), sobre todo, si presenta elevación de Hb y Hto en analíticas previas y si presenta antecedentes familiares de eritrocitosis.
 - Excepción: si sospechamos una eritrocitosis primaria adquirida (PV) por la clínica del paciente (esplenomegalia...) o por los resultados de las analíticas (trombocitopenia, leucocitosis), debemos excluir esta patología desde el principio. En este caso, se estudiará de entrada el gen *JAK2 V617F* y el exón 12.
 - b) Si el estudio es negativo para la eritrocitosis familiar tipo 1, será necesario *descartar una causa adquirida (PV)*.
 - c) Si el estudio para la PV es negativo, continuaremos el estudio en función de nuestra *principal sospecha diagnóstica*. Es decir, si el caso es sugestivo de una etiología congénita, volveremos a estudiar los genes relacionados con las causas

congénitas. Sin embargo, si el caso es más sugestivo de una PV, volveremos a analizar los genes relacionados con la PV para confirmar nuestra sospecha diagnóstica.

- d) Si todos los resultados son negativos, habrá que considerar *otras posibles causas* y realizar otras pruebas complementarias (RMN, angiografía, pruebas endocrinológicas...).
- **EPO elevada:** estaríamos ante un caso de eritrocitosis secundaria.
 - a) *Descartar causa congénita.* Se recomienda medir el p50 de la Hb para orientar el diagnóstico. El p50 se define como la presión parcial de oxígeno (O_2) necesaria para conseguir una saturación de la Hb del 50%. Su valor suele rondar los 27 mmHg. Este resultado se obtiene mediante una gasometría arterial, gracias a que desde la PaO_2 y O_2 medida, el gasómetro extrapola los valores utilizando cálculos complejos. Este resultado nos proporciona información sobre la afinidad de la Hb por el O_2 ⁽¹¹⁾.
 - Si p50 disminuido: solicitaremos estudio de la Hb y los genes *HBB* y *HBA*. En función de los resultados, estaremos ante la afectación de *2,3-BPG* o ante variantes de Hb con alta afinidad por el oxígeno.
 - Si p50 normal: solicitaremos el análisis de los genes *VHL*, *EGLN1*, *EPAS1* para valorar si estamos ante un caso de eritrocitosis familiar tipo 2, 3 o 4.
 - b) Si los estudios son negativos, habrá que considerar *otras posibles causas* y realizar otras pruebas complementarias (RMN, angiografía, pruebas endocrinológicas...).

CONCLUSIONES

- 1) La eritrocitosis es el aumento de la masa eritrocitaria en sangre periférica mayor del 25% en sangre periférica en lo que respecta a los valores normales en cuanto a edad, sexo, raza y altitud. Estos valores se acompañan de un aumento de hematocrito (Hto) y hemoglobina (Hb).

- 2) La eritrocitosis absoluta es una patología poco frecuente, y aún lo es más en la población pediátrica, siendo difícil estimar su incidencia exacta.
- 3) Es importante descartar las formas relativas asociadas a la hemoconcentración o disminución del plasma, ya que estas son mucho más frecuentes. En estos casos, se observará un aumento de la concentración de la Hb y Hto, sin aumento del número de glóbulos rojos.
- 4) La causa más frecuente de eritrocitosis tanto en adultos como en niños es la que se produce por un aumento apropiado de la secreción de la EPO en situaciones de hipoxia. En cuanto a las eritrocitosis de causa no fisiológica, en adultos la causa más frecuente es la policitemia vera y en la población pediátrica las eritrocitosis congénitas.
- 5) Existen claras diferencias etiológicas de la eritrocitosis entre adultos y niños, por lo que no es extrapolable el algoritmo diagnóstico empleado en los adultos. En la población pediátrica, una vez descartada la eritrocitosis de causa secundaria por aumento apropiado de la EPO, el algoritmo diagnóstico debe ir enfocado a descartar las causas congénitas.
- 6) Se debe sospechar la eritrocitosis congénita en pacientes en los que la eritrocitosis haya sido constante desde la infancia o existan antecedentes familiares, especialmente en pacientes muy jóvenes.
- 7) Para el diagnóstico, es imprescindible realizar una anamnesis y exploración física detalladas. Para confirmar el diagnóstico, es preciso obtener dos valores elevados de Hb, Hto y glóbulos rojos en dos analíticas seriadas, con un intervalo mínimo de una semana.
- 8) Será preciso derivar a la Unidad de Hematología/Oncología pediátrica en caso de confirmación diagnóstica y tras excluir patologías que produzcan un aumento apropiado de la EPO por hipoxia.

BIBLIOGRAFÍA

1. Arrizabalaga B. Eritrocitosis secundarias adquiridas. Eritrocitosis adquirida. Cap. 6. Capacitación

- avanzada en patología eritrocitaria. 2º ed. 2019. p. 20-35.
2. Álvarez, A. Policitemia vera. Cap. 6. Capacitación avanzada en patología eritrocitaria. 2ª ed. 2019. p. 5-19.
 3. Ayalew Tefferi MD. Diagnostic approach to the patient with erythrocytosis/polycythemia. En: UpToDate, Rosmarin AG, ed. UpToDate, Waltham, MA. (Acceso enero 2024.)
 4. McMullin MF. Investigation and management of erythrocytosis. *Curr Hematol Malig Rep*. 2016; 11: 342-7.
 5. Johansson PL, Safai-Kutti S, Kutti J. An elevated venous haemoglobin concentration cannot be used as a surrogate marker for absolute erythrocytosis: a study of patients with polycythaemia vera and apparent polycythaemia. *Br J Haematol*. 2005; 129: 701-5.
 6. Pabón-Rivera S, Flores RR, Frei-Jones M. The complete blood count: a practical tool for the pediatrician. *Pediatr Rev*. 2023; 44: 363-82.
 7. Cario H, McMullin MF, Bento C, Pospisilova D, Percy MJ, Hussein K, et al. Erythrocytosis in children and adolescents-classification, characterization, and consensus recommendations for the diagnostic approach. *Pediatr Blood Cancer*. 2013; 60: 1734-8.
 8. Bento C, Maia TM, Ribeiro ML. Eritrocitosis congénita. Cap. 6. Capacitación avanzada en patología eritrocitaria. 2º ed. 2019. p. 36-51.
 9. Randi ML, Bertozzi I, Cosi E, Santarossa C, Peroni E, Fabris F. Idiopathic erythrocytosis: a study of a large cohort with a long follow-up. *Ann Hematol* 2016; 95: 233-7.
 10. Lee G, Arcasoy MO. The clinical and laboratory evaluation of the patient with erythrocytosis. *Eur J Intern Med*. 2015; 26: 297-302.
 11. Yartsev, A. The P50 value of a blood gas sample. *Deranged Physiology* (2023). [Actualizado diciembre 2023; citado julio 2024]. Disponible en: <https://derangedphysiology.com/main/cicm-primary-exam/required-reading/respiratory-system/Chapter%201131/p50-value-blood-gas-sample>.

Hacia un enfoque integral: estrategias para fortalecer el Programa de Asistencia Dental Infantil en Euskadi

Ikuspegi oso baterantz: Euskadiko Haurren Hortzak Zaintzeko Programa indartzeko estrategiak

J. Fernández-Bonet

Licenciado en Odontología y Doctor en Salud Pública. Bilbao, Bizkaia

LABURPENA

Berrikuspen honek Euskal Autonomía Erkidegoko haurren aho-hortzetako osasunaren azken emaitza epidemiologikoen laburpena eskaintzen du. Bere garaian Haurren Hortzak Zaintzeko Programa (PADI) ezartzearen iraultza azpimarratzen badu ere, gaur egun programa honetan ikasleen parte-hartzea handitzeko helburua ezartzea eta betetzea garrantzitsua dela adierazten du. Horretarako, egileak 8 proposamen aurkezten ditu programaren estaldura hobetzeko, bereziki haur zaurgarrien artean.

Lanak hainbat neurri proposatzen ditu, hala nola, eskoletan eta komunitateetan informazio kanpainak indartzea, aho-hortz hezkuntza eskola curriculumetan integratzea eta osasun zerbitzu ezberdinekin elkarlana erraztea, bai kontsultategi dental publikoetara, bai programak eskaintzen dituen hitzartutako kontsultategietara sartzeko. Gainera, parte-hartzea motibatze pizgarriak ezartzea eta parte-hartze tasa txikiagoa duten komunitateetarako programa espezifikoak sortzea proposatzen da. Ekintza hauek PADIren estaldura handiagoa bermatu eta, ondorioz, Euskal Herriko haurren osasun integrala hobetzea bilatzen dute.

Gako-hitzak: Haurren hortzak zaintzeko laguntza; hortzetako osasuna; osasuneko desberdintasunak; hortzen prebentzioa; Haurren Hortzak Zaintzeko Programa.

RESUMEN

Esta revisión temática ofrece un somero repaso de los últimos resultados epidemiológicos de salud bucodental infantil en el País Vasco. Si bien destaca la revolución que supuso en su día la implementación del Programa de Asistencia Dental Infantil (PADI), señala que en la actualidad es importante que se establezca y cumpla el objetivo de aumentar la participación de los escolares en el programa. Para ello el autor presenta 8 propuestas para mejorar la cobertura del mismo, especialmente entre la población infantil vulnerable.

El trabajo sugiere medidas como la intensificación de campañas informativas en colegios y comunidades, la integración de la educación bucodental en el currículo escolar y la colabo-

ración con otros servicios de salud para facilitar el acceso tanto a los consultorios dentales públicos como concertados que ofrece el programa. Además, se propone la implementación de incentivos para motivar la participación y la creación de programas específicos en las comunidades con menor tasa de participación. Estas acciones buscan garantizar una mayor cobertura del PADI y, en consecuencia, mejorar la salud integral de la población infantil en el País Vasco.

Palabras clave: Asistencia dental infantil; Salud dental; Desigualdades en salud; Prevención dental; Programa de Salud Dental Infantil.

INTRODUCCIÓN

La implementación del Programa de Asistencia Dental Infantil (PADI) contribuyó a reducir la incidencia de caries en escolares de 7 a 15 años en el País Vasco desde su inicio a finales de los años ochenta. A pesar de este progreso, la cobertura del programa se ha mantenido estancada alrededor del 66% durante más de una década (Fig. 1). En 2022 la participación alcanzó solo el 63,59%⁽¹⁾, muy por debajo del 75% establecido como objetivo por el Servicio Vasco de Salud en su plan para el periodo 2013-2020⁽²⁾. Si bien se había fijado ese propósito, no venía acompañado de iniciativas concretas para alcanzarlo. Resulta aún más preocupante que el plan de salud actual no establezca ni siquiera un objetivo de cobertura a alcanzar para el año 2030⁽³⁾.

Las estadísticas del Gobierno Vasco muestran que el empleo del programa es menor a medida que los escolares cumplen años y que un 5% de los escolares de 15 años nunca han acudido al mismo⁽¹⁾. Si bien ha de buscarse una subida integral de la participación, no se debe olvidar que lo más importante es que esa cobertura llegue al colectivo más vulnerable, ya que la enfermedad afecta en mayor medida a la población más desfavorecida⁽⁴⁾. No ha de preocupar tanto quien no usa todos los años el PADI, sino quien no lo ha utilizado nunca y verá gravemente comprometida su salud bucodental en el futuro.

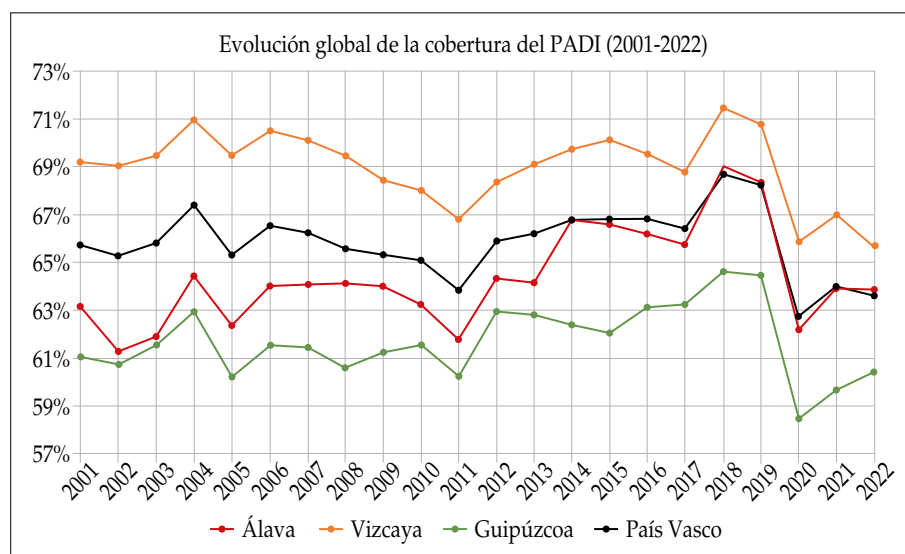


Figura 1. Evolución de la cobertura PADI en los territorios históricos y en la Comunidad Autónoma Vasca (2001-2022).

La evidencia científica recomienda actualmente que la primera visita al odontopediatra se realice en torno al año, o en los 6 meses posteriores a la erupción del primer diente de leche. Esto ayuda a familiarizarse con la experiencia de ir al dentista y permite a los profesionales llevar a cabo intervenciones mínimas en caso de que se necesite algún tratamiento dental^(5,6). En esta coyuntura el Gobierno Vasco anuncia la inclusión del grupo de 0 a 6 años en el programa⁽⁷⁾, pero continúa sin presentar medidas concretas para estimular la participación de los escolares de 7 a 15 años que pueden hacer uso del mismo en la actualidad.

Por todo lo anteriormente expuesto, se deben proponer y poner en marcha iniciativas para incentivar la asistencia al PADI. A continuación, se presentan una serie de acciones específicas que una vez evaluadas podrían ayudar en ello:

1. Facilitar el uso del programa requiriendo únicamente la tarjeta sanitaria para recibir la cobertura bucodental. Esto exigiría la supresión definitiva del envío del talonario asistencial, que llega por correspondencia al domicilio. La población inmigrante se encuentra con muchas barreras de acceso a los servicios de atención primaria en sus primeros años de residencia^(8,9) y suele cambiar con frecuencia de domicilio, con el consiguiente riesgo de no recibir el talón, por

lo que se presupone que con esta medida la asistencia mejoraría. Este año 2024 se ha implementado ya la posibilidad de presentar el talón o la tarjeta⁽¹⁰⁾, lo cual supone un paso en la buena dirección.

2. Incrementar tanto el número de centros de atención primaria que ofrecen la atención del programa PADI como la cantidad de odontopediatras disponibles⁽¹⁾. La proximidad de estos especialistas a las comunidades menos privilegiadas es fundamental para estimular una mayor participación. En la actualidad, solo el 5,1% de las consultas PADI son realizadas por odontopediatras del sistema público vasco, sin embargo, resulta llamativo que estos profesionales realicen el 16,9% de los tratamientos pulpares y el 13,8% de las obturaciones⁽¹⁾. El propio Servicio Vasco de Salud admite que son los dentistas públicos vascos quienes asumen la asistencia de algunos de los pacientes más complejos⁽¹⁾.
3. Coordinar con los equipos de Pediatría de Atención Primaria de los barrios o municipios más desfavorecidos la concertación de las citas anuales con el odontopediatra, cuando acudan a las revisiones pediátricas a los 3, 4, 6, 8, 10 y 13 años.
4. Organizar talleres sobre salud bucodental en centros escolares seleccionados previamente, de acuerdo a criterios sociodemo-

gráficos objetivos como el ingreso per cápita de las familias y el porcentaje de padres y madres desempleados. Estos podrían impartirse por el personal médico y de enfermería del Servicio Vasco de Salud, que tienen reservadas unas horas anuales variables, según el calendario festivo, para llevar a cabo actividades adicionales a su trabajo clínico.

5. Diseñar e implementar programas de salud bucodental en los centros escolares, que fomenten la higiene después del almuerzo en los comedores. Estas medidas son cruciales para mejorar la salud de los inmigrantes y colectivos más vulnerables⁽¹¹⁾.
6. Instar a los trabajadores sociales de los Ayuntamientos, Diputaciones y Gobierno Vasco la publicitación del programa, presentándolo a las familias con menores a su cargo que acudan a estos profesionales para informarse sobre la concesión de la renta de garantía de ingresos u otro tipo de ayudas.
7. Buscar mediadores en asociaciones de minorías étnicas, colectivos inmigrantes y desempleados para incentivar la difusión y participación en el programa. Estas figuras ya han resultado efectivas en otros contextos⁽¹²⁾.
8. Planificar una visita anual del alumnado en odontología a los colegios que se consideraran más adecuados, según los criterios sociodemográficos expuestos anteriormente, para que realizara una exploración bucodental básica. Una vez concluida se informaría individualmente a profesorado, tutores y progenitores de los escolares sobre la presencia de patología y las prestaciones que ofrece el programa.

La evaluación y puesta en marcha de alguna de las propuestas anteriores es probable que redunde en una mayor cobertura del programa. Por otra parte, el aumento presupuestario que supondría implementar algunas de ellas sería previsiblemente inferior al de incluir a la cohorte de 0 a 6 años en el programa.

Es importante destacar que la puesta en marcha de estas iniciativas implicaría motivar a diferentes organismos y colectivos para conseguir el objetivo de aumentar la participación en el PADI, algo inviable sin una

excelsa coordinación entre todos los grupos que fueran a trabajar en pos de este objetivo común. Por último, es fundamental apuntar que una vez puestas en marcha las medidas concretas para el aumento de cobertura del programa, especialmente entre la población más vulnerable, se debería evaluar periódicamente su impacto.

AGRADECIMIENTOS

Quiero expresar mi agradecimiento al profesor Jose Ramón Rueda, por sus ánimos para redactar este trabajo y su disposición para debatir y discutir las propuestas. Su experiencia y perspectiva han contribuido significativamente a mejorar el mismo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Servicio Dental Comunitario. PADI – 2022: Informe anual del desarrollo del Decreto 118/90, sobre asistencia dental a la población infantil de la C.A.P.V. Gobierno Vasco; 2023. Disponible en: https://www.osakidetza.euskadi.eus/contenidos/informacion/salud_padi/es_def/adjuntos/INFORME-PADI-2022.pdf
2. Departamento de Salud, Gobierno Vasco. Políticas de Salud para Euskadi 2013-2020. 2ª ed. Vitoria-Gasteiz: Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco; 2014. Disponible en: https://www.euskadi.eus/contenidos/informacion/plan_salud_2013_2020/es_def/adjuntos/plan_salud_2013_2020-web%2012_03_2018.pdf
3. Departamento de Salud, Gobierno Vasco. Plan de Salud Euskadi 2030. Vitoria-Gasteiz: Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco; 2023. Disponible en: https://www.euskadi.eus/contenidos/informacion/publicaciones_departamento/es_def/adjuntos/plan-salud-2030.pdf
4. Llodra-Calvo JC. Cuarto estudio epidemiológico de la salud bucodental en la Comunidad Autónoma Vasca: Población escolar infantil 2018. Vitoria-Gasteiz: Servicio Vasco de Salud Osakidetza; 2018.
5. Sociedad Española de Odontopediatría, (SEOP). Visita al dentista antes del primer cumpleaños. Disponible en: <https://www.odontologiapediatrica.com/para-padres/visita-al-dentista-antes-del-primero-cumpleanos/>; 2024 [Consultado 29/4/2024].
6. American Academy of Pediatric Dentistry. The Reference Manual of Pediatric Dentistry: Definitions, Oral Health Policies, Recommendations, Endorsements, Resources: 2019-2020. Chicago: American Academy of Pediatric Dentistry; 2019.
7. Departamento de Salud, Gobierno Vasco. Osakidetza amplía la prestación pública de la salud bucodental a población infantil de entre 0 y 6 años. Disponible en: <https://www.euskadi.eus/gobierno-vasco/-/noticia/2023/osakidetza-amplia-prestacion-publica-salud-bucodental-poblacion-infantil-0-y-6-anos/>; 2023 [Consultado 29/4/2024].
8. Ferre, Z, Triunfo, P, Antón, JI. Immigrant assimilation in health care utilisation in Spain. Eur J Health Econ 2023; 2023.
9. Pérez-Urdiales I. Undocumented immigrants' and immigrant women's access to healthcare services in the Basque Country (Spain). Glob Health Action 2021; 14: 1896659.
10. Departamento de Salud, Gobierno Vasco. PADI - Programa de Asistencia Dental Infantil. Disponible en: <https://www.euskadi.eus/padi/>; 2023 [Consultado 29/4/2024].
11. Pabla A, Duijster D, Grasveld A, Sekundo C, Agyemang C, van der Heijden G. Oral health status, oral health behaviours and oral health care utilisation among migrants residing in Europe: a systematic review. J Immigrant Minority Health 2021;23:373-88.
12. Ramasco M, Campo N, Martín R, García R, González C, Sillero MI. El Servicio de Mediación de Salud Pública con la Comunidad Gitana en la Comunidad de Madrid. Comunidad. 2023; 25: 57-66.

Morbilidad de los trastornos respiratorios del sueño en la edad pediátrica

Loaren arnas nahasmenduen gaixotze-tasa adin pediatrikoan

H. Larramona Carrera

Pediatra neumóloga. Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell, Barcelona

El sueño es clave en el estado de salud del niño, con gran relevancia en su desarrollo neurocognitivo. Los trastornos respiratorios del sueño (TRS), desde el ronquido habitual hasta su forma más grave, la apnea obstructiva del sueño (AOS) son causa frecuente de trastornos del sueño con consecuencias neurocognitivas y conductuales demostradas. Además, los TRS se asocian a cambios del sistema cardiovascular-metabólico no solo evidentes a corto plazo sino también en su etapa adulta.

CONSECUENCIAS NEUROCOGNITIVAS-CONDUCTUALES

Hay evidencia científica amplia que asocia trastornos neurocognitivos-conductuales con los TRS en la edad pediátrica. Se basa en estudios clínicos, algunos randomizados, con tests estandarizados, polisomnografías (PSG) y/o cuestionarios validados, metaanálisis y revisiones sistemáticas en un amplio rango de edad, diferentes razas, variados niveles socioeconómicos y realizados en diversos países.

El sueño es esencial en la consolidación de la memoria y el aprendizaje. En la edad pediátrica, desde el neonato hasta la adolescencia, se produce de manera activa procesos de mielinización, expansión/eliminación de circuitos neuronales como parte del neurodesarrollo y maduración, por lo que se debe evitar un daño en estos procesos.

El cociente intelectual medido por tests estandarizados muestra en global, menor puntuación en niños con AOS que en sanos, aunque en el rango de la normalidad. Esto contrasta con numerosos estudios que encuentran que niños con TRS obtienen peor rendimiento académico que los controles, particularmente en lenguaje, ciencias y matemáticas⁽¹⁾. Una posible explicación es que los déficits cognitivos se evidencian en cursos superiores al incrementarse el nivel de exigencia escolar. Hay que tener en cuenta que los diferentes estudios utilizan diferentes definiciones para TRS (p. ej., PSG o cuestionarios), los tests neuropsicológicos son diferentes, y en general no cuentan con la limitación del tiempo como sucede en la "vida real" (p. ej., examen).

Además, la evaluación neurocognitiva es compleja; los factores que influyen en trastornos neurocognitivos son múltiples y variados, como la susceptibilidad genética, influencia ambiental, social y económica, duración y regularidad del sueño, preferencia circadiana y comorbilidades (p. ej., obesidad). Aunque los padres y maestros frecuentemente describen problemas de memoria y aprendizaje en niños con TRS, los tests neuropsicológicos no identifican de manera consistente estos defectos neurocognitivos en estudios robustos metodológicamente. Estas discrepancias pueden ser debido a que estas baterías de tests generalmente evalúan la memoria de corto plazo mientras que los logros académicos dependen de la memoria de largo plazo.

Los déficits cognitivos asociados a TRS involucran a la memoria espacial, la memoria de trabajo (retener información suficiente para ejecutar una tarea cognitiva), la comprensión verbal y el razonamiento. La función ejecutiva se determina midiendo la memoria de trabajo, la flexibilidad cognitiva y la capacidad de autocontrol, por lo que la conducta y la atención influyen también. En el 1^{er} estudio randomizado que comparó realizar adenoamigdalectomía (AA) precoz o conducta expectante en niños con AOS moderada sin hipoxemia grave, no encontraron diferencias significativas en test estandarizado muy completo que evalúa déficits cognitivos, particularmente la función ejecutiva⁽²⁾. Aunque un 79% de los niños con AA precoz normalizaron el índice de apnea-hipopnea (IAH: parámetro principal para definir la presencia de AOS), no hubo diferencias en las puntuaciones globales del test. Sin embargo, encontraron mejoría significativa en síntomas, conducta valorada por padres y maestros y calidad de vida en el grupo con AA precoz (al mes del diagnóstico). Además, al diferenciar aspectos específicos del test, hallaron diferencias en el razonamiento no verbal, motricidad fina y atención selectiva.

Sin embargo, cuando se evalúan consecuencias neurocognitivas de los TRS con estudios de imagen incluso funcional se encuentran lesiones y menor actividad en zonas clave para la memoria y la atención (p. ej., zonas del hipocampo), reducción del volumen de

la sustancia gris, de la sustancia blanca) que revelan la presencia de daño objetivable en niños con AOS^(2,3).

No todos los niños con AOS muestran trastornos neurocognitivos. Por otra parte, múltiples estudios evidencian que la gravedad del AOS medida por PSG (p. ej., IAH) no se correlaciona con la morbilidad cognitiva o predice su respuesta terapéutica. El estudio POSTA realizado en niños de edades entre 3-5 años demostró que parámetros que evalúan la conducta y déficits cognitivos fueron similares en el roncador y el que presentó AOS leve-moderado diagnosticado por PSG⁽⁵⁾. Por ello, proponen que el IAH no sea el único parámetro determinante en la decisión de AA (p. ej., IAH > 5/h) sino que se tenga en cuenta la presencia de trastornos de conducta, síntomas e incluso déficits cognitivos. Sin embargo, en este estudio randomizado se excluyeron niños con AOS grave por razones éticas y el cociente intelectual de la muestra era ligeramente superior a la media poblacional. Por tanto, desconocemos si se producirían déficits cognitivos al retrasar la AA en niños con AOS grave o con un cociente intelectual en rango límite normalidad.

Los trastornos conductuales están claramente asociados a todo el espectro de los TRS, especialmente en roncadores. Numerosos estudios evidencian trastornos de atención, hiperactividad, impulsividad, agresividad y somatización. Además, se ha comparado la función ejecutiva de niños con AOS moderado-grave del estudio CHAT con niños con AOS leve (IAH < 3/h y edad entre 3-12 años) de un estudio denominado PATS (*Pediatric Adenotonsillectomy Trial for Snoring*)⁽⁶⁾. Los niños con AOS leve de edad mostraron peor atención y mayor hiperactividad, por lo que simplemente el presentar ronquido habitual incrementa el riesgo neuroconductual. Tanto el POSTA como el CHAT demuestran una mejoría conductual posterior a AA. Sin embargo, en el roncador con AOS leve (IAH < 3/h), la AA no mostró diferencias significativas en la mejoría de la función ejecutiva o atención, con mejoría en síntomas, algunos problemas conductuales y reducción de la presión arterial⁽⁷⁾.

Las consecuencias a largo plazo de haber padecido AOS durante la niñez, aun a pesar de ser tratado, se han evaluado en un estudio de seguimiento de 20 años⁽⁸⁾. Adultos que presentaron AOS grave siendo niños, mostraron mayor riesgo de ronquido, mayor IMC y peores resultados académicos en comparación a un grupo control. Así, parece que padecer AOS grave en edad pediátrica incrementa el riesgo de morbilidad en la etapa adulta.

CONSECUENCIAS CARDIOVASCULARES

La AOS es un factor de riesgo evidente para el incremento de la presión arterial en adultos. Una revisión sistemática y metaanálisis en la edad pediátrica demostró que la presencia de AOS se asocia a elevación presión arterial nocturna y diurna con menor *dipping* nocturno (reducción presión arterial nocturna < 10% respecto a la diurna)⁽⁹⁾. Un estudio longitudinal de 10 años de seguimiento demostró que haber padecido AOS moderado-grave se asoció a elevación presión arterial independiente de la presencia o no de AOS en el seguimiento con un riesgo relativo de 2,5, 95% (CI 1,2 a 5,3)⁽¹⁰⁾. Así, la presencia de AOS en la edad pediátrica es un factor de riesgo independiente para valores de presión arterial adversos en el adulto joven.

Finalmente, destacar que además de mecanismos biológicos subyacentes en los TRS como la hipoxia intermitente, la carga hipóxica total y la fragmentación del sueño, factores que probablemente juegan un papel relevante como el estrés social, nivel económico (soporte familiar/escolar) intervienen en la diversidad de secuelas neurocognitivas entre niños con un mismo IAH. Por ello, hemos de incluir en la anamnesis, posibles factores que hacen al niño más vulnerable a las morbilidades cognitiva-conductual y cardiovascular como por ejemplo obesidad, situación económica desfavorable... Mientras no seamos capaces de identificar los niños más vulnerables a presentar déficits neurocognitivos y conozcamos el periodo donde el tratamiento puede reducir o

prevenir las secuelas neurocognitivas, debemos ofrecer un diagnóstico y tratamiento precoz, así como, realizar un seguimiento estrecho si se decide conducta expectante.

BIBLIOGRAFÍA

1. Galland B, Spruyt K, Dawes P, McDowall PS, Elder D, Schaughency E. Sleep disordered breathing and academic performance: a meta-analysis. *Pediatrics*. 2015; 136: e934-46.
2. Marcus CL, Moore RH, Rosen CL, Giordani B, Garetz SL, Taylor HG, et al.; Childhood Adenotonsillectomy Trial (CHAT). A randomized trial of adenotonsillectomy for childhood sleep apnea. *N Engl J Med*. 2013; 368(25): 2366-76.
3. Musso MF, Lindsey HM, Wilde EA, Hunter JV, Glaze DG, Goodrich-Hunsaker NJ, et al. Volumetric brain magnetic resonance imaging analysis in children with obstructive sleep apnea. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2020; 138: 110369.
4. Ji T, Li X, Chen J, Ren X, Mei L, Qiu Y, et al. Brain function in children with obstructive sleep apnea: a resting-state fMRI study. *Sleep*. 2021; 44(8): zsab047.
5. Waters KA, Chawla J, Harris MA, Heussler H, Black RJ, Cheng AT, Lushington K. Cognition after early tonsillectomy for mild OSA. *Pediatrics*. 2020; 145(2): e20191450.
6. Yu PK, Radcliffe J, Gerry Taylor H, Amin RS, Baldassari CM, Boswick T, et al. Neurobehavioral morbidity of pediatric mild sleep-disordered breathing and obstructive sleep apnea. *Sleep*. 2022; 45(5): zsa035.
7. Redline S, Cook K, Chervin RD, Ishman S, Baldassari CM, Mitchell RB, et al.; Pediatric Adenotonsillectomy Trial for Snoring (PATS) Study Team. Adenotonsillectomy for snoring and mild sleep apnea in children: a randomized clinical trial. *JAMA*. 2023; 330(21): 2084-95.
8. Nosetti L, Zaffanello M, Katz ES, Vitali M, Agosti M, Ferrante G, et al. Twenty-year follow-up of children with obstructive sleep apnea. *J Clin Sleep Med*. 2022; 18(6): 1573-81.
9. Ai S, Li Z, Wang S, Chen S, Chan JW, Au CT, et al. Blood pressure and childhood obstructive sleep apnea: A systematic review and meta-analysis. *Sleep Med Rev*. 2022; 65: 101663.
10. Chan KC, Au CT, Hui LL, Wing YK, Li AM. Childhood OSA is an independent determinant of blood pressure in adulthood: longitudinal follow-up study. *Thorax*. 2020; 75(5): 422-31.

NAGENpediatrics: secuenciación genómica avanzada en Pediatría en Navarra

NAGENpediatrics: pediatriako sekuentziazio genomiko aurreratua Nafarroan

J. Hualde Olascoaga

Pediatra. Hospital Universitario de Navarra.
Pamplona

ANTECEDENTES/OBJETIVOS

La secuenciación del genoma completo (WGS) es una técnica rápida y rentable que tiene un impacto significativo en el ámbito clínico, especialmente en el contexto pediátrico. Aproximadamente el 2-3% de los recién nacidos presentan una patología congénita, y al menos el 50% de ellas tienen una causa genética. Según la literatura, las pruebas genómicas rápidas (2-3 semanas) permiten el diagnóstico de alrededor del 21-26% de los niños con enfermedades complejas, influyendo en el proceso clínico-asistencial. Este estudio pionero a nivel regional tenía como objetivo evaluar la utilidad diagnóstica y terapéutica de la WGS rápida en niños en situaciones clínicas agudas.

MÉTODOS

Este estudio supuso la participación de un equipo multidisciplinar y el reclutamiento de 79 pacientes a lo largo de dos años, todos ellos evaluados por los especialistas clínicos pertinentes. Cada familia recibió una consulta detallada de asesoramiento genético. Se realizó la WGS en el ADN de la línea germinal, las variantes se filtraron mediante un extenso análisis bioinformático y finalmente se elaboró un informe de resultados. Si analizamos la procedencia desde donde se han derivado los 79 niños críticos complejos ha sido la siguiente, siendo muy reseñable que 23 niños han procedido desde la Unidad de Neonatología.

RESULTADOS

Mediante la WGS “rápida” en situaciones pediátricas agudas, identificamos variantes

patogénicas en 31 familias, alcanzando una tasa diagnóstica del 39,2%. Hay que destacar que, si analizamos la **edad de los niños con hallazgos pertinentes**, un porcentaje importante (41,9%) tienen *menos de 12 meses* por lo que vemos que la WGS es muy eficaz en diagnóstico rápido en niños con sospecha de enfermedad genética en uso rápido en este grupo de edad y en Neonatología, en particular.

Los resultados genómicos fueron entregados al clínico en un tiempo medio de 18 días, reduciendo significativamente la odisea diagnóstica e influyendo en las decisiones clínicas.

En el 100% de los pacientes con diagnóstico genético se llevaron a cabo decisiones asistenciales, desde ajuste de tratamiento (cambio, cese de tratamiento farmacológico o dietético), derivación a otros especialistas, derivación al servicio de genética para realización de asesoramiento genético familiar, o inclusión en programas de niños crónicos complejos o cuidados paliativos.

CONCLUSIONES

Demostramos que la WGS en el contexto pediátrico tiene amplios beneficios potenciales para pacientes y clínicos; es una técnica útil, rápida y con buena tasa diagnóstica e impacto clínico en niños ingresados con sospecha de enfermedad genética. Describimos nuevas variantes genéticas asociadas a enfermedades raras, no identificables por otros métodos diagnósticos en tiempos de respuesta rápidos. Este estudio demuestra la importancia de implementar esta técnica en la atención rutinaria dentro del Sistema Regional de Salud.

Protocolo Común de Actuación Sanitaria frente a la Violencia en la Infancia y la Adolescencia 2023

Haur eta nerabeenganako indarkeriaren aurkako osasun-jarduketarako protokolo komuna 2023

Grupo de Pediatría Social de la SVN

El Protocolo Común de Actuación Sanitaria frente a la Violencia en la Infancia y la Adolescencia (2023) es un documento importante que busca unificar la respuesta del ámbito sanitario a la violencia que afecta a los niños, niñas y adolescentes (NNA) a nivel nacional, en concordancia con las recomendaciones internacionales y la Ley Orgánica 1/1996 de Protección Jurídica del Menor.

Está dirigido a profesionales del sistema sanitario, asistenciales o no y a aquellas personas responsables de la gestión y planificación de políticas y recursos sanitarios.

Su objetivo es abordar la violencia ejercida sobre la infancia y adolescencia, entendida como toda acción, omisión o trato negligente que prive a los menores de sus derechos y bienestar, amenazando o interfiriendo en su desarrollo físico, psíquico o social, incluyendo la violencia digital.

Como bien sabemos, la violencia en estas etapas no solo afecta al bienestar inmediato de los menores, sino que también puede tener repercusiones a lo largo de toda la vida, constituyendo un grave problema de salud pública. Puede impactar negativamente en el desarrollo cerebral, el vínculo de apego, la cognición, el lenguaje, el desarrollo psicomotor, la impulsividad, la autoestima, el rendimiento académico y profesional y en diversos sistemas del cuerpo.

Al identificar situaciones de riesgo, brindar apoyo a las familias y ofrecer intervenciones especializadas, se trabaja en la prevención de futuros episodios de violencia, protegiendo la integridad y el bienestar de los menores.

Por otro lado los costes económicos asociados al abordaje de la violencia en esta etapa son significativos, lo que resalta la importancia de la prevención y la intervención temprana.

Se basa en los tres tipos de prevención:

- **Prevención primaria:** reduce la prevalencia de factores de riesgo a través de la valoración del riesgo psicosocial, incluyendo la evaluación de Experiencias Adversas en la Infancia (EAI) y Experiencias Beneficiosas en la Infancia (EBI). Esto permite identificar vulnerabilidades y fortalezas en el entorno de los menores.
- **Prevención secundaria:** identifica precozmente situaciones de riesgo de violencia

e implementa los apoyos necesarios para corregir o atenuar estas situaciones con el objetivo de evitar que la violencia se perpetúe o cause daños mayores.

- **Prevención terciaria:** pone en marcha intervenciones para abordar el riesgo y prevenir la revictimización de los menores. Proporciona apoyos especializados y seguimiento a los NNA que han sido víctimas de violencia para garantizar su protección, recuperación y bienestar a largo plazo.

Y a su vez el protocolo se fundamenta en estos pilares:

1. **Detección temprana:** proporciona pautas claras para la detección temprana. Los profesionales de la salud pueden utilizar los indicadores de sospecha detallados en el protocolo para identificar posibles casos de violencia y actuar evitando que se perpetúe o cause daños a largo plazo. La atención oportuna puede prevenir secuelas físicas, psicológicas y sociales y favorecer la recuperación de los afectados.
2. **Abordaje integral:** involucra a profesionales sanitarios de diferentes disciplinas como medicina, enfermería, trabajo social sanitario, psicología y especialistas forenses.
3. **Intervención especializada:** implica además la participación de profesionales especializados en protección, justicia, psicología, los servicios sociales municipales, los juzgados, las fiscalías, las fuerzas y cuerpos de seguridad, las unidades especializadas en violencia sobre NNA, y las oficinas de asistencia a las víctimas de delitos violentos o contra la libertad sexual.
4. **Buen trato:** busca sistematizar la promoción del buen trato hacia NNA, fomentando entornos seguros, respetuosos y protectores para su desarrollo. Se crea conciencia sobre la importancia de un trato adecuado y empático hacia los menores, promoviendo relaciones saludables y libres de violencia.
5. **Valoración y diagnóstico:** se recomienda realizar una minuciosa historia clínica y social, así como pruebas y test necesarios para llevar a cabo un diagnóstico diferencial preciso en casos de violencia. Esto permite determinar la gravedad de las lesiones, el riesgo vital, la seguridad del menor

y el riesgo de recurrencia, lo que guiará la intervención y el seguimiento adecuados. Se destaca la importancia de realizar la exploración coordinada con especialistas clínicos y forenses, en ambiente tranquilo y respetuoso, priorizando el bienestar del menor. Se deben evitar las repeticiones innecesarias de exploraciones y garantizar la cadena de custodia de las muestras biológicas y evidencias recogidas.

La colaboración entre los diferentes profesionales intervinientes es esencial para minimizar el impacto de la victimización secundaria y garantizar una atención integral y coordinada.

6. **Seguimiento y recuperación:** el protocolo prevé un seguimiento continuo y la evaluación de los resultados obtenidos en la atención a menores víctimas de violencia. Se sugiere la monitorización de la implementación del protocolo, la evaluación de su impacto y la adopción de medidas correctoras en caso necesario para mejorar la calidad asistencial y asegurar la recuperación.
7. **Enfoque de equidad y no discriminación:** al considerar las particularidades de cada caso se contribuye a prevenir la violencia basada en diferencias de género, etnia, orientación sexual u otras características,

promoviendo la igualdad de derechos y oportunidades para todos los y las menores.

En el ámbito sanitario el protocolo destaca la importancia de la formación y sensibilización de los profesionales de la salud en la detección y abordaje de la violencia infantil. Como hemos dicho, es un documento importante que implica la coordinación entre los profesionales de la salud y los extra-sanitarios buscando unificar la respuesta.

Por todo ello desde el Grupo de Pediatría Social consideramos necesaria su lectura tanto desde Atención Primaria como desde el hospital.

Sueño y ritmos escolares: la importancia de aunar cronobiología y horario académico

Loa eta eskola-erritmoak: kronobiologia eta eskola-ordutegia bateratzearen garrantzia

G. Pin Arboledas

Coordinador Grupo de Sueño y Cronobiología de la AEP

INTRODUCCIÓN

El horario escolar es la principal influencia en la organización del tiempo de los niños y jóvenes y su influencia en la privación crónica del sueño se ha detectado ya en niños en edad preescolar⁽¹⁻⁷⁾.

Los ritmos de atención presentan dos ciclos de alerta con un primer ciclo de ascenso hasta las 12:00 horas y descenso hasta las 14:00 horas y un segundo ciclo de ascenso a partir de esa hora para el alumnado de primaria. Testu encontró que los niños de 10 a 11 años tienen un bajo nivel inicial de alerta entre las 8:00 a.m. y las 9:00 a.m., alerta que se eleva a un pico de atención alrededor del final de las clases matutinas (11:00 a.m. a 12:00 p.m.). Hay un segundo nivel bajo de alerta inmediatamente después de la pausa para el almuerzo, pero el estado de alerta vuelve a aumentar hasta un pico de atención por la tarde, alrededor de las 4:00 p.m.⁽⁸⁾. Según Gromada y Shewbridge⁽⁸⁾ se han confirmado ciclos diarios similares de alerta estudiantil en el Reino Unido, Alemania, España, Israel y Estados Unidos.

La falta de alineación, entre el tiempo de sueño determinado socialmente en días escolares y el tiempo de sueño intrínseca o biológicamente determinado en días libres, tiene varias consecuencias para la salud y favorece, al no tener en cuenta el ritmo circadiano del estudiante, la discrepancia entre los días laborables y los días libres y la fluctuación del “punto medio de sueño”, que en los días libres se sitúa mas tardío, así como de la duración

del sueño. Se favorece con ello, la aparición de un jetlag social y el déficit crónico de sueño. Es de destacar, que un punto medio de sueño más tardío en los días libres se correlaciona con menor tiempo de sueño en días escolares y un mayor jetlag social (Charlotte von Gall et al. 2023).

Como consecuencia la reducción crónica del sueño, especialmente del sueño REM, puede afectar negativamente el rendimiento escolar de forma directa e indirecta a través de la motivación y la atención⁽³⁾.

La proporción y consolidación del sueño REM se ven afectados por la desalineación entre el tiempo de sueño externo (días laborables) e interno (días libres); la pérdida de sueño crónica se correlaciona con la amplitud del ritmo circadiano y la fragmentación del sueño REM. La amplitud del ritmo circadiano y la fragmentación del sueño REM, a su vez, se correlacionan con la proporción de sueño REM.

La falta de descanso suficiente y levantarse demasiado temprano para el reloj biológico también afecta a la nutrición de los estudiantes al propiciar el saltarse el desayuno⁽⁹⁾ y, en consecuencia, aumentan las posibilidades de una mala alimentación al inicio del día.

ESTADO DEL ARTE: REVISIÓN EPIDEMIOLÓGICA

Revisando estudios epidemiológicos los datos revelan una realidad cuanto menos preocupante:

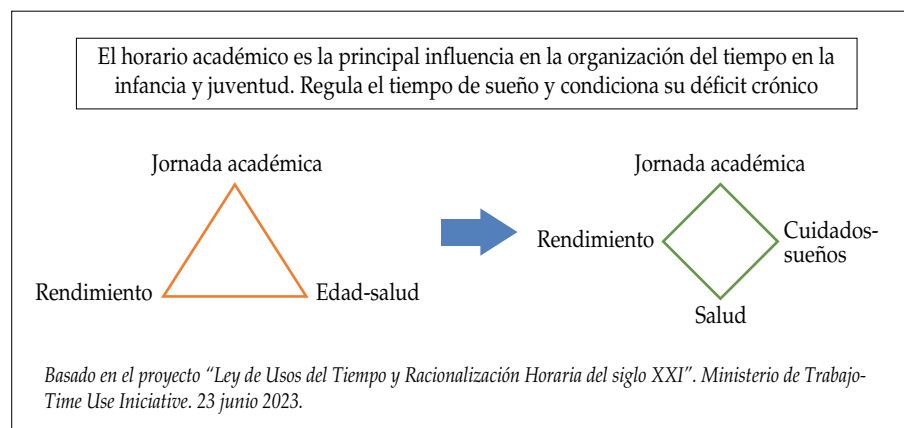


Figura 1.

- Una parte considerable de los alumnos que asisten a clase sufren privación del sueño. De hecho, los estudios internacionales PIRLS 2011 y TIMSS 2011 indicaron la existencia de una brecha en la capacidad lectora (507 *vs* 518) y en matemáticas (11 puntos de diferencia) debido a la privación del sueño^(10,11).
- El número de estudiantes de 10 años que tienen privación de sueño es del 49%, proporción que aún aumenta en un 10% en los estudiantes de 14 años. Existen evidencias de que esta privación del sueño comienza desde el preescolar⁽⁷⁾.
- En la Comunidad Valenciana el 52,8% de los adolescentes acuden a clase con menos de 8 horas de sueño de manera rutinaria, el 17,3% de los estudiantes tienen sueño según ellos mismos durante el día de mañana habitual y, según los propios docentes, un 29% de los 632 alumnos valorados se dormían en clase de manera habitual o estaban somnolientos⁽¹²⁾.

El grupo más afectado es el de la población adolescente, pues suma la tendencia natural a retrasar el cronotipo incrementando la posibilidad *jet lag* social. Sin embargo, actualmente algunos estudios informan de un inicio de ruptura temprano para el *jetlag* social ya a los 5,7 años, lo que sugiere que el cambio del ritmo circadiano hacia la noche, que alcanza su punto máximo en la adolescencia, comienza, sin embargo, en la primera infancia con la desalineación del tiempo de sueño entre la actividad programada y los días libres⁽¹³⁾.

DATOS A DESTACAR

Aprendizaje

Las consecuencias de no descansar lo suficiente e ir a clase cuando aún los alumnos están en su tiempo biológico de sueño, afecta, a su rendimiento escolar y esto es especialmente sensible en los alumnos de cronotipos vespertinos o búhos que algunas estadísticas estiman en el 30% de los adolescentes.

Wolfson y Carskadon (1998)⁽¹⁴⁾ estudiaron a 3.120 estudiantes de Rhode Island de 13 a 19 años de edad y encontraron que los estudian-

tes que recibieron las peores calificaciones (C, D y E en el sistema norteamericano) durmieron en promedio 25 minutos menos cada noche que los estudiantes que obtuvieron las mejores calificaciones (A o B). Estudios más recientes coinciden en relacionar el cronotipo vespertino con un peor rendimiento académico^(15,16), y sobre cómo posponer los exámenes más tarde en el día y más tarde en la semana afecta positivamente las calificaciones de los estudiantes. En el estudio SHASTU⁽¹²⁾, trasladar los exámenes del lunes por la mañana al miércoles a media mañana, la puntuación media aumentó un punto sobre 10. No solo el rendimiento escolar de los cronotipos tardíos es peor en la escuela secundaria, sino que esto afectará su futura carrera académica y sus oportunidades de obtener ingresos laborales⁽¹⁷⁾.

Desigualdad de sexo

Este efecto del *jet lag* social es mayor en los niños que en las niñas debido a que el retraso del cronotipo hacia la adolescencia es más fuerte en los niños que en las niñas: la secreción de melatonina nocturna se retrasa de manera que el punto medio de sueño se retrasa dos horas como media en el sexo femenino y tres horas en el masculino a lo largo de la segunda década de la vida. Esto viene a significar un retraso biológico en su inicio de sueño de alrededor de 12 y 18 minutos respectivamente cada año hasta el final de la adolescencia.

Absentismo

Gromada y Shewbridge (2016)⁽⁸⁾ indican que existe un mayor absentismo en los estudiantes que muestran preferencia por aprender más tarde en el día (mediodía y tarde). Ello indica que en la jornada escolar, **el "cuándo" importa tanto o más que el "cuánto"**. Parece conveniente que la escuela **actual** inclusiva funcione en los diferentes horarios que sean propicios para sus alumnos y garantizar ritmos de aprendizaje adaptados a sus necesidades.

ACCIONES POSIBLES

Los relojes sociales pueden sincronizarse mejor o peor con nuestros relojes internos,

cuanto mejor sincronizados, mejor nuestro bienestar, más eficientes y felices nos sentimos. Tanto los estados cognitivos como el estado de alerta o la atención, como diversas habilidades, como la coordinación motora, la realización de cálculos sencillos o tareas de memoria, están controlados por el reloj biológico de la misma manera que los estados de sueño/vigilia, la temperatura corporal o la circulación hormonal. La investigación psicológica y biopsicológica ha estudiado la interacción entre la hora del día en que se realizan las tareas y la eficiencia del rendimiento durante más de un siglo. De hecho, hasta la fecha, se ha demostrado que más de 100 funciones humanas varían según el ciclo circadiano⁽²⁾.

Existen ya numerosos estudios que demuestran que un retraso en la hora de ingreso a la escuela mejora el sueño de los estudiantes⁽¹⁸⁾, el rendimiento⁽¹⁹⁾ y la satisfacción con la vida⁽²⁰⁾. En el mismo sentido se ha visto que la acomodación de las asignaturas a los momentos indicados por la variación circadiana de la atención mejora el rendimiento y la conducta del escolar⁽¹²⁾.

Los estudios demuestran que la formación e información, la higiene del sueño, ciertos hábitos como evitar la exposición a la luz blanca antes de acostarse y adecuar la distribución de las materias al ritmo de psicoaprendizaje mejoran el rendimiento y ayudan a conciliar el sueño. Esto ya lo demostró el estudio SHASTU 2016 financiado por la UE dentro del programa Erasmus plus realizado en la Comunidad Valenciana, Italia y Turquía.

Los autores de esta revisión hemos revisado múltiples trabajos (21-57), como fuente complementaria de la elaboración de este trabajo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Carskadon MA. When worlds collide: Adolescent need for sleep versus societal demands. *Phi Delta Kappan*. 1999; 80(5): 348.
2. Klein J. Planning middle school schedules for improved attention and achievement, *Scandinavian Journal of Educational Research*. 2004; 48(4): 441-50.

3. Meijer AM. Chronic sleep reduction, functioning at school and school achievement in preadolescents. *J Sleep Res.* 2008; 17: 395-405.
4. Suchaut B. L'organisation et l'utilisation du temps scolaire à l'école primaire: enjeux et effets sur les élèves. In *Conférence à l'initiative de la ville de Cran-Gevrier (Haute-Savoie)*. 2009.
5. Suchaut B. Pour une nouvelle organisation du temps scolaire a l'école primaire. 12032. 2012.
6. Gabaldon-Estevan D, Taht K. The school schedule effect on self-reported sleep length of children and youth in Spain. *J Sleep Res.* 2020; 29: 180.
7. Clara MI, Allen Gomes A. An epidemiological study of sleep–wake timings in school children from 4 to 11 years old: Insights on the sleep phase shift and implications for the school starting times' debate. *Sleep Med.* 2020; 66: 51-60.
8. Gromada A, Shewbridge C. Student learning time: a literature review, OECD Education Working Papers, No. 127, OECD Publishing, Paris; 2016.
9. Roenneberg T. Internal time: chronotypes, social jet lag, and why you're so tired. Harvard University Press; 2012.
10. Mullis IV, Martin MO, Foy P, Drucker KT. PIRLS 2011 International Results in Reading. International Association for the Evaluation of Educational Achievement. Herengracht 487, Amsterdam, 1017 BT, The Netherlands; 2012a.
11. Mullis IV, Martin MO, Foy P, Arora A. TIMSS 2011 international results in mathematics. International Association for the Evaluation of Educational Achievement. Herengracht 487, Amsterdam, 1017 BT, The Netherlands; 2012b.
12. Pin Arboledas G, Gradolí Guillem R, García Martí G. Shastu Sleep Habits in Student's Performance. Final Report. European Commission. 2016. Disponible en: http://shastu.org/wp-content/uploads/2017/02/SHASTU-FINAL-REPORT-ENGLISH_ok.pdf
13. Randler C, Vollmer C, Kalb N, Itzek-Greulich H. Breakpoints of time in bed, midpoint of sleep, and social jetlag from infancy to early adulthood. *Sleep Med.* 2019; 57: 80-6.
14. Wolfson AR, Carskadon MA. Sleep schedules and daytime functioning in adolescents. *Child Dev.* 1998; 69(4): 875-87.
15. Zerbini G, van der Vinne V, Otto LK, Kantermann T, Krijnen WP, Roenneberg T, Mellow M. Lower school performance in late chronotypes: underlying factors and mechanisms. *Sci Rep.* 2017; 7(1): 4385.
16. Zerbini G, Mellow M. Time to learn: How chronotype impacts education. *Psych J.* 2017; 6(4): 263-76.
17. French MT, Homer JE, Popovici I, Robins PK. What you do in high school matters: High School GPA, Educational Attainment, and Labor Market Earnings as a Young Adult. *Eastern Economic Journal.* 2015; 41(3): 370-86.
18. Minges KE, Redeker NS. (2016). Delayed school start times and adolescent sleep: A systematic review of the experimental evidence. *Sleep Med Rev.* 2016; 28: 86-95.
19. Kelley P, Lockley SW, Foster RG, Kelley J. Synchronizing education to adolescent biology: 'let teens sleep, start school later'. *Learning, Media and Technology.* 2015; 40(2): 210-26.
20. Chan CS, Poon CY, Leung JC, Lau KN, Lau EY. Delayed school start time is associated with better sleep, daytime functioning, and life satisfaction in residential high-school students. *J Adolesc.* 2018; 66: 49-54.
21. Acebo C, Sadeh A, Seifer R, Tzischinsky O, Wolfson AR, Hafer A, Carskadon MA. Estimating sleep patterns with activity monitoring in children and adolescents: how many nights are necessary for reliable measures? *Sleep.* 1999; 22(1): 95-103.
22. Ancoli-Israel S, Cole R, Alessi C, Chambers M, Moorcroft W, Pollak CP. The role of actigraphy in the study of sleep and circadian rhythms. *Sleep.* 2003; 26: 342-92.
23. Andrade MM, Menna-Barreto L. Diurnal variation in oral temperature, sleepiness, and performance of high school girls. *Biological Rhythm Research.* 1996; 27(3): 336-42.
24. Barraco GM, Martínez-Lozano N, Vales-Villamarín C, Del Carmen Blaya M, Rios R, Madrid JA, Fardy P, Garaulet M. Circadian health differs between boys and girls as assessed by non-invasive tools in school-aged children. *Clin Nutr.* 2019; 38(2): 774-81.
25. Beskow LM, et al. *JAMA.* 2001; 286: 2315-21.
26. Chenu A, Lesnard L. Time use surveys: A review of their aims, methods, and results. *European Journal of Sociology / Archives Européennes de Sociologie.* 2006; 47(3): 335-59.
27. Gabaldón-Estevan D, Obiol-Francés S. Guía sobre tiempos escolares. *Creativity and Educational Innovation Review.* 2017; 1: 12-69.
28. Gabaldón-Estevan D. A deshora en la escuela. *Revista de Sociología de la Educación-RASE.* 2021; 14(3): 256-71.
29. Garaulet M, Gómez-Abellán P. Timing of food intake and obesity: a novel association. *Physiol Behav.* 2014; 134: 44-50.
30. Garaulet M. Los relojes de tu vida. Barcelona, España: Paidós; 2017.
31. Gershuny J. Time-use surveys and the measurement of national well-being. Centre for Time Use Research, University of Oxford, Swansea, UK, Office for National Statistics; 2011.
32. González-Carrasco M, Casas F, Malo S, Viñas F, Dinisman T. Changes with age in subjective well-being through the adolescent years: Differences by gender. *Journal of Happiness studies.* 2017; 18(1): 63-88.
33. Keijzer H, Smits MG, Peeters T, Looman CW, Endenburg SC, Gunnewiek JM. Evaluation of salivary melatonin measurements for Dim Light Melatonin Onset calculations in patients with possible sleep-wake rhythm disorders. *Clin Chim Acta.* 2011; 412(17-18): 1616-20.
34. Kushida CA, Chang A, Gadkary C, Guilleminault C, Carrillo O, Dement WC. Comparison of actigraphic, polysomnographic, and subjective assessment of sleep parameters in sleep-disordered patients. *Sleep Med.* 2001; 2: 389-96.
35. Lopez-Minguez J, Colodro-Conde L, Bandín C, Ordoñana JR, Garaulet M, Madrid JA. Application of multiparametric procedures for assessing the heritability of circadian health. *Chronobiol Int.* 2016; 33(2): 234-44.
36. Madrid-Navarro CJ, Escamilla-Sevilla F, Mínguez-Castellanos A, Campos M, Ruiz-Abellán F, Madrid JA, Rol MA. Multidimensional circadian monitoring by wearable biosensors in Parkinson's disease. *Front Neurol.* 2018; 9: 157.
37. Madrid-Navarro CJ, Puertas Cuesta FJ, Escamilla-Sevilla F, Campos M, Ruiz Abellán F, Rol MA, Madrid JA. Validation of a device for the ambulatory monitoring of sleep patterns: a pilot study on Parkinson's disease. *Front Neurol.* 2019; 10: 356.
38. Martínez-Lozano N, Barraco GM, Rios R, Ruiz MJ, Tvarijonavičiute A, Fardy P, et al. Evening types have social jet lag and metabolic alterations in school-age children. *Sci Rep.* 2020; 10(1): 16747.
39. Martínez-Lozano N, Tvarijonavičiute A, Ríos R, Barón I, Scheer FAJL, Garaulet M. Late eating is associated with obesity, inflammatory markers and circadian-related disturbances in school-aged children. *Nutrients.* 2020; 12(9): 2881.
40. Miller GE, Cohen S, Ritchey AK. Chronic psychological stress and the regulation of pro-inflammatory cytokines: a glucocorticoid-resistance model. *Health Psychol.* 2002; 21(6): 531-41.
41. Ortega RM. DIAL software for assessing diets and food calculations. 2004. Disponible en: <http://www.alceingenieria.net/nutricion.htm>.
42. Ortiz-Tudela E, Martínez-Nicolas A, Albares J, Segarra F, Campos M, Estivill E, et al. Ambulatory circadian monitoring (ACM) based on thermometry, motor activity and body position (TAP): a comparison with polysomnography. *Physiol Behav.* 2014; 126: 30-8.
43. Ortiz-Tudela E, Martínez-Nicolas A, Campos M, Rol MÁ, Madrid JA. A new integrated variable based on thermometry, actimetry and body position (TAP) to evaluate circadian system status in humans. *PLoS Comput Biol.* 2010; 6(11): e1000996.

44. Ortiz-Tudela E, Martínez-Nicolas A, Díaz-Mardomingo C, García-Herranz S, Pereda-Pérez I, Valencia A, et al. The characterization of biological rhythms in mild cognitive impairment. *Biomed Res Int*. 2014; 2014: 524971.
45. Pandi-Perumal SR, Smits M, Spence W, Srinivasan V, Cardinali DP, Lowe AD, Kayumov L. Dim light melatonin onset (DLMO): a tool for the analysis of circadian phase in human sleep and chronobiological disorders. *Prog Neuropsychopharmacol Biol Psychiatry*. 2007; 31(1): 1-11.
46. Portaluppi F, et al. *Chronobiol Int*. 2010; 27: 1911-29.
47. Rodríguez-Morilla B, Martínez-Madrid MJ, Campos Martínez M, Rol de Lama MA, Madrid Pérez JA. Monitorización circadiana ambulatoria (MCA). Valores de referencia de parámetros circadianos y de sueño de la población española y escala de hábitos circadianos saludables Kronoscore, 1ª ed; 2021.
48. Roenneberg T, Kuehnle T, Pramstaller PP, Ricken J, Havel M, Guth A, Mewow M. A marker for the end of adolescence. *Curr Biol*. 2004; 14(24): R1038-9.
49. Roenneberg T, Winnebeck EC, Klerman EB. Daylight Saving Time and Artificial Time Zones –A Battle Between Biological and Social Times. *Front Physiol*. 2019; 10: 944.
50. Sadeh A, Lavie P, Scher A, Tirosh E, Epstein R. Actigraphic home-monitoring sleep-disturbed and control infants and young children: A new method for pediatric assessment of sleep-wake patterns. *Pediatrics*. 1991; 87(4): 494-9.
51. Schoch SE, Kurth S, Werner H. Actigraphy in sleep research with infants and young children: Current practices and future benefits of standardized reporting. *J Sleep Res*. 2021; 30(3): e13134.
52. Sociedad Española de Gastroenterología Hepatología y Nutrición Pediátrica. (n.d.). Aplicación nutricional. Disponible en: <https://www.seghnp.org/nutricional/>
53. Tirosh E, Sadeh A, Munvez R, Lavie P. Effects of methylphenidate on sleep in children with attention-deficient hyperactivity disorder. An activity monitor study. *Am J Dis Child*. 1993; 147(12): 1313-5.
54. van der Vinne V, Zerbini G, Siersema A, Pieper A, Mewow M, Hut RA, et al. Timing of examinations affects school performance differently in early and late chronotypes. *J Biol Rhythms*. 2015; 30(1): 53-60.
55. Wittmann M, Dinich J, Mewow M, Roenneberg T. Social jetlag: misalignment of biological and social time. *Chronobiol Int*. 2006; 23(1-2): 497-509.
56. World Health Organization. Growth reference data for 5-19 years. BMI-for-age (5-19 years). 2007. Disponible en: <https://www.who.int/tools/growth-reference-data-for-5to19-years/indicators/bmi-for-age>
57. World Medical Association. *J Am Med Assoc*. 2013; 310: 2191-94.

Variabilidad en la atención pediátrica. Revisión sistemática

Arreta pediatrikoaren aldakortasuna. Berrikuspen sistematikoa

S. Esteban López

Pediatra. Centro de Salud de Plentzia.
OSI Uribe, Bizkaia

La variabilidad de la atención pediátrica se pone en evidencia a través de diferentes artículos y trabajos realizados tanto en el estado español como en otros países europeos⁽¹⁻⁴⁾. Se encuentran diferencias no solo en el perfil profesional que atiende a la población pediátrica sino también en los recursos materiales o herramientas disponibles a disposición del profesional que atiende a la población pediátrica. La variabilidad en la formación e instrucción de los recursos humanos puede afectar de alguna manera a la salud individual de la población pediátrica que se atiende⁽⁴⁾. Para tratar de centrar y estudiar la variabilidad en los recursos materiales disponibles en el ejercicio profesional, hemos tratado de emplear como referencia de adecuada atención sanitaria los indicadores de calidad asistencial descritos en la bibliografía. Estos han sido consensuados recientemente a nivel europeo por Ewald *et al.*⁽⁵⁾. Describen 42 indicadores de calidad, basados en un consenso de expertos a nivel europeo, con representación española.

A partir de dichos indicadores de calidad, el trabajo de investigación que proponemos tiene como objetivo principal explorar el acuerdo de los profesionales sobre las herramientas de trabajo precisas para desarrollar el trabajo en una consulta de pediatría de Atención Primaria cumpliendo dichos indicadores.

Los objetivos intermedios de la investigación son:

1. Describir y enumerar las herramientas de trabajo precisas para la consulta de Pediatría de Atención Primaria descritas en la bibliografía.
2. Completar dicha tarea con un estudio de investigación cualitativa para establecer las herramientas necesarias para la puesta en marcha de una consulta de Pediatría de Atención Primaria, mediante la técnica de consenso con metodología Delphi con grupos de expertos.

Tras la descripción y análisis de los indicadores, se propone al grupo de expertos las herramientas, encontradas en la bibliografía o propuestas por los investigadores, para el cumplimiento de cada uno de ellos.

Tenemos previsto realizar el trabajo en dos fases. En ambas fases, se repetirá el proceso de

trabajo con encuestas de consenso empleando el método Delphi⁽⁶⁾.

En la primera fase, se aplicaría el procedimiento a un grupo piloto de 13 expertos de un área sanitaria del País Vasco. En una primera ronda de entrevistas estas herramientas serán puntuadas en una escala numérica de 1 a 9 en cuanto a validez. Tras el análisis de las respuestas, aquellas que obtengan consenso favorable (puntuación mayor de 7) o desfavorable (puntuación menor de 3), serán aceptadas o descartadas, respectivamente. Las herramientas con una valoración entre 4 y 7 serán evaluadas en una segunda ronda de consenso. Tras las dos previsibles rondas de opinión, se definirá la primera propuesta de herramientas precisas para la consulta del pediatra de Atención Primaria.

En una segunda fase, una vez verificada la robustez de las encuestas y métodos diseñados, se podría ampliar el trabajo a un grupo de expertos pertenecientes al resto de sociedades pediátricas de Atención Primaria federadas en la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap). Pero sería un trabajo adicional y complementario a este.

INTRODUCCIÓN

La atención sanitaria infantil en Atención Primaria se realiza en unas condiciones que varían entre comunidades autónomas, datos reflejados en diferentes estudios y trabajos realizados tanto en el estado español como en otros países europeos^(1,2); estas variaciones ponen en evidencia diferencias no solo en el perfil profesional que atiende a la población pediátrica sino también en los recursos materiales o herramientas disponibles a disposición del profesional que atiende a la población pediátrica⁽³⁾. Esta variabilidad puede afectar de alguna manera a la salud individual de la población pediátrica que se atiende^(3,4). Para tratar de centrar y estudiar esta variabilidad en los recursos materiales disponibles en el ejercicio profesional, nos proponemos emplear como referencia de adecuada atención sanitaria los indicadores de calidad asistencial descritos en la bibliografía. Estos han sido

consensuados recientemente a nivel europeo por Ewald *et al.*⁽⁵⁾. Describen 42 indicadores de calidad, basados en un consenso de expertos a nivel europeo, con representación española.

A partir de dichos indicadores de calidad, el trabajo de investigación que proponemos tiene como objetivo principal explorar el acuerdo de los profesionales sobre las herramientas de trabajo precisas para desarrollar el trabajo en una consulta de Pediatría de Atención Primaria de acuerdo a indicadores de calidad asistencial. La descripción y enumeración de las herramientas de trabajo necesarias es el paso intermedio y utilizaremos la técnica de consenso con metodología Delphi para su descripción⁽⁶⁾.

Algunas de estas herramientas han sido descritas recientemente por el grupo de Técnicas Diagnósticas de Atención Primaria (TECDIAP)⁽⁷⁾ de la Sociedad de Pediatría Extrahospitalaria y de Atención Primaria (SEPEAP) que ha publicado un manual que detalla el utillaje diagnóstico necesario en la consulta⁽⁸⁾ y también están descritas para el manejo del asma por el Grupo de Trabajo de Vías Respiratorias de la AEPap^(9,10).

HIPÓTESIS DE TRABAJO Y OBJETIVOS

La hipótesis de trabajo establece que el acuerdo entre pediatras de Atención Primaria expertos permite la definición de las herramientas mínimas necesarias para la puesta en marcha de una consulta de Pediatría de Atención Primaria (teniendo en cuenta el vacío bibliográfico al respecto).

El objetivo principal del trabajo es explorar el acuerdo entre profesionales sobre las herramientas de trabajo necesarias para desarrollar el trabajo en una consulta de Pediatría de Atención Primaria, de acuerdo a unos índices de calidad asistencial. La metodología Delphi es la técnica cualitativa de consenso que se propone para alcanzarlo. La descripción y enumeración de las herramientas de trabajo dispersas en la bibliografía es el objetivo intermedio.

En un primer paso y para dar respuesta al objetivo intermedio se inicia una búsqueda bibliográfica consultando los metabuscadores

Epistemonikos <https://www.epistemonikos.org/>, Tripdatabase <https://www.tripdatabase.com/>, Scielo <http://scielo.isciii.es/scielo.php> y Medes <https://medes.com/Public/Home.aspx>. Se utilizan como palabras claves: recursos, herramientas, Atención Primaria, pediatría, medicina de familia, organización, asistencia, evaluación, integración servicios, también con su traducción al inglés. En esta primera búsqueda encontramos bastante bibliografía referente a la organización de las consultas y a recursos humanos. Sin embargo, la información relativa a herramientas de trabajo necesarias para un consulta en general es poco concreta, aunque sí encontramos varios trabajos que detallan de forma muy precisa herramientas en indicadores de calidad asistencial para el manejo del asma en Atención Primaria^(9,10) y relativos a Emergencias⁽¹¹⁾. Estos hallazgos nos conducen a ampliar la búsqueda a otras fuentes: publicaciones de la AEPap y sus grupos de Docencia e Investigación y grupo Laboral Profesional; publicaciones del grupo TECDIAP de la SEPEAP^(7,12,13) y otras revistas como *Pediatría Integral* <https://www.pediatriaintegral.es/>. Se amplía también la búsqueda a publicaciones de la Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria (SemFYC).

Añadimos a la búsqueda herramientas como Pubmed (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>), Pediaclic <http://www.pediaclic.org/> y Google Scholar: <https://scholar.google.es/>. Incluimos otras palabras clave: Indicadores de Calidad, Delphi. Se encuentran tres artículos clave para nuestro trabajo^(5,14,15) que nos permiten ampliar la bibliografía con otros artículos referenciados en estos estudios. Indicadores de calidad de prescripción terapéutica razonada aparecen descritos en el trabajo de Garjón *et al.*⁽¹⁴⁾ mediante un técnica de grupo nominal de consenso, metodología de consenso Delphi⁽⁶⁾, método de consenso estructurado basado en la opinión de un grupo de expertos. Dicha técnica también la utilizan los autores Ruiz-Canela Cáceres y Carrasco Sanz⁽¹⁵⁾, en España, y Ewald *et al.*⁽⁵⁾, en Europa. Estos autores realizan una propuesta más extensa de indicadores de calidad en la asistencia pediátrica de Atención Primaria. En este

último, participa un panel de expertos de 15 países europeos, y desarrollan 42 indicadores calificados en cuanto a validez y factibilidad para aplicar en diferentes países.

Estos 42 indicadores de calidad, los indicadores de calidad del asma que propone el Grupo de Trabajo de Vías Respiratorias de la AEPap y las herramientas descritas en la bibliografía constituyen el punto de partida de nuestro trabajo de investigación.

De acuerdo a estos indicadores exploramos el acuerdo entre profesionales, mediante la técnica Delphi de consenso de grupos de expertos, sobre las herramientas de trabajo necesarias e imprescindibles para la puesta en marcha de una consulta de pediatría de Atención Primaria, título de nuestro trabajo de investigación.

MATERIAL Y MÉTODOS

El trabajo se desarrolla siguiendo un modelo de investigación cualitativa mediante la técnica de consenso con metodología Delphi con grupos de expertos orientada a establecer las herramientas necesarias para la puesta en marcha de una consulta de Pediatría de Atención Primaria.

Previo a la aplicación de la técnica de consenso, se ha realizado una investigación y búsqueda bibliográfica sobre los indicadores de calidad asistencial en Pediatría de Atención Primaria y las herramientas o recursos materiales sugeridos para el trabajo en Pediatría de Atención Primaria.

Tomando de base los 42 indicadores de calidad asistencial (IC) que aparecen en el trabajo COSI-PPC-EU de Dominik A. Ewald publicados en abril 2018⁽⁵⁾ hemos elaborado un listado de materiales o herramientas necesarios para el cumplimiento de dichos IC, agrupándolos en 5 categorías.

Tras enumerar cada material/herramienta con el IC correspondiente, añadimos el recurso diagnóstico, indicaciones y la medición de dicho IC.

Aportamos también herramientas e indicadores sugeridos por el Grupo de Trabajo de Vías Respiratorias⁽⁹⁾ así como otras referidas

por otros autores como J. de la Flor⁽⁸⁾. Algunos IC requieren de otras herramientas y medidas que surgen tras el análisis de la bibliografía y la práctica clínica, e igualmente son propuestas para la búsqueda de consenso en el grupo de expertos.

Dentro de los 42 IC hay algunos referentes a seguridad del paciente y organización que tras su análisis consideramos no incluir.

A partir de esto se inicia el trabajo de explorar el acuerdo de los profesionales sobre las herramientas de trabajo precisas para desarrollar el trabajo en una consulta de Pediatría de Atención Primaria cumpliendo dichos indicadores. Esta segunda fase se desarrolla en otras dos subfases. En ambas se repetirá el proceso de trabajo con encuestas de consenso empleando el método Delphi.

El trabajo trata de realizar una primera fase en la que se aplicaría el procedimiento a un grupo piloto de 13 expertos de varias áreas sanitarias del País Vasco.

En una primera ronda de entrevistas estas herramientas serán puntuadas en una escala numérica de 1 a 9 en cuanto a validez. Para el análisis de los resultados, hemos utilizado la mediana como medida de centralización (localización alrededor de la que se encuentran los valores de la variable en estudio) por ser una muestra pequeña (la media es muy sensible a valores extremos, altos o bajos). Además introducimos el rango intercuartílico como medida de la concordancia o grado de consenso entre los expertos (dispersión o variabilidad de los datos alrededor de la medida de centralización).

Tras el análisis de las respuestas, aquellas que obtengan valoración favorable (mediana con puntuación mayor de 6) o desfavorable (mediana con puntuación menor de 4), serán aceptadas o descartadas, respectivamente. Las herramientas con una mediana en la valoración entre 4 y 6 serán evaluadas en una segunda ronda de preguntas.

Se asumirá que las herramientas cuyas valoraciones presenten un rango intercuartílico inferior a 4 gozan de consenso. Se destacarán y se solicitará nueva valoración sobre las herramientas sin consenso (rango intercuartílico superior a 3 puntos). Tras varias previsible

rondas de opinión, se asumirá la existencia de consenso cuando en todas las herramientas el rango intercuartílico sea inferior a 4.

Con los resultados se definirá la primera propuesta de herramientas precisas para la consulta del pediatra de Atención Primaria.

En una segunda fase, una vez verificada la robustez de las encuestas y métodos diseñados, se podría ampliar el trabajo a un grupo de expertos pertenecientes al resto de sociedades pediátricas de Atención Primaria federadas en la AEPap. Pero sería un trabajo adicional y complementario a este.

Para la selección del grupo nominal de los 13 expertos se han tenido en cuenta varias consideraciones. La primera y más relevante consideración es que el grupo de expertos ejerza su profesión en Atención Primaria sin poder establecer los años necesarios para considerarlos expertos; la segunda que sean representativos de la distribución de los pediatras de Atención Primaria en las tres provincias del País Vasco. En cuanto a los años de experiencia, todos los expertos salvo dos tienen más de 15 años de experiencia en Atención Primaria. Aspecto más relevante para la selección ya que es conocido que el programa de formación de MIR se realiza fundamentalmente en ámbito hospitalario dedicándose solo 3 meses a la formación en Atención Primaria. Para terminar, con objeto de dar una visión más global de la Pediatría de Atención Primaria, se ha incluido a un pediatra recién jubilado y como representación del grupo de pediatras con < de 5 años de experiencia se ha incluido otro candidato. Así, de los 13 expertos, tres pediatras trabajan en Guipúzcoa (Gipuzkoa), tres en Álava (Arava) y siete en Vizcaya (Bizkaia). Según datos del 2007 recogidos por la Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría⁽¹⁶⁾ existen en dicha fecha 255 pediatras, 85 en Guipúzcoa, 137 en Vizcaya y 333 en Álava, proporciones mantenidas en la fecha actual. Señalar que no se ha considerado incluir en este grupo representación de especialistas no pediátricos, que según últimos datos de febrero del 2019⁽¹⁷⁾ representan un 12% en Vizcaya, 6% en Guipúzcoa y 29% en Álava de las plazas de Pediatría de Atención Primaria. No ha sido necesario considerar el sexo, puesto que la propia feminización del

sector, se ha reflejado en los candidatos: 8 mujeres y 5 hombres.

En una primera fase se envía una carta de presentación al grupo nominal, junto con la encuesta diseñada en la plataforma online <https://www.typeform.com>. Dicha encuesta está dividida en 5 categorías y cada categoría a su vez en distintos apartados donde se enumeran las herramientas a puntuar en una escala numérica de 1 (no necesaria) a 9 (imprescindible).

Tras el análisis de los resultados de la primera ronda son descartadas como no válidas aquellas herramientas con puntuaciones en la mediana menor de 4, y aceptadas como herramientas válidas (y precisas) aquellas que alcanzan una mediana en la puntuación mayor de 6 y que además presentan consenso entre los expertos (rango intercuartílico < 4). Aquellas herramientas puntuadas entre 4 y 6, por tanto con validez dudosa, o en las que no hay un consenso claro (rango intercuartílico > 3) son seleccionadas e incluidas en la siguiente fase.

Para la segunda fase, se diseña una segunda carta dirigida a los expertos explicativa del procedimiento a realizar: contestación de una segunda encuesta de valoración sobre las herramientas válidas pero con insuficiente consenso, las herramientas con validez insuficiente (mediana entre 4 y 6), con o sin consenso, y otras herramientas propuestas por los expertos. A la vez se aporta un Informe personalizado para cada experto con sus respuestas emitidas, comparadas con el resto de expertos a través de los datos de mediana y rango intercuartílico, y se ofrece la posibilidad de realizar cambios en sus valoraciones en las herramientas ya aceptadas y con consenso o descartadas con consenso.

DESCRIPCIÓN DE LAS CATEGORÍAS ASISTENCIALES Y HERRAMIENTAS INVESTIGADAS

Categoría 1. Promoción salud/prevenCIÓN/cribado

Considerados el aspecto más importante de CPP (cuidados pediátricos primarios).

1. *Prevención de accidentes infantiles:*
Consejo sobre prevención de accidentes infantiles en todos los controles incluidos en el Programa de Salud Infantil (PSI) hasta los 14 años, según lo indicado en: <http://previnfad.aepap.org/monografia/accidentes-domesticos#recomendaciones>
Material:
– Folleto Informativo sobre prevención de accidentes infantiles.
– Folletos e información online sobre circulación vial dirigidos a las familias: <http://www.dgt.es/es/seguridad-vial/educacion-vial/recursos-didacticos/infancia>
Medida: n° niños revisados en los que se ha entregado el folleto/n° total de niños atendidos en los PSI.
2. *Promoción de lactancia materna:*
Consejo sobre lactancia materna en la primera visita del RN.
Materiales:
– Disponibilidad de espacio físico en el área pediátrica para amamantar y valoración de la técnica de lactancia.
– Vídeos ilustrativos sobre la postura piel con piel.
– Folletos con información sobre recursos específicos: Liga de la Leche (<http://www.laligadelaleche.es>), IHAN (<https://www.ihan.es/videos>).
La accesibilidad a la consulta presencial y la posibilidad de consulta telefónica en los primeros días de vida postnatales tras el alta hospitalaria se hacen imprescindibles para que este IC se cumpla.
Medida: n° de RN con registro de promoción LM/n° RN en 1ª visita.
3. *Prevención de muerte súbita:*
Consejo en las visitas en todos los controles de PSI hasta los 6 meses de vida, tal y como está referido en: <http://previnfad.aepap.org/recomendacion/muerte-subita-lactante-rec>
Materiales:
– Folleto informativo con fotos ilustrativas de lactantes en posición en decúbito supino: <http://www.familiaysalud.es/podemos-prevenir/otras-medidas-preventivas/en-el-bebe/prevencion-del-sindrome-de-muerte-subita-de-lactante>
Medida: n° de lactantes cuyos padres refieren que duermen en decúbito supino en el control de 6 meses/n° total de lactantes de 6 meses en el PSI.
4. *Seguimiento cribado auditivo RN:*
Verificación en la cartilla de salud de su realización en el hospital y resultado, según el protocolo de cada comunidad. Comprobación de seguimiento hospitalario en caso de resultado alterado, en menos de 3 meses, lo que implica accesibilidad a la historia clínica informática, compartida con el hospital para verificación de la prueba pertinente (OEA, PEA).
Material:
– Prueba de cribado auditivo (OEA, PEA).
Medida: n° RN con registro de cribado auditivo/n° RN 1ª visita.
5. *Seguimiento cribado metabólico RN:*
Verificación de su realización y resultado o realización en centro de salud según el protocolo de cada comunidad. Comprobación de seguimiento hospitalario en caso de resultado alterado.
Material:
– Prueba de cribado metabólico (implica registro en cartilla y/o historia clínica y sistema de recogida de sangre capilar por punción en papel secante para estudio de enfermedades metabólicas).
Medida: n° RN con registro de *screening* metabólico/n° RN 1ª visita.
6. *Reconocimiento precoz de la displasia evolutiva de cadera (DEC):*
Material: disponibilidad en menores de 6 semanas de ECOGRAFÍA de cadera.
Medida: n° pacientes con FR (factores de riesgo) de DEC (según <http://previnfad.aepap.org/monografia/cadera>) chequeados en < 6 semanas.
7. *Cribado visión en < 5 años:*
Material:
– Test de Lang o TNO para visión estereoscópica a los 3 años de edad.
– Test de dibujos: Allen o Pigassou, en preescolares.
– Optotipos con signos alfabéticos para escolares.
Medida: n° pacientes con AV chequeada/n° niños 4 años.
8. *Cribado desarrollo (Neurológico/Psicomotor) en < 6 años:*
Material: test de Haizea Llevant en los controles del Programa de Salud Infantil (PSI) en < 18 meses.
Medida: n° pacientes con test realizado/n° lactantes de 18 meses.
9. *Cribado de trastornos del espectro autista (TEA) en niños de riesgo:*
Material: cuestionario CHAT modificado (M-CHAT) en niños de riesgo: <https://mchatscreen.com/m-chat/translations/>
Medida: n° pacientes con tests realizado/n° lactantes con código CIE 10: F84.0 Autismo
10. *Cribado talla/peso/IMC/perímetro cefálico:*
Material:
– Curvas de Hernández 1998 y curvas de Orbegozo 2001⁽¹⁹⁾.
– Curvas de la OMS: <https://www.who.int/childgrowth/standards/es/accesibles> en la historia clínica y cartillas de salud, con gráfica de la curva que incluya percentiles y coeficiente Z según el parámetro medido y cálculo del IMC.
– Material: cinta métrica inextensible, tallímetro hasta los 2 años y a partir de los 2 años, balanza de peso (hasta los 2 años), báscula, plicómetro (medidor de pliegues), orquidómetro.
Según últimas recomendaciones (<http://previnfad.aepap.org/monografia/desarrollo-fisico>) se considerará el empleo de las tablas de la OMS hasta los 5 años y/o las elaboradas por Hernández 1998, teniendo en cuenta que tanto en los sistemas informáticos como en las cartillas infantiles aparecen incorporadas las más recientes, Orbegozo 2014, que infraestiman la obesidad, dato a tener en cuenta en la evaluación, en caso de considerarse estas últimas.
Medida: n° pacientes con registro de peso, talla e IMC/n° niños revisados en PSI.
11. *Promoción de hábitos saludables en adolescencia:*
Consejo en PSI antes de los 14 años.
Material:
– Preguntas/cuestionario sobre hábitos tóxicos, según cuestionario del estudio ESTUDES 2014: <http://www.pnsd.msssi.gob.es/profesionales/sistema->

sInformacion/sistemaInformacion/pdf/ESTUDES_2014_Cuestionario.pdf

- Material para realizar consejo dirigido sobre tabaco y alcohol en visita PSI 12-14 años con material de apoyo de los consejos del PrevInfad 20.

Medida: n° pacientes con consejo realizado/n° pacientes 14 años.

12. Cobertura vacunal:

Chequeo calendario vacunal correcto en cada visita del PSI.

Material: cartilla vacunal y/o registro en historia clínica informatizada.

Medida: revisión de calendario vacunal adecuado en cada revisión del PSI.

Categoría 2: selección de los procesos agudos más habituales

1. Otitis media aguda (OMA):

- Diagnóstico de OMA:

Como IC de diagnóstico correcto, se propone la presencia de 3 criterios clínicos relevantes: inicio agudo, efusión en oído medio e inflamación del mismo para su diagnóstico⁽²¹⁾.

Material: otoscopia neumática⁽²²⁾, no disponible en la mayoría de los centros de salud pero se puede solicitar el material necesario (pera de insuflación y espéculos con oliva para sellado del orificio del conducto auditivo externo) que añadido al otoscopio con iluminación eléctrica, lo convierte en un otoscopio neumático. Medida: número de pacientes en los que el diagnóstico de OMA se basa en esos 3 criterios valorados con otoscopia neumática/todos los pacientes con sospecha de OMA.

- Tratamiento adecuado en OMA no complicada:

Manejo según algoritmo AEP: <http://algoritmos.aepap.org/algoritmo/37/otitis-media-aguda>; como IC se utiliza el número de pacientes que reciben en primer lugar analgésicos en vez de tratamiento antibiótico.

Material: explotación de datos sobre prescripción asociada al diagnóstico.

Medida: numerador n° pacientes tratados con analgésicos en pacientes con

código OMA entre n° pacientes tratados con AB oral y analgésicos en n° pacientes con código OMA.

2. Diagnóstico de faringitis aguda por estreptococo beta hemolítico grupo A:

IC: realización del test de diagnóstico rápido (TDR) de estreptococo beta hemolítico del grupo A (EBHGA) como paso previo al inicio de tratamiento antibiótico ante la sospecha de origen bacteriano según el algoritmo⁽²³⁾.

Material: test de diagnóstico rápido del estreptococo beta-hemolítico grupo A (TDR EBHGA).

Medida: n° de pacientes TDR EBHGA positivo/todos los pacientes tratados con antibiótico.

3. Diagnóstico de infección del tracto respiratorio superior:

Como IC se utiliza número de pacientes diagnosticados que no reciben antibióticos. Material: dispositivo de iluminación faríngea, depresores linguales, otoscopio con espéculos de diferentes calibres.

Medida: número de pacientes que no reciben antibióticos/todos los pacientes diagnosticados de infección del tracto respiratorio superior.

4. Neumonía adquirida en la comunidad (NAC):

- Diagnóstico de NAC:

IC: indicación apropiada de AB ante sospecha diagnóstica/diagnóstico de NAC, usando los criterios que aparecen en la siguiente página web: <http://algoritmos.aepap.org/algoritmo/36/neumonia-adquirida-en-la-comunidad>

Material:

- Pulsioximetría con sensores de tamaño adecuado.
- Acceso a radiografía de tórax.
- Detección de antígeno neumocócico PnC en muestras urinarias 24.

Medida: n° de pacientes que reciben AB de primera línea según las guías clínicas, respecto a todos los pacientes con sospecha clínica de NAC (fiebre persistente > 38,5, presencia de tiraje y aumento de frecuencia respiratoria) y/o con diagnóstico por imagen (Rx tórax).

- Tratamiento de la NAC:

IC usa idoneidad del AB de primera línea según los protocolos de neumonía referidos en la bibliografía⁽²⁵⁻²⁷⁾.

Material: explotación de datos sobre prescripción antibiótica asociada al diagnóstico.

5. Diagnóstico de fiebre sin foco (SFSF) en niños:

IC: posibilidad de realización de estudios analíticos en niños menores de 36 meses, con fiebre (SFSF) según el algoritmo: <http://algoritmos.aepap.org/algoritmo/1/fiebre-sin-foco-en-el-nino-menor-de-36-meses>

Material: disponibilidad de realización inmediata de las siguientes pruebas analíticas:

- Hemograma.
- PCR (proteína C reactiva)/PCT (procalcitonina) venosos.
- Material para estudio de orina si está indicado: tira reactiva de orina y material para recogida estéril de la misma (bolsas de recolección, sonda y envases apropiados para urocultivo).
- Disponibilidad de estudios con resultado inmediato:
 - a. PCR capilar.
 - b. Test de diagnóstico rápido de gripe (útil en época epidémica), que incluye hisopos de diferentes tamaños para recogida de frotis nasofaríngeo.

Según lo publicado por J. de la Flor I Brú y otros autores^(12,13), existen otros materiales válidos a considerar como: determinación de PCR capilar, test de diagnóstico rápido de gripe útil en época epidémica.

Medida: número de niños en los que se realizan las pruebas de laboratorio pertinentes: entre todos los pacientes entre 3 meses y 36 meses con SFSF y riesgo de infección grave.

6. Infección del tracto urinario (ITU):

- Diagnóstico de sospecha de la ITU:

Material:

- Tira reactiva de orina.
- Material para recogida estéril de la misma (bolsa, sondas urinarias, recipientes estériles).

Medida: número de pacientes que reciben la primera dosis de antibiótico des-

pués de obtener cultivo de orina a través del método apropiado, ante sospecha diagnóstica según el algoritmo: <http://algoritmos.aepap.org/algoritmo/6/infeccion-del-tracto-urinario>

– Diagnóstico de certeza de la ITU:

Material: disponibilidad de acceso rápido al resultado de urocultivo.

Medida: número de pacientes tratados con antibioterapia según: <http://algoritmos.aepap.org/algoritmo/6/infeccion-del-tracto-urinario> entre total de pacientes con diagnóstico confirmado (urocultivo positivo) de ITU.

Categoría 3: procesos crónicos

1. Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH):

IC: diagnóstico correcto de este trastorno⁽³⁰⁾.

Material: disponibilidad e incorporación del registro en la historia clínica de la escala de Conners disponible en: <http://algoritmos.aepap.org/algoritmo/22/trastorno-por-deficit-de-atencion-con-hiperactividad-tdah>

Medida: n° de pacientes en cuya historia clínica consta documentación de los criterios internacionalmente aceptados, entre todos los niños > de 4 años con sintomatología sospechosa de TDAH.

2. Asma:

Señalar que modificamos la clasificación de las herramientas tal y como están definidas en el trabajo de COSI-PPC-EU de Dominik A. Ewald⁽⁵⁾, tomamos como referencia el material publicado por el Grupo de Trabajo de Vías Respiratorias⁽⁹⁾ en la dirección: www.respirar.org, donde aparecen todas las herramientas en los anexos para uso en consulta de pediatría y de enfermería. El manual GEMA (Guía Española para el Manejo del Asma) 4.3 (www.gemasma.com) así como GINA (*Global Initiative for Asthma*) 2018 (<https://ginasthma.org/>), constituyen otros documentos claves. El trabajo en equipo con enfermería pediátrica es la herramienta humana imprescindible para el manejo del asma.

– Diagnóstico y control:

Diagnóstico y control evolutivo basados en la realización de espirometría basal en

> de 5 años y con periodicidad anual, en el uso domiciliario si se indica de FEM (medidor de flujo espiratorio) y en la realización de pruebas alérgicas, en el momento del diagnóstico.

Material:

– Pediátrico (clínico):

• Material para estudio funcional:

• Espirómetro.

• Medidor de FEM (medidor de flujo espiratorio máximo).

• Material para estudio de alergia:

• Prick test, que incluya extractos alérgenos prevalentes Immuno-cap rapid®.

• IgE (inmunoglobulina E) específicas.

– Del paciente:

• Diario de asma (síntomas, FEM y tratamiento).

Medida:

– N° de pacientes que tienen realizada espirometría basal y estudio alérgico en los primeros 6 meses del diagnóstico.

– N° pacientes con diagnóstico de asma y > de 5 años con espirometría anual.

– Tratamiento:

– Plan de acción: existen varios documentos publicados en diferentes comunidades, por diferentes sociedades científicas, destacando el material elaborado en el Servicio Vasco de Salud, Osakidetza, como proceso de atención integrada del asma infantil junto con neumólogos hospitalarios⁽³¹⁾, donde encontramos el material de Educación al paciente y protocolo de acción, y otros diseñados por el Grupo de Trabajo de Vías Respiratorias, en la página: <http://www.respirar.org/index.php/protocolos>.

La utilidad de estos documentos es doble: favorecer la adhesión al tratamiento del paciente y cuidadores y facilitar el control evolutivo posterior. Encontramos los siguientes documentos dentro de “Normas de calidad para el tratamiento de la Crisis de Asma en niños y adolescentes”:

• Plan de acción escrito (manejo domiciliario de la crisis y manejo de la enfermedad).

• Documento explicativo para tratamiento en centros escolares y previo a realización de deporte. Aparece en la misma página: <http://www.respirar.org/index.php/protocolos>
Medición: n° de pacientes con registro de plan de acción y/o documento para escuela o escuela deportiva entregado, entre todos los pacientes asmáticos.

– Herramientas para el tratamiento:

• Cámaras con/sin mascarilla adecuadas para lactantes y escolares y dispositivos de inhalación (MDI [inhalador de dosis medida], dispositivos de polvo seco) y placebos para adiestramiento.

• Oxígeno para nebulización con mascarilla.

– Técnica de inhalación:

Material educativo basado en folletos/ videos explicativos de la técnica de inhalación (<http://www.respirar.org/index.php/protocolos>). Documento uso de inhaladores.

Material disponible en la consulta: cámaras con/sin mascarilla adecuadas para lactantes y escolares y dispositivos de inhalación (MDI, dispositivos de polvo seco) con placebos para adiestramiento.

Medida: n° de pacientes que cada 6 meses demuestran su técnica de inhalación entre todos los pacientes asmáticos.

– Calidad de vida:

Basado en el CAN (Cuestionario del Control de Asma en los niños).

Material: 1. disponibilidad del CAN y su registro en la historia clínica: <http://www.respirar.org/index.php/respirar/calidad-de-vida/cuestionarios-can-control-del-asma-en-ninos> : versión niños/ adolescentes; versión Tutores.

Medida: n° de pacientes que han sido testados con el TCA en los pasados 6 meses entre todos los pacientes asmáticos.

3. Diagnóstico precoz de diabetes mellitus:

IC: detección precoz.

Material:

- Glucómetro.
- Tira reactiva de orina.

Medida: n° de pacientes testados para hiperglucemia y glucosuria con las técnicas adecuadas entre todos los pacientes con síntomas sospechosos de DM.

4. Migraña:

IC: plan de tratamiento para pacientes con migraña con un calendario para registro de síntomas. En el recurso pedMIDAS⁽³³⁾ encontramos un calendario en inglés.

Material: 1. calendario de síntomas, que se entrega a los padres para registro y seguimiento cada 3 meses.

Medida: n° de pacientes cuya historia clínica contiene el plan terapéutico (farmacológico y tratamiento coadyuvante) y calendario de síntomas.

5. Alteraciones del sueño:

En las revisiones del PSI se recomienda indagar sobre Alteraciones en el sueño y aconsejar sobre adecuados hábitos del sueño. En las consultas a demanda se instruirá sobre el manejo de las dificultades.

Materiales disponibles en la Guía de Práctica Clínica de los Trastornos del sueño en la infancia y en la adolescencia en Atención Primaria⁽³⁴⁾:

- Instrumentos de medida de los problemas del sueño: escalas BISQ y BEARS.
 - Agenda/diario de sueño-vigilia.
- Considerar para el diagnóstico el algoritmo de la AEPap: <http://algoritmos.aepap.org/algoritmo/54/insomnio>

Categoría 4: organización del trabajo

1. Formación médica continuada (FMC) para el equipo pediátrico:

El IC propuesto estima la disponibilidad de FMC como alumno o docente, tras el diseño de un plan individualizado de formación⁽³⁵⁾, basado en la reflexión sobre las necesidades de formación, a partir de incidentes críticos, del análisis de las necesidades formativas (p. ej., derivaciones hospitalarias, realización de interconsultas no presenciales).

Material:

- Existencia de plan individualizado de formación.

- Existencia en centro de salud de sesiones de aprendizaje de razonamiento crítico (ARC)⁽³⁶⁾.

- Existencia de talleres o seminarios sobre competencias tanto de Atención Primaria como hospitalaria⁽³⁷⁾.

- Existencia de formación a través de programas de aprendizaje virtual.

Medición: existencia de plan individualizado de formación y cumplimiento del mismo.

2. Participación en circuitos de calidad:

El IC mide la participación en los circuitos de calidad.

Material: participación en reuniones de circuitos calidad.

3. Participación en la gestión del trabajo y diseño de la agenda:

El IC mide la capacidad de diseño de la agenda y de análisis de la demanda.

Material: 1. acceso a herramientas que permitan análisis de datos de la agenda y permitan gestión de la demanda.

Medición: resultados del análisis a través de la herramienta informática.

Categoría 5: características físicas y material básico

1. Características de la consulta:

Sobre la descripción de las instalaciones hemos encontrado un artículo del *Acta Pediátrica* en México⁽³⁸⁾ que ofrece pinceladas al respecto. Añadimos el IC comprendido en la categoría 4, *Formación médica continuada (FMC) para el equipo pediátrico*, anteriormente nombrado, referente a acceso y equipamiento para personas discapacitadas. Debe existir un área de trabajo donde se realiza el interrogatorio y/o exploración, preferiblemente unida al área de trabajo de personal de enfermería. El área de espera idealmente situada apartada de otras zonas del centro de salud, con una zona de juegos, zona de vestidor y área de lactancia. En esta zona se pueden difundir mensajes de promoción de la salud para la salud, como los Decálogos de la AEPap.

La iluminación y ventilación del área de trabajo y su limpieza se hacen imprescindibles⁽³⁹⁾.

La limpieza debe incluir vaciado de los contenedores de basura, protocolos de recogida de material desechable que se ajusten a la normativa vigente, limpieza de material de consulta como termómetro, sensores de pulsioximetría, material para manejo de asma.

- Área de Trabajo (instalaciones, mobiliario, recursos de trabajo no clínicos):

- Zona de espera:

- Sala espera.
- Cambiador.
- Baño.
- Pantallas de visualización de vídeos divulgativos.
- Zona de juego o distracción.

- Despacho médico:

- Material de oficina:

- Ordenador.
- Impresora.
- Tablones informativos.
- Mesa de trabajo.
- Taburete para explorador.
- Sillas para paciente y acompañantes.

- Camilla exploratoria.

- Papel camilla.

- Papel secante de manos.

- Lavabo con agua corriente y jabón.

- Material clínico e instrumental:

- Otoscopio.
- Estetoscopio.
- Podoscopio.
- Plomada para escoliosis.
- Orquidómetro.
- Oftalmoscopio.
- Linterna.
- Martillo de reflejos.
- Cinta métrica.
- Balanza de peso (para lactantes y para escolares).
- Tallímetro (para lactantes y para escolares).
- Depresores de lengua.
- Diapasones.
- Objeto romo y otro punzante.
- Contenedores de residuos:
 - Orgánicos.
 - Biopeligrosos.
 - Papel reciclable.
 - Papel para destrucción.

2. Recursos informáticos, bibliográficos y documentales:

La accesibilidad a internet con acceso a catálogos electrónicos de revistas científicas a través del ordenador corporativo es imprescindible tal y como proponen en el artículo de J. Bravo⁽⁴⁰⁾.

RESULTADOS

Las dos encuestas son respondidas por los expertos en 43 y 19 minutos, no manifestando dificultades para su comprensión o realización. Se obtienen respuestas de los 13 expertos en la primera encuesta y de 10 expertos en la segunda encuesta.

A través del flujograma que mostramos a continuación podemos ver la distribución tras las dos rondas de consenso de las herramientas propuestas, según los criterios explicados en la sección material y métodos de mediana y rango intercuartílico: en la primera ronda son 76 las herramientas consideradas por los expertos como válidas con consenso, 1 es considerada válida pero sin consenso, y el resto de las herramientas, 11, se consideran herramientas con validez insuficiente, de las cuales, 8 presentan consenso y 3 no lo presentan. No es excluida ninguna de las herramientas propuestas. Por lo tanto, son 12 las herramientas que requieren de la segunda validación a las que se añaden 5 herramientas propuestas por los expertos, constituyendo un total de 17 las herramientas a validar en la segunda ronda. Tras esta nueva validación, los expertos consideran 10 herramientas válidas y 7 no válidas, alcanzando consenso en ambos casos. Dentro de las 10 válidas, 5 son las herramientas propuestas por los expertos. Son seleccionadas definitivamente tras las dos rondas del método 86 herramientas, siendo descartadas en el proceso únicamente 7 herramientas.

DISCUSIÓN

En esta investigación cualitativa para la selección del grupo de expertos se ha considerado como variable más importante los años

de experiencia en Atención Primaria, lo que pudiera ser considerado insuficiente para dar validez a las respuestas. Sin embargo, el hecho de que tras la primera ronda de consenso sean 76 las herramientas consideradas como válidas y con consenso, de un total de 86, indica que estas 76 herramientas sí alcanzan la robustez necesaria para ser consideradas imprescindibles para la puesta en marcha de una consulta de Atención Primaria. Hay que añadir que la consideración de validez con consenso en las 5 herramientas propuestas por los expertos, apoya también la idoneidad de la selección de los expertos. Añadido a esto cabe señalar que durante el estudio los expertos no han interactuado entre ellos.

La segunda consideración en la selección de expertos, es que representan a varias áreas sanitarias de las tres comunidades del País Vasco, por lo que consideramos que en futuros trabajos adicionales y complementarios a este, sería interesante explorar el acuerdo de expertos pertenecientes al resto de sociedades pediátricas de Atención Primaria federadas en la AEPap.

Los 42 indicadores de calidad asistencial (IC) que aparecen en el trabajo COSI-PPC-EU de Dominik A. Ewald publicados en abril 2018⁽⁵⁾ han supuesto el punto de partida para la elaboración del listado de materiales o herramientas. Aunque el objetivo de nuestro trabajo es solo describir las herramientas añadimos también los IC, indicaciones y medición de algunos de ellos como recursos adicionales. A pesar de las diferencias en la Atención Primaria pediátrica europea, este trabajo, punto de partida para el objetivo de nuestro trabajo junto con la utilización del método de consenso Delphi, nos ha permitido no solo la definición de las herramientas sino también relacionarlas con indicaciones y medición, adaptando las propuestas que aparecen en el trabajo según el criterio de la autora principal del presente trabajo. Se puede concluir, que a pesar de la dispersión de los sistemas pediátricos ambulatorios europeos, el consenso alcanzado en nuestro trabajo partiendo de los IC propuestos en el trabajo COSI otorgan a este trabajo una veracidad apliable en diferentes ámbitos europeos. De la misma manera la propuesta

de extender el método al resto de asociaciones federadas de la AEPap, puede suponer un mayor impacto y robustez del utillaje necesario propuesto finalmente en este trabajo.

CONCLUSIONES

El método de consenso Delphi ha permitido, basándonos en datos estadísticos simples como cálculo de mediana y consenso por el rango intercuartílico, la definición y descripción del objeto del estudio.

Los indicadores de calidad establecidos en el trabajo de COSI-PPC-EU de Dominik A. Ewald⁽⁵⁾ con participación española añadida, han constituido el punto de partida para este trabajo, de tal manera que se ha establecido la relación de cada indicador de calidad con una o varias herramientas además de la definición de la medición de dicho indicador de calidad.

Entendemos finalmente que en último lugar la descripción detallada de estas herramientas tras este método de consenso, puede facilitar a los pediatras de Atención Primaria su trabajo diario, sin obviar que hay diferencias en cuanto a la accesibilidad a determinadas herramientas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Junta Directiva de la AEPap. El modelo de atención al niño. *Rev Pediatr Aten Primaria*. 2005; 7: 549-56.
2. Van Esso D, del Torso S, Hadjipanayis A, Biver A, Jaeger-Roman E, Wettergren B, et al. Paediatric primary care in Europe: variation between countries. *Arch Dis Child [Internet]*. 2010 [citado 3 de febrero de 2019]; 95: 791-5. Disponible en: <http://adc.bmj.com/cgi/doi/10.1136/adc.2009.178459>
3. Stiris T, Torso S del, Mercier J-C, Barak S, Wettergren B, Ross-Russell R, et al. Improving paediatric care in the community. *The Lancet [Internet]*. 2015 [citado 27 de enero de 2019]; 385: 1505. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0140673615607450>
4. Álvarez JB, Vera CG, Rodríguez PG, Rodrigo MA, Espadero DB, Marina RC, et al. ¿Qué profesional médico es el más adecuado para impartir cuidados en salud a niños en Atención Primaria en países desarrollados? Revisión sistemática. *Revisión Sist Rev Pediatr Aten Primaria Internet [Internet]*. 2010;

- 12 (Suppl 18): 9-72: 64. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322010000200001&lng=es.
5. Ewald DA, Huss G, Auras S, Caceres JR-C, Hadjipanayis A, Geraedts M. Development of a core set of quality indicators for paediatric primary care practices in Europe, COSI-PPC-EU. *Eur J Pediatr* [Internet]. 2018 [citado 24 de enero de 2019]; 177: 921-33. Disponible en: <http://link.springer.com/10.1007/s00431-018-3140-z>
 6. Guilbert Mora M. Encuestas de opinión II. El método Delphi. En: *Técnicas cualitativas de investigación en el ámbito sanitario. Plataforma de eFormación. Servicio de Salud de Castilla-La Mancha (SESCAM)*; 2018.
 7. Grupo de Trabajo TECDIAP [Internet]. SEPEAP - Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria y Atención Primaria. [citado 11 de enero de 2019]. Disponible en: <https://sepeap.org/grupos-de-trabajo/grupo-de-trabajo-tecdiap/>
 8. Flor i Bru JE de la, Marés Bermúdez J. *Uillaje diagnóstico en la consulta de pediatría de atención primaria*. Madrid: Ergon; 2017.
 9. Praena Crespo M, Montón Álvarez JL, Carvajal I, Cano Garcinuño A, Mola P, Mora I, et al. Recursos para la puesta en marcha de un programa de Atención al niño con asma. Documentos del GVR (DT-GVR-5) [Internet]. Grupo de Vías Respiratorias - Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria; [citado 20 de febrero de 2018] Disponible en: http://www.respirar.org/images/pdf/grupovias/documento_necesidades.pdf
 10. Asensi Monzó MT, Duelo Marcos M, García Merino Á. Manejo integral del asma en Atención Primaria. En: AEPap, ed. *Curso de Actualización Pediatría 2018* [Internet]. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2018. p. 489-506. Disponible en: www.aepap.org
 11. Remick K, Gausche-Hill M, Joseph MM, Brown K, Snow SK, Wright JL, et al. Pediatric Readiness in the Emergency Department. *Ann Emerg Med* [Internet]. 2018 [citado 11 de enero de 2019]; 72: e123-36. Disponible en: [https://www.annemerg-med.com/article/S0196-0644\(18\)31167-3/abstract](https://www.annemerg-med.com/article/S0196-0644(18)31167-3/abstract)
 12. Flor i Brú JE de la, Bras J, Ridao M, Roger M. Pruebas de diagnóstico rápido en la consulta pediátrica. En: *Pediatría en Atención primaria*. 4ª ed. Madrid: Ergon; 2018. p. 1148-53.
 13. Flor i Brú JE de la. *Uillaje diagnóstico en la consulta de Pediatría de Atención Primaria*. *Pediatr Integral* [Internet]. 2017 [citado 16 de enero de 2019]; 21: 375-6. Disponible en: <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2017-09/utillaje-diagnostico-en-la-consulta-de-pediatria-de-atencion-primaria/>
 14. Garjón Parra FJ, Aza Pascual-Salcedo M, Elfau Mairal M, Aller Blanco AI, Buisán Giral MJ, Celaya Lecea C. Indicadores de calidad de prescripción seleccionados mediante una técnica de consenso. *An Pediatr* [Internet]. 2008 [citado 13 de enero de 2019]; 69: 329-34. Disponible en: <http://www.analesdepediatría.org/es-indicadores-calidad-prescripcion-seleccionados-mediante-articulo-S1695403308723610>
 15. Ruiz-Canela Cáceres J, Carrasco Sanz Á. Indicadores de calidad: nuestra experiencia y utilidades. *Form Act Pediatr Aten Prim* [Internet]. [citado 13 de enero de 2019]; 2013: 1-3. Disponible en: <https://fapap.es/articulo/229/indicadores-de-calidad-nuestra-experiencia-y-utilidades>
 16. AVPap. Situación de la Pediatría de Atención Primaria en la comunidad autónoma del País Vasco. [en línea] Marzo 2007 [consultado el 20 de mayo del 2019]. Disponible en: www.avpap.org/gtprofesional/atprimaria07.htm
 17. Gorrotxategi Gorrotxategi P, Sánchez Pina C, Rodríguez Fernández-Oliva CR, Villaizán Pérez C; Suárez Vicent E, Cantarero Vallejo MD, et al. ¿Qué medidas fortalecen y cuáles debilitan la Pediatría de Atención Primaria? Posicionamiento de la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria. *Rev Pediatr Aten Primaria*. 2019; 21: 87-93.
 18. Aguilera López L, Alonso García LA, Álvarez Gómez J, Arana Cañedo-Argüelles C, Arroba Basanta ML, Bargay Leonart F. Supervisión del desarrollo psicomotor y afectivo. Trastornos asociados. En: *Programa de Salud Infantil*. 1o. Madrid: Exlibris; 2009. p. 129-65.
 19. Hernández MJ, Castellet JL, Narvaiza B. Sobradillo. Publicaciones del Instituto de Investigación del Crecimiento y Desarrollo, Fundación Faustino Orbego. [Internet]. Fundación Faustino Orbego. [citado 12 de febrero de 2019]. Disponible en: <https://www.fundacionorbego.com/el-instituto-de-investigacion-del-crecimiento-y-desarrollo/graficas-y-tablas-2/>
 20. Galbe Sánchez-Ventura J y grupo PrevInfad, Grupo prevInfad. Tema 36. Prevención del consumo de tabaco alcohol y drogas en la adolescencia. Madrid: Universidad Complutense; 2018.
 21. Cubero Santos A, Lupiani Castellanos P, García Vera C. Guía de Algoritmos en Pediatría de Atención Primaria. Otitis Media Aguda [Internet]. 2017 [citado 12 de febrero de 2019]. Disponible en: <http://algoritmos.aepap.org/algoritmo/37/otitis-media-aguda>
 22. Soler JS, Muñoz PM. *Otoscopia neumática. Exploración otoscópica*. Exlibris Ediciones. 2004. p. 347-52.
 23. Bercedo Sanz, Cortés Rico, García Vera, Monzón Álvarez. *Faringoamigdalitis aguda en Pediatría*. Protocolos del GVR (publicación P-GVR-10) [consultado 4 de marzo del 2019]. [Internet]. Grupo de Vías Respiratorias - Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria. Disponible en: www.aepap.org/gvr/protocolos.htm
 24. Galetto-Lacour A, Alcoba G, Posfay-Barbe KM, Cevey-Macherel M, Gehri M, Ochs MM, et al. Elevated inflammatory markers combined with positive pneumococcal urinary antigen are a good predictor of pneumococcal community-acquired pneumonia in children. *Pediatr Infect Dis J*. 2013; 32: 1175-9.
 25. Úbeda Sansano MI, Murcia García J. Guía de Algoritmos en Pediatría de Atención Primaria. Neumonía Adquirida en la Comunidad [Internet]. AEPap; 2017 [citado 12 de febrero de 2019]. Disponible en: <http://algoritmos.aepap.org/algoritmo/36/neumona-adquirida-en-la-comunidad>
 26. Harris M, Clark J, Coote N, Fletcher P, Harnden A, McKean M, et al. British Thoracic Society guidelines for the management of community acquired pneumonia in children: update 2011. *Thorax* [Internet]. 2011; 66: ii1. Disponible en: http://thorax.bmj.com/content/66/Suppl_2/ii1.abstract
 27. Alberta Medical Association. Guideline for The Diagnosis and Management of Community Acquired Pneumonia: Pediatric [Internet]. 2008 [consultado el 26 de agosto de 2016]. Disponible en: http://www.topalbertadoctors.org/download/385/CAP_pediatric_guideline.pdf
 28. Marés Bermúdez J, Flor i Brú JE de la. *Test de diagnóstico rápido en la consulta de pediatría de atención primaria*. Majadahonda, Madrid: Ergon; 2016.
 29. Cots Yago JM, Alkorta Gurrutxaga M, de la Flor i Bru J, Bernárdez Carracedo S, Cañada Merino JL, Bárcena Caamaño M, et al. Documento de Consenso sobre recomendaciones de utilización de técnicas de diagnóstico rápido en Atención Primaria. *Pediatría Integral* [Internet]. 2017 [citado 16 de enero de 2019]; 21: 49-58. Disponible en: <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2017-01/documento-de-consenso-sobre-recomendaciones-de-utilizacion-de-tecnicas-de-diagnostico-rapido-en-atencion-primaria/>
 30. Rodríguez Hernández PJ, González González I, Gutiérrez Sola A. El Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad. *Pediatr Integral* [Internet]. 2015; XIX(8): 540-47. Disponible en: <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2015-10/el-trastorno-por-deficit-de-atencion-e-hiperactividad/>
 31. Aparicio Guerra EJ, Arana Aguirre N, de Eizaguirre Uriarte MA, Elorz Lambarri JJ, et al. *Proceso de atención integral del niño con Asma* [Internet]. 2016 [citado 12 de abril de 2019]. Disponible en: <https://bilbaobasurto.osakidetza.eus/es/sal/at/inter/ru/p/aia/Paginas/default.aspx>
 32. Grupo de Vías Respiratorias de la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria. Portal de familias. Dispositivos de inhalación. Documentos

- Técnicos del GVR. [consultado el 15 de abril de 2019]. Disponible en: <http://www.respirar.org/index.php/portal-de-familias/inhaladores>
33. Hershey AD, Powers SW, Vockell AL, LeCates S, Kabbouche MA, Maynard MK. PedMIDAS: development of a questionnaire to assess disability of migraines in children. *Neurology*. 2001; 57: 2034-9.
34. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Guía de Práctica Clínica sobre Trastornos del Sueño en la Infancia y en la Adolescencia en Atención Primaria [Internet]. Agencia Laín Entralgo; 2011. Disponible en: página web de GuíaSalud y de la UETS.
35. AEPap, Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria. Programa de Formación. Área de Capacitación Específica en Pediatría de Atención Primaria. 1ª ed. Exlibris Ediciones, S.L. 2010.
36. Arana Navarro T, Galbe Sánchez-Ventura J. Razonamiento clínico: razonar sobre nuestros casos, una propuesta docente para nuestros centros. En AEPap ed. Curso de Actualización Pediatría 2015. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2015. p. 319-27. Disponible en: www.aepap.org
37. Reconocimiento de centros de salud de atención primaria como «Unidades Docentes Asociadas» para la formación MIR. *Rev Pediatr Aten Primaria* [Internet]. 2003; 5: 17-20. Disponible en: <https://www.spapex.es/pdf/acreditaciondocente.pdf>
38. Vázquez-Rivera M, Reynes-Manzur J. Lo imprescindible del consultorio de un pediatra. *Acta Pediátrica México* [Internet]. 2014 [citado 10 de febrero de 2019]; 35: 77-81. Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0186-23912014000100012&lng=es&nrm=iso&tlng=es
39. Llano B, Martínez C, de la Vega J, Fernández Y, Conde S, Espina R, et al. Guía Técnica. Limpieza, desinfección y esterilización. Servicio de Salud del Principado de Asturias. Grupo de Trabajo Guía de desinfección y esterilización en Atención Primaria en Asturias. Gráficas Cano; 2011.
40. Bravo Acuña J, Merino Moína M. Programas gratuitos y herramientas útiles en la consulta. *Rev Pediatría Aten Primaria* [Internet]. 2001 [citado 16 de enero de 2019]; 3: 101-6. Disponible en: <http://pap.es/articulo/189/programas-gratuitos-y-herramientas-utiles-en-la-consulta>

¿Qué esconde esta cefalea? La importancia del diagnóstico diferencial

Zer dago buruko min honen atzean? Diagnostiko diferentzialaren garrantzia

M. Arenaza Oreja, L. Elcano Sarasibar,
D. Martínez Cirauqui, E. Gembero Esarte

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario
de Navarra. Pamplona

LABURPENA

Buruko mina ohiko kontsulta arrazoia izaten da pediatrian; hori dela eta, diagnostiko eta tratamendurako algoritmoa ezagutzea garrantzitsua da. Orokorrean, larritasun handirik gabeko prozesuen ondorio izaten da, baina alarma-zeinuak kontutan izan behar dira. Migraina eta tentsioagatiko buruko mina, zefalea primario ohikoenak dira eta diagnostikoa klinikoa izan ohi da, betiere bigarren mailako arrazoiak baztertu eta gero.

Jarraian bi asteko eboluzioa duen zefalea eta gorakoak dituen nerabe baten kasua aurkezten da. Diagnostiko diferentzial zabala eta hainbat froga osagarri egin eta gero, neuroborrelosia diagnostikatzen zaio.

Borrelia burgdorferiagatiko zoonosia endemikoa da Nafarroan, Errioxan eta Euskal Autonomia Erkidegoan. "Eritema migrans" deritzon azaleko lesioa patognomonikoa da eta infekzioaren lehen fasean azaltzen da. Hala ere, ez da beti agertzen eta ondorioz, diagnostikoa eta tratamendua atzeratzen badira, gaixotasunak aurrera jarrai dezake organo desberdinak kaltetuz. Bigarren fasean edo barreiatutako infekzio goiztiarrean meningitisa edota nerbio fazialaren parálisi bilateralak garatu daitezke. Azkenik, hilabete edo urteetako eboluzioaren ondorioz, azkeneko fasean, akrodermatitis kroniko atrofikoa edota artritis kronikoa ager daitezke.

Hitz gakoak: Zefalea; Lyme gaixotasuna; Neuroborrelosia.

RESUMEN

La cefalea es un motivo de consulta frecuente en pediatría, por lo que es importante conocer bien y familiarizarse con su algoritmo diagnóstico-terapéutico. Habitualmente suele estar relacionada con procesos que no entrañan gravedad; sin embargo, debemos estar atentos a los signos de alarma. Las cefaleas primarias como la migraña y cefalea tensional son las más frecuentes y su diagnóstico es clínico, tras haberse descartado posibles causas secundarias.

A continuación, se presenta el caso clínico de un adolescente con cefalea de dos sema-

nas de evolución y vómitos. Tras amplio diagnóstico diferencial y diversas pruebas complementarias, se realiza diagnóstico de neuroborreliosis.

La zoonosis por *Borrelia burgdorferi* es endémica en Navarra, La Rioja o País Vasco. El "eritema migrans" es la lesión cutánea patognomónica y suele aparecer en la primera fase de la infección. Sin embargo, no siempre está presente y por ello, si el diagnóstico e inicio del tratamiento se retrasan, la enfermedad puede progresar y afectar a distintos órganos. En el estadio 2 o infección temprana diseminada puede aparecer clínica de meningitis, parálisis facial bilateral, etc. Por último, tras meses o años de evolución, en la última fase pueden manifestarse, acrodermatitis crónica atrófica, artritis crónica, etc.

Palabras clave: Cefalea; Enfermedad de Lyme; Neuroborreliosis.

INTRODUCCIÓN

La cefalea es un síntoma común y motivo de consulta muy frecuente en edad pediátrica. Habitualmente se debe a procesos que no implican gravedad, pero que generan importante ansiedad en el entorno familiar y, por tanto, es importante conocer bien su manejo. Generalmente la anamnesis y exploración neurológica suelen ser suficientes en su valoración, quedando reservada la realización de pruebas complementarias para los cuadros con signos de alarma (papiledema, vómitos persistentes, déficit neurológico focal, empeoramiento con maniobras de Valsalva...) o presentación atípica. Las cefaleas primarias como la migraña y la cefalea tensional son las más frecuentes y su diagnóstico es clínico. En las secundarias aparece como síntoma de un proceso subyacente como viriasis, otitis media aguda, sinusitis... debiendo incluir en el diagnóstico diferencial de la meningitis por Lyme en zonas endémicas^(1,2). A continuación, se presenta el algoritmo diagnóstico-terapéutico realizado en un adolescente con cuadro de cefalea y vómitos de semanas de evolución.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Adolescente varón de 14 años sin antecedentes personales de interés que reconsulta en Urgencias por cefalea de 2 semanas de evolución y vómitos en los últimos 5 días. Valorado 48 horas antes por el mismo motivo, realizándose tomografía axial computarizada (TAC) urgente y analítica sanguínea que son normales.

El paciente refiere cefalea frontal de características opresivas, con dolor 7 sobre 10 en escala EVA que asocia leve fotofobia y sonofobia, sin alteraciones visuales. Presenta además tos y clínica constitucional con astenia y pérdida ponderal de hasta 6 kg desde el inicio del cuadro. Afebril durante todo el proceso.

En Urgencias presenta exploración física y neurológica normales. Se realiza fondo de ojo que descarta edema de papila, se recoge muestra de exudado nasofaríngeo para PCR de virus respiratorios y se cursa analítica que incluye serologías para *Mycoplasma* y enfermedad de Lyme. Dado el cuadro prolongado de cefalea y síntomas de alarma (vómitos y pérdida ponderal), se decide ingreso en planta de Hospitalización para continuar estudio.

Tras valoración por Neuropediatría se solicita resonancia magnética craneal (RMN) en la que se objetiva tenue imagen milimétrica en margen posterior del tálamo izquierdo y milimétrico quiste en hendidura de Rathke, hallazgos que no justifican la sintomatología del paciente.

Ante presencia de vómitos, se solicitan también ecografía y radiografía abdominales que no muestran alteraciones, así como marcadores de enfermedad inflamatoria intestinal en sangre y heces que son normales.

Al octavo día de ingreso, avisan desde Microbiología por haberse detectado resultado positivo para serología IgG de Lyme, que posteriormente se confirma por técnica de Western Blot. Se rehistoria a la familia, quienes refieren hábitat en medio urbano en la Comunidad de Navarra, sin aparente antecedente de picadura de garrapata ni lesiones cutáneas en los días previos. Se realiza punción lumbar con salida de líquido claro, presión de apertura normal y bioquímica compatible con meningitis aséptica

(pleocitosis con predominio de mononucleares y proteinorraquia). La técnica de Western Blot en líquido cefalorraquídeo (LCR) resulta positiva con un índice de anticuerpos en LCR frente a suero positivo (224,7). Se amplía estudio con electrocardiograma (ECG) que descarta posibles alteraciones eléctricas y ecocardiografía que es normal. Se repite fondo de ojo que no muestra alteraciones.

Inicialmente, recibe tratamiento con cefotaxima intravenosa con mejoría de la cefalea y vómitos, que permiten paso a doxiciclina oral hasta completar tres semanas de tratamiento con resolución completa del cuadro.

DISCUSIÓN

La enfermedad de Lyme es una zoonosis transmitida por picadura de garrapata. Es más prevalente en el hemisferio norte, siendo endémica en zonas como Navarra, La Rioja o País Vasco. Está causada por la espiroqueta *Borrelia burgdorferi* y su vector principal en Europa es la garrapata del género *Ixodes ricinus*. La enfermedad sigue un curso cronológico dividiéndose según la patogénesis en tres fases^(3,4).

En la infección temprana localizada (estadio 1) la lesión principal es cutánea, una mácula o pápula eritematosa que crece aclarándose en el centro denominada "eritema migrans". Es patognomónica de esta enfermedad y su diagnóstico confirma la enfermedad de Lyme, sin necesidad de realizar estudio serológico⁽³⁾. Aparece hasta en el 89% de enfermos y puede acompañarse de adenopatías y síntomas generales: mialgias, astenia...⁽⁵⁾.

Si la enfermedad no se reconoce ni se trata en la etapa localizada, la espiroqueta se disemina y puede afectar a distintos órganos con predominio del corazón y sistema nervioso central. El estadio 2 o infección temprana diseminada, puede desarrollarse entre las dos semanas y dos meses desde la picadura. Las manifestaciones clínicas incluyen lesiones cutáneas como múltiples lesiones de eritema migratorio y linfadenitis benigna cutis. A nivel cardíaco, aunque es poco frecuente en edad pediátrica, puede producir un bloqueo aurículo-

loventricular completo y pancarditis. A nivel neurológico, es típica la parálisis de los pares craneales, siendo característica la parálisis bilateral del nervio facial⁽⁴⁾. La meningitis por Lyme es una manifestación menos común que aparece en el 1% de los niños que desarrollan esta enfermedad⁽⁴⁾. La clínica y bioquímica del LCR es superponible a las meningitis víricas, aunque se han descrito ciertas diferencias: la meningitis por Lyme aparece en niños mayores (edad media 10,5 frente a 5,5), el antecedente de eritema migratorio, la afectación de pares craneales y edema de papila son hallazgos típicos de esta enfermedad que no suelen aparecer en las meningitis víricas⁽⁵⁾.

Finalmente, si la enfermedad progresa tras meses o años de evolución, en el estadio 3 o infección tardía los pacientes pueden desarrollar acrodermatitis crónica atrófica, artritis crónica, encefalomiелitis crónica...⁽⁴⁾.

El diagnóstico de la enfermedad de Lyme, salvo en la fase temprana que puede ser clínico, precisa de confirmación microbiológica. Suelen emplearse métodos indirectos (serología y prueba de confirmación con Western Blot), ya que las técnicas directas como el cultivo o detección por PCR son complejas y poco rentables. Para el diagnóstico de neuroborreliosis se debe demostrar la producción intratecal de anticuerpos, que se basa en la comparación de *Borrelia* anti-IgG en suero y LCR. Un índice de anticuerpos superior a 1,3 indica positividad para la síntesis intratecal⁽³⁾.

El tratamiento depende de la fase de evolución y manifestaciones clínicas que haya desarrollado el paciente. La mayoría de los casos pueden tratarse con antibioterapia oral (doxiciclina en niños mayores de 8 años y amoxicilina en menores de 8 años) con buena respuesta y pronóstico. La doxiciclina penetra bien el SNC y en Europa se considera tratamiento de elección para los casos de neuroborreliosis⁽⁴⁾.

BIBLIOGRAFÍA

1. Álvarez N, González Acero A, Málaga Diéguez I. Cefalea en el niño y el adolescente. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Neurología Pediátrica. AEP. 2022; 1: 115-24.

2. Cerezo Corredera S, Carro Falagán AM. Cefalea. En: Urgencias Pediátricas. Guía de actuación. 3ª ed. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2024. p. 475-80.
3. Oteo JA, Corominas H, Escudero R, Fariñas-Guerrero F, García-Moncó JC, Goenaga MA, et al. Consensus statement of the Spanish Society of Infectious Diseases and Clinical Microbiology (SEIMC), Spanish Society of Neurology, Spanish Society of Immunology (SEI), Spanish Society of Pediatric Infectology (SEIP), Spanish Society of Rheumatology (SER), and Spanish Academy of Dermatology and Venereology (AEDV), on the diagnosis, treatment and prevention of Lyme borreliosis [Internet]. SEIMC. 2022 [consultado nov 2024]. Disponible en: <https://seimc.org/documentoscientificos/seimc-dc-2022-Lyme-Borreliosis.pdf>
4. Errasti Viader I, Aracil Santos FJ. Zoonosis en pediatría. En: Manual de diagnóstico y terapéutica en pediatría. 6ª ed. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2018. p. 1625-36.
5. Shapiro ED. Lyme disease: Clinical manifestations in children [Internet]. En: UpToDate, Sheldon MD (ed); 2024 [consultado oct 2024]. Disponible en: <https://www.uptodate-com.na-cdib.a17.csinet.es/contents/lyme-disease-clinical-manifestations-in-children>

Bronquiolitis. No todo es lo que parece

Bronkiolitisa. Ez da beti dirudiena

M. Arenaza Oreja, A.L. Martínez de Morentin Navarcarena, L. Díaz Munilla, U. Izpura Bueno

Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona

LABURPENA

Immunoeskasi primarioak (IDP) ez-ohiko gaixotasunak diren arren, morbidimortalitate handia suposa dezaketen patologiak dira. Infekzio konplexuak eta organoen kalte itzulezinak ekiditeko, garrantzitsua da diagnostikoa era goiztiarrean egitea. Eritasun hauen sintoma nagusia infekzioak badira ere, anamnesian zein esplorazio fisikoan diagnostikoa antzematen lagundu dezaketen beste alarma zeinu batzuk ager daitezke: pisu eta altueraren atzerapena, timorik ez izatea, zilbor-hestearen erorketa atzeratzea, ohiko tratamendu antibiotikoei erantzunik ez izatea, mikroorganismo oportunisten parte hartzea edota hepatomegalia azaltzea.

Jarraian, hilabete bateko adina duen bularreko haur baten kasu kliniko aurkezten da. Hasiera batean bronkiolitis larriaren diagnostikoa egin arren, eboluzioan, zitomegalobirusagatiko pneumonitisa eta arnas distres akutua, baita shock septikoa ere garatzen ditu. Diagnostiko diferentzial zabal baten ostean, exomaren sekuentziazioak STAT 1 genearen mutazioa erakusten du homozigosian. Immunoeskasi primario hau duten gaixoek, etiologia biriko mikobakterioen ondoriozko infekzioa larriak izan ohi dituzte. Gaixotasun honen behin betiko tratamendua hezur-muineko transplantea izaten da.

Hitz gakoak: Immunoeskasi primarioa; Zitomegalobirusagatiko pneumonitisa; Shock septikoa; Arnas distres akutua.

RESUMEN

Las inmunodeficiencias primarias (IDP) son enfermedades poco frecuentes, pero conllevan una elevada morbidimortalidad. Es importante su diagnóstico precoz, que ayude a prevenir la aparición de infecciones complicadas y daños irreversibles. Aunque las infecciones son la seña de identidad principal, existen otros signos de alarma en historia clínica y exploración física que deben hacer sospechar su diagnóstico: retraso pondero-estatural, ausencia de timo, caída retardada del cordón, mala respuesta a tratamiento antibiótico convencional, participación de gérmenes oportunistas y/o hepatomegalia.

A continuación, se presenta el caso clínico de una lactante de un mes de vida, con diagnóstico inicial de bronquiolitis grave que desarrolla síndrome de distrés respiratorio agudo en contexto de neumonitis por citomegalovirus y shock séptico. Tras un diagnóstico diferencial amplio, la secuenciación de exoma completo muestra una mutación en homocigosis en el gen STAT1. Esta enfermedad condiciona una inmunodeficiencia primaria grave, con mayor susceptibilidad a infecciones víricas y por micobacterias, cuyo tratamiento definitivo y curativo es el trasplante de médula ósea.

Palabras clave: Inmunodeficiencia primaria; Neumonitis por citomegalovirus; Shock séptico; Síndrome de distrés respiratorio agudo.

INTRODUCCIÓN

Las inmunodeficiencias primarias (IDP) constituyen un grupo de enfermedades del sistema inmune que condicionan una mayor susceptibilidad a infecciones, fenómenos de autoinmunidad y tumores. Son relativamente infrecuentes en la población general, ya que se estima una prevalencia de 1:2.000 habitantes, siendo las formas graves muy poco frecuentes (1:60.000). Es importante su sospecha y diagnóstico precoz, para evitar la aparición de infecciones complicadas que impliquen gravedad y comprometan daño irreversible en los órganos afectados (pulmón, riñón...)⁽¹⁾.

Aunque las infecciones son el signo de identidad principal de las IDP, existen claves diagnósticas en la historia clínica y exploración física que pueden orientarnos a su diagnóstico. Son síntomas constantes la participación de gérmenes oportunistas y una mala respuesta terapéutica. Otras expresiones clínicas frecuentes son el retraso pondero-estatural, síntomas de malabsorción, lesiones en la piel, sensibilidad alérgica y autoinmunidad. Existen además, otros síntomas que son menos frecuentes, pero que podrían hacernos sospechar una IDP: fiebre mantenida, caída retardada del cordón umbilical (> 4 semanas), adenopatías y/o hepato-esplenomegalia⁽²⁾.

A continuación, se presenta el caso clínico de una lactante con bronquiolitis grave complicada con neumonía y shock séptico en la que se diagnostica una inmunodeficiencia primaria.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Lactante de un mes de vida que consulta por cuadro respiratorio y dificultad para las tomas de 24 de evolución, sin fiebre asociada.

Como antecedentes perinatales, destaca prematuridad tardía por parto precipitado en domicilio en semana 36+1 de gestación. *Streptococcus agalactiae* positivo sin profilaxis antibiótica intraparto, sin otros factores de riesgo infeccioso. Administrado al nacimiento anticuerpo monoclonal frente a virus respiratorio sincitial. Alimentación con lactancia mixta con escasa ganancia ponderal, sin recuperar al mes de vida aún peso al nacimiento.

En los antecedentes familiares destaca consanguinidad entre ambos progenitores, hermano mayor de 19 meses sano y un aborto en el embarazo previo.

A su llegada a Urgencias presenta TEP inestable por fallo respiratorio: dificultad respiratoria y alteración de la apariencia. Se decide canalizar acceso venoso periférico y extraer analítica sanguínea en la que destaca leucocitosis $42 \times 10^9/L$ con elevación de parámetros de infección, PCR 199 mg/L y PCT 1,17 ng/ml. Se inicia antibioterapia empírica con ampicilina y cefotaxima, previa extracción de cultivos (hemocultivo, urocultivo y cultivo de LCR).

A nivel respiratorio presenta empeoramiento progresivo que requiere escalada de soporte respiratorio desde oxigenoterapia de alto flujo hasta ventilación mecánica no invasiva con doble nivel en las primeras 48 horas de ingreso. Posteriormente destaca hipoxemia y desarrolla síndrome de distrés respiratorio agudo (SDRA) con índice SpO_2/FiO_2 135 y radiografía de tórax con infiltrado intersticial bilateral con mayor afectación del hemitórax derecho (Fig. 1).

Se decide intubación e inicio de ventilación mecánica invasiva con estrategia de “pulmón abierto” (PEEP máxima 11 cmH₂O y Pmeseta

máxima 30 cmH₂O), sedoanalgesia profunda y bloqueo neuromuscular. En su evolución presenta además, datos clínicos de shock séptico que requiere inicio de terapia vasoactiva.

Analíticamente destaca leucocitosis y eosinofilia muy llamativas, desarrollando reacción leucemoide con cifra máxima de leucocitos de $117 \times 10^9/L$ y eosinófilos $34,4 \times 10^9/L$. Se realiza reunión multidisciplinar con Oncohematología e Infecciosas pediátricas para decidir manejo diagnóstico-terapéutico. Se realiza aspirado de médula ósea en la que se objetiva hiper celularidad reactiva, sin presencia de blastos. Se revisa extensión de sangre periférica que es normal, descartándose posible proceso hematológico.

Continúa con empeoramiento clínico progresivo y desarrolla SDRA grave (PaFi mínima 68 e índice de oxigenación máximo de 20) y shock séptico que requiere doble terapia vasoactiva. Ante inestabilidad clínica y sospecha de inmunodeficiencia, se decide escalar antibioterapia empírica a meropenem, amikacina, vancomicina y añadir profilaxis con trimetoprima-sulfametoxazol. Se amplía estudio microbiológico, realizándose lavado broncoalveolar en el que se detecta por PCR citomegalovirus (CMV) con 189.682.550 UI/ml de copias. La PCR de CMV en orina y sangre resultan positivas, siendo negativa en sangre del talón; con lo que se confirma infección adquirida por CMV y se inicia tratamiento dirigido con ganciclovir.

Se completa estudio de inmunodeficiencia con determinación de subpoblaciones linfocitarias que muestra linfocitos en el límite alto de la normalidad con CD4 discretamente disminuidos ($1.528/mm^3$), linfocitos B ($2.473/mm^3$) y NK ($4.525/mm^3$) elevados con recuento de inmunoglobulinas normales y serología VIH negativa. En la radiografía de tórax impresiona ausencia de timo que se confirma por ecografía. Se realiza estudio genético con secuenciación de exoma completo, detectándose en homocigosis la variante patogénica c 1927dup en el gen STAT1 (ambos progenitores portadores en heterocigosis), que condiciona una inmunodeficiencia grave autosómica recesiva con mayor susceptibilidad a infecciones víricas y por micobacterias.



Figura 1. Radiografía de tórax que muestra patrón alveolo-intersticial bilateral mayor afectación del campo pulmonar derecho.

La paciente presenta mejoría progresiva, del SDRA y shock séptico pudiendo ser extubada a los 10 días a VNI electiva y retirar el soporte inotrópico. Una vez alcanzada estabilidad clínica, se decide traslado a centro de referencia de inmunodeficiencias para trasplante de médula ósea. Se realiza trasplante que resulta curativo para la paciente.

DISCUSIÓN

Ante un lactante con distrés respiratorio el diagnóstico diferencial que podemos plantear es amplio. En la mayoría de las ocasiones, se debe a causas respiratorias como obstrucción nasal por catarro de vías altas, siendo relativamente frecuente la afectación de las vías respiratorias bajas en los lactantes de menor edad, dando lugar a cuadros de bronquiolitis. En lactantes con enfermedad por reflujo gastroesofágico y/o alteraciones en la deglución debe incluirse la posibilidad de una neumonía aspirativa y pensar en la aspiración de cuerpo extraño en los niños que puedan tener acceso a objetos. La dificultad respiratoria también puede ser secundaria a una afección cardíaca como cardiopatía congénita, insuficiencia cardíaca o miocarditis, aunque estos cuadros suelen acompañarse de otros síntomas como anomalías en la auscultación cardíaca o signos de insuficiencia cardíaca (fatiga con las tomas, hepatomegalia...)⁽³⁾.

En el caso expuesto, tras haberse descartado posible proceso oncohematológico, la evo-

lución tórpida de la bronquiolitis y desarrollo de shock séptico con mala respuesta a tratamiento convencional, hacen sospechar una posible IDP. Atendiendo a la historia clínica encontramos además signos que apoyan la sospecha diagnóstica: estancamiento ponderal, consanguinidad entre ambos progenitores, ausencia de timo y reacción leucemoide con hiperleucocitosis y eosinofilia marcadas.

Dada la baja prevalencia de las IDP, es difícil establecer un algoritmo diagnóstico-terapéutico con la evidencia suficiente; sin embargo, es crucial el diagnóstico temprano. Se han elaborado guías en las cuales se incluyen síntomas de alarma que deben hacernos sospechar una inmunodeficiencia e iniciar su estudio. En la tabla I se recogen los síntomas de alarma de IDP en la población pediátrica⁽⁴⁾.

La edad de aparición de los procesos infecciosos y el tipo de microorganismo aislado, nos pueden ayudar a orientar el tipo de IDP subyacente.

Las inmunodeficiencias humorales suelen iniciarse a de los 6 meses de vida, cuando desaparecen los anticuerpos maternos. En cambio, una inmunodeficiencia combinada o celular puede manifestarse desde el nacimiento. Las infecciones recurrentes por bacterias encapsuladas extracelulares (*Haemophilus influenzae*, *Streptococcus pneumoniae*...) suelen originar infecciones de vía aérea superior y son frecuentes en déficit humorales y de complemento. En las IDP de tipo celular, suelen estar implicados virus (*Virus Epstein-Barr*, *Citomegalovirus*, *Virus herpes simple*...) y protozoos (*Toxoplasma gondii*, *Cryptosporidium*...) así como bacterias intracelulares de crecimiento lento (*Mycobacterium spp.*). Los déficit fagocitarios sin embargo, suelen padecer infecciones producidas por bacterias que están presentes en la piel y superficie de mucosas (*Staphylococcus aureus*, *Klebsiella*, *Pseudomonas*...), además de infecciones fúngicas invasivas⁽⁴⁾.

La neumonía por CMV que desarrolla la paciente, sugiere afectación de la inmunidad celular que se confirma tras estudio genético con secuenciación de exoma completo.

La deficiencia STAT 1 implica al factor de transcripción STAT-1, clave en la respuesta

TABLA I. SIGNOS DE ALARMA PARA SOSPECHAR IDP EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA. LA PRESENCIA DE DOS O MÁS DE LAS SIGUIENTES HACE SOSPECHAR LA POSIBILIDAD DE UNA IDP.

-
- 8 o más episodios de otitis media aguda en un año
 - 2 o más neumonías (confirmadas radiológicamente) en un año
 - 2 o más sinusitis en un año
 - 2 o más infecciones profundas en un año o de localización no habitual
 - Infecciones recurrentes cutáneas profundas o abscesos viscerales
 - Necesidad frecuente de usar antibioterapia endovenosa para curar infecciones
 - Infecciones por organismos no habituales u oportunistas
 - Historia familiar de inmunodeficiencias o infecciones recurrentes
 - Fenómenos autoinmunes frecuentes
 - Muguet o candidiasis cutánea en paciente mayor de un año
 - Rasgos dismórficos asociados a infecciones frecuentes
 - Infecciones postvacunales en vacunas a virus vivos
 - Retraso en la caída del cordón umbilical (> 4 semanas de vida)
 - Ig E > 2.000 UI/L sin otra causa aparente especialmente si asocian a patología cutánea o procesos respiratorios de repetición
 - Aftas orales recurrentes
 - Fiebre con sospecha de periodicidad
 - Bronquiectasias sin causa aparente
 - 2 o más meningitis
-

intracelular mediada por interferones (IFN) de tipo I (IFN- α/β), tipo II (IFN- γ) y tipo III (IFN- λ). Se han descrito varias mutaciones en este gen. Las autosómico dominantes son de buen pronóstico y afectan a la inmunidad mediada por IFN- γ que predispone a infecciones por micobacterias. Las formas autosómico recesivas parciales, dañan la respuesta de IFN- α/β e IFN- λ y por tanto confieren una mayor vulnerabilidad tanto a infecciones por micobacterias como por virus. Finalmente, la deficiencia autosómico recesiva completa como la que padece la paciente, se caracteriza por ausencia completa en la expresión de la proteína y por tanto una respuesta celular suprimida, lo que confiere una susceptibilidad a infecciones graves tanto víricas como por micobacterias.

En cuanto a la infección por CMV, la infección congénita por este virus es la más frecuente en los países desarrollados. Suele presentarse tras una primoinfección materna en el embarazo y puede dar lugar a sordera y retraso psicomotor. En la infección adquirida o postnatal sin embargo, la leche materna es la principal fuente de transmisión. Generalmente, la infección en recién nacidos a término es asintomática, ya que suele estar causada por una reactivación en la madre y el niño nace

con anticuerpos que lo protegen. No obstante, en niños prematuros o con enfermedades que comprometan la inmunidad puede ocasionar patología grave y desarrollar cuadros de trombocitopenia, sepsis y/o neumonitis como ocurre en el caso expuesto. El diagnóstico se basa en el aislamiento del virus o la identificación de su genoma mediante PCR en muestras biológicas coincidiendo con la clínica. El diagnóstico diferencial con una infección congénita puede realizarse retrospectivamente, realizando PCR de CMV en gota de sangre seca que se emplea para la realización del cribado metabólico. El tratamiento más empleado para tratar el CMV adquirido de forma posnatal es el ganciclovir intravenoso, en todos los casos parece que acorta el curso natural de la enfermedad⁽⁶⁾.

BIBLIOGRAFÍA

1. Méndez Echeverría A, del Rosal Rabes T. Sospecha de inmunodeficiencia primaria. Orientación diagnóstica y manejo básico. En: Manual de diagnóstico y terapéutica en pediatría. 6º ed. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2018. p. 161-9.
2. Soler Palacín P, Martín Nalda A. Protocolo diagnóstico-terapéutico y seguimiento de las inmunodeficiencias primarias en pediatría. Unitat de

- Patología Infecciosa i Immunodeficiències Pediàtriques Hospital Vall d'Hebron. 2009. Disponible en: https://scpediatria.cat/docs/ciap/2009/pdf/PSoler_ciap2009.pdf
3. Pérez Sanz J. Bronquitis y bronquiolitis. *Pediatr Integral*. 2016; XX(1): 28-37.
 4. Soler Palacín P, Martín Nalda A. Protocolo diagnóstico-terapéutico y seguimiento de las inmunodeficiencias primarias en pediatría. Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències Pediàtriques Hospital Vall d'Hebron. 2009. Disponible en: https://scpediatria.cat/docs/ciap/2009/pdf/PSoler_ciap2009.pdf
 5. Chapgier A, Wynn RF, Jouanguy E, Filipe-Santos O, Zhang S, Feinberg J, et al. Human complete Stat-1 deficiency is associated with defective type I and II IFN responses in vitro but immunity to some low virulence viruses in vivo. *J Immunol*. 2006; 176(8): 5078-83.
 6. Alarcón Allen A, Baquero-Artigao F. Revisión y recomendaciones sobre la prevención, diagnóstico y tratamiento de la infección posnatal por citomegalovirus. *An Pediatr*. 2011; 74(1): 52.e1-13.

Nueva variante patogénica c.3855+4A>G en el gen NIPBL asociada al síndrome de Cornelia de Lange tipo 1 (OMIM#122470)

NIPBL genearen c.3855+4A>G aldaera patogeniko berria, 1. motako Cornelia de Langeren sindromeari (OMIM#122470) lotutakoa

S. Maeso Méndez, I. Díez López

Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario Araba. Vitoria-Gasteiz

El síndrome de Cornelia de Lange (SCdL) es una enfermedad congénita rara con afectación multisistémica y del desarrollo, que abarca un gran espectro fenotípico. El fenotipo clásico se caracteriza por rasgos craneofaciales distintivos (sinofridia, cejas gruesas y arqueadas, puente nasal corto, narinas antevertidas y microcefalia), retraso del crecimiento de comienzo prenatal, discapacidad intelectual, hipertrichosis y defectos por reducción de las extremidades. El fenotipo no clásico tiende a ser más leve.

El 60% de las personas afectadas presentan mutaciones en el gen NIPBL (herencia autosómica dominante). Otros genes implicados son RAD21, SMC3 y BRD4 (herencia autosómica dominante) y HDAC8 y SMC1A (herencia ligada a X). En la mayoría de los pacientes (> 95%) las mutaciones ocurren de novo. El mecanismo fisiopatológico es la haploinsuficiencia.

Las guías del *American College of Medical Genetics and Genomics* (ACMG) y de la *Association for Molecular Pathology* (AMP) determinan que las variantes clasificadas como “patogénicas” y como “probablemente patogénicas” son diagnósticas de este síndrome, no así las de “significado incierto”.

Los genes implicados se encuentran asociados al complejo de cohesinas. Este complejo es multifuncional y participa en números procesos biológicos, entre los que destaca la regulación de la expresión génica, por lo que un fallo en el funcionamiento de este complejo produce una desregulación global de la expresión génica, lo que explica el gran espectro fenotípico y la afectación multisistémica de este síndrome.

Exponemos el caso de una niña de 8 años con síndrome de Cornelia de Lange que presenta una variante patogénica en el gen NIPBL en heterocigosis no descrita previamente.

Se trata de una niña en seguimiento en consulta de Endocrinología Infantil por pequeña para la edad gestacional (PEG) simétrica sin crecimiento recuperador, talla baja (-2,73 SDS) con edad ósea (EO) retrasada, hipertrichosis y fenotipo peculiar (sinofridia, epicantus, narinas antevertidas, micrognatia y microcefalia). Presenta función hipofisaria y función tiroidea conservadas y desarrollo uterino normal sin alteraciones genitales. Asimismo, no presenta anomalías esqueléticas. Además, se encuentra en seguimiento multidisciplinar por bajo peso, retraso psicomotor global, discapacidad intelectual y microcefalia.

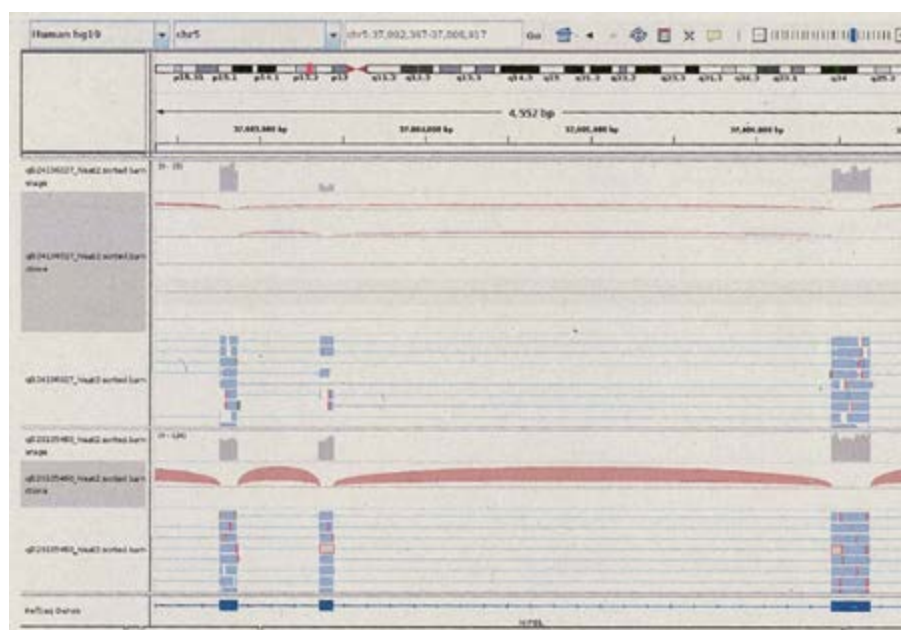


Figura 1. Lecturas que cubren los exones 15, 16 y 17. En la parte superior se observa una combinación de lecturas que soportan la presencia del transcrito habitual, junto con otras que excluyen el exón 16 y empalman el 15 con el 17. En la parte inferior, se presentan resultados de un individuo control, donde solo se observan lecturas que soportan la presencia del transcrito de los 3 exones (extraída del informe de “qGenomics”).

Ante cuadro sindrómico sugestivo de síndrome de Cornelia de Lange, en 2018 se deriva a la paciente al Servicio de Genética de nuestro centro de referencia para estudio. Se realiza hibridación genómica comparativa a base de microarrays (aCGH) y secuenciación dirigida del exoma, siendo el resultado negativo para este síndrome. No se detectan tampoco otras alteraciones que justifiquen el cuadro clínico.

No obstante, dada la alta sospecha clínica, en 2023 se solicita ampliación del estudio genético en el laboratorio externo de referencia "qGenomics". Se realiza una secuenciación masiva del exoma, detectándose la variante c.3855+4A>G heterocigota de tipo *splicing* en el gen NIPBL. Se concluye que esta variante afecta al sitio donador de *splicing* del exón 16 y, aunque no afecta al sitio canónico de *splicing*, podría alterar el procesamiento del ARN men-

sajero y dar lugar a una proteína aberrante. Asimismo, la variante no se ha observado en individuos de la base de datos de variantes comunes ni se ha identificado en pacientes hasta la fecha, por lo que catalogan la variante como de "significado incierto" asociada al síndrome de Cornelia de Lange tipo 1.

Por otra parte, el estudio de segregación en muestras parentales ha demostrado que la variante se originó *de novo*.

Ante variante de "significado incierto" se amplía análisis con estudios funcionales. Se realiza secuenciación del transcriptoma (RNAseq), detectándose que la presencia de la variante descrita no altera los niveles de expresión del gen NIPBL, pero sí se observa un efecto sobre la estructura del transcrito producido, eliminándose el exón 16 (exón skipping), sin alterarse la pauta de lectura (Fig. 1). Con-

cluyen que es posible predecir que esta alteración causaría una haploinsuficiencia funcional, compatible con el mecanismo fisiopatológico conocido para el síndrome de Cornelia de Lange asociado a NIPBL. Por ello, esta información permite reclasificar la variante como patogénica según las guías del ACMG y del AMP y diagnosticar a nuestra paciente de síndrome de Cornelia de Lange tipo 1.

Lo relevante del caso es que la realización de la técnica de secuenciación del transcriptoma (RNAseq) ha permitido reclasificar una variante de "significado incierto" en una variante "patogénica", pudiendo así diagnosticar a nuestra paciente de síndrome de Cornelia de Lange tipo 1, así como ser añadida como nueva variante patogénica de este síndrome en las bases de datos genéticas internacionales.

Neuroblastoma laterofaríngeo: causa de apneas obstructivas y estancamiento ponderal

Neuroblastoma laterofaringeoa: buxadurazko apnea eta geldialdi ponderalaren kausa

I. Gordo Baztan, L. Díaz Munilla

Hospital Universitario de Navarra. Pamplona

LABURPENA

Adin pediatrikoan, neuroblastoma da garezur kanpoko tumore ohikoena, jaioberrien 1/70.000-ko intzidentziarekin. Nerbio-sistema sinpatikoaren edozein mailan sor daiteke, lepoko gongoil parabertebraletatik hasi eta pelviseraino, izan ere, gorputzeko hainbat eremutan dauden nerbio-zelula heldugabeetatik sortzen da. Etiologia ezezaguna da, eta ez du lotura argirik jaio aurreko edo jaio osteko ingurumen-faktoreekin. Kokapen ohikoena abdominala izan ohi da, nagusiki giltzurrun gaineko guriuinak. Beste kokapen ez hain ezagunak: toraxa, pelbisa eta lepoa izan daitezke. Hori dela eta, tumore honek sor dezakeen klinika oso desberdina izan daiteke, diagnostiko erronka handia suposatuz dezentelarik. Bularreko haurrek erregresio espontaneo duten neuroblastoma metastasikoak izan ditzakete. Aldiz, haur nagusien kasuan, gaixotasun berak aurrera egin dezake ezinbestean, tratamendu intentsiboa jaso arren. Pronostiko okerraren faktorerik ezagunena, NMYC generaren amplifikazioa da, biziraupen tasa baxuarekin eta berreritze goiztiarrekin lotzen delarik. Beraz, tratamendua eta pronostikoa aldatu egiten dira, adinaren, estadioaren eta ezaugarri molekular-histologikoen arabera.

Jarraian, buxadurazko apneak eta geldialdi ponderala dituen hilabete bateko haur baten kasua aurkezten da, bere klinikaren kausa neuroblastoma laterofaringeoa delarik.

Hitz gakoak: Buxadurazko apneak; Geldialdi ponderala; Neuroblastoma.

RESUMEN

El neuroblastoma es el tumor extracraneal más frecuente de la edad pediátrica, siendo su incidencia de 1 caso por cada 70.000 recién nacidos. Su origen puede ser cualquiera de las localizaciones del sistema nervioso simpático, desde los ganglios paravertebrales del cuello hasta pelvis, dado que se origina a partir de células nerviosas inmaduras que se encuentran en varias áreas del cuerpo. La etiología es desconocida no habiéndose relacionado claramente con ningún factor ambiental pre o postnatal. Su localización más habitual es la abdominal, principalmente en la glándula suprarrenal,

siendo otras localizaciones menos habituales, así como, tórax, pelvis y cuello. Debido a esto, la presentación clínica de este tumor puede ser muy variada, suponiendo un gran reto diagnóstico. Los lactantes suelen presentar neuroblastomas metastásicos que regresan espontáneamente. No obstante, en los niños mayores, la misma enfermedad puede avanzar inexorablemente a pesar del tratamiento intensivo. La amplificación del oncogén NMYC es el principal factor de mal pronóstico, asociándose a baja supervivencia a corto plazo, con frecuentes recaídas precoces. Por lo tanto, tanto su tratamiento como pronóstico varían según la edad al diagnóstico, estadio y características moleculares-histológicas.

Se presenta el caso de un lactante con apneas obstructivas y estancamiento ponderal en el que se encuentra un neuroblastoma laterofaríngeo como causante de la clínica.

Palabras clave: Apneas obstructivas; Estancamiento ponderal; Neuroblastoma.

CASO CLÍNICO

Lactante de 1 mes que ingresa en Unidad de Cuidados Intensivos pediátricos por estancamiento ponderal desde el nacimiento, estridor inspiratorio y apneas en contexto de infección respiratoria.

A su ingreso, se inicia ventilación no invasiva, presentando ligera mejoría tras resolución del cuadro infeccioso con persistencia de apneas y estridor. Durante su estancia, se realiza interconsulta a Otorrinolaringología, quienes valoran la vía aérea sin objetivar hallazgos destacables. Dada la persistencia de la clínica el paciente es valorado por Cardiología con corazón normal en función y estructura. Como parte del estudio se solicitan ecografía abdominal y cerebral, además de angioTC, sin anomalías en la salida de los grandes vasos ni otros hallazgos en las estructuras del mediastino, con parénquima pulmonar bien aireado y vía aérea de morfología y calibre normal para la edad. Se amplía el estudio con polisomnografía, donde se observan 12 episodios de hipopnea-apnea en 2 horas de origen obstructivo. Se decide



Figura 1. Imagen de RMN STIR corte coronal. Masa cervical en espacio laterofaríngeo derecho a la altura de la naso-orofaringe. Crea efecto masa sobre el espacio mucosofaríngeo, provocando un estrechamiento a nivel de la orofaringe.



Figura 2. Imagen RMN T2 corte axial. Masa cervical derecha, hiperintensa que comprime vía aérea. Dada la edad y la localización, sugestivo de tumor de estirpe neurogénico del tipo neuroblastoma cervical primario.

realizar RMN cráneo-cervical donde presenta masa cervical en espacio laterofaríngeo derecho a la altura de la naso-orofaringe de tipo sólido planteando como primera posibilidad por localización y edad un tumor de estirpe neurogénica del tipo neuroblastoma cervical primario o metastásico, sin descartar otras posibilidades (Figs. 1 y 2).

Dados los hallazgos, se comenta caso con Otorrinolaringología y Cirugía Maxilofacial, decidiéndose intervención quirúrgica conjunta en la que se consigue extirpación de la lesión, confirmándose por anatomía patológica diagnóstico de neuroblastoma (genética MYCN negativo, pronóstico favorable)^(1,2). Como estudio de tumor de estirpe neuroendocrino,

se solicitan catecolaminas en orina de 24 horas, siendo positivas para adrenalina y noradrenalina. Además, presenta enolasa sérica elevada y aspirado de médula ósea normal, completándose estudio de extensión con gammagrafía, siendo normal.

Como secuela asoció síndrome de Horner derecho con ptosis y miosis. Tras extirpación de la lesión, presentó buena ganancia ponderal y desaparición de apneas.

Actualmente, realiza seguimiento por oftalmología, presentando evolución favorable del síndrome de Horner con disminución de la ptosis, sin requerir tratamiento. También acude a consulta de rehabilitación, con buena deglución y sin presentar regurgitaciones ni

accesos de tos, con mínimo estridor que ha ido disminuyendo.

El neuroblastoma es uno de los tumores sólidos más comunes en pediatría^(3,4). Aunque suele ser retroperitoneal, puede presentarse a distintos niveles del tronco simpático⁽⁵⁾, produciendo obstrucción de vía aérea, considerándose dentro del diagnóstico diferencial de apneas obstructivas y estancamiento ponderal. Es importante la realización de una prueba de imagen a nivel cervical cuando no se encuentren otras causas frecuentes de apneas y dificultades para la deglución.

BIBLIOGRAFÍA

1. Zafar A, Wang W, Liu G, Wang X, Xian W, McKeon F, et al. Molecular targeting therapies for neuroblastoma: Progress and challenges. *Med Res Rev.* 2021; 41(2): 961-1021.
2. Irwin MS, Naranjo A, Zhang FF, Cohn SL, London WB, Gastier-Foster JM, et al. Revised Neuroblastoma Risk Classification System: A Report From the Children's Oncology Group. *J Clin Oncol.* 2021; 39(29): 3229-41.
3. Nakagawara A, Li Y, Izumi H, Muramori K, Inada H, Nishi M. Neuroblastoma. *Jpn J Clin Oncol.* 2018; 48(3): 214-41.
4. Swift CC, Eklund MJ, Kraveka JM, Alazraki AL. Updates in diagnosis, management, and treatment of neuroblastoma. *Radiographics.* 2018; 38(2): 566-80.
5. Croteau N, Nuchtern J, LaQuaglia MP. Management of neuroblastoma in pediatric patients. *Surg Oncol Clin N Am.* 2021; 30(2): 291-304.

Crisis aplásica por parvovirus B19 en paciente con anemia depreanocítica

Parvovirus B19-ren krisi aplasikoa anemia depranozitikoa duen pazientean

S. Garcia de Eulate Urdapilleta, A. Garcia Oller, L. Bonilla Ruiz de Garibay, C. Salado Marin

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Araba

RESUMEN

Introducción: La anemia depreanocítica es una patología genética autosómica recesiva, siendo una de las patologías más frecuentemente identificadas en el cribado neonatal. Estos pacientes pueden manifestar complicaciones agudas como secuestro esplénico o hepático, crisis aplásicas o eritroblastopénicas por parvovirus B19.

Observación clínica: Niña de 7 años con antecedente de anemia depreanocítica que acudió a Urgencias por cuadro de astenia, fiebre y dolor abdominal de 2 días de evolución. Presentaba regular estado general con palidez mucocutánea, y un abdomen doloroso con esplenomegalia.

En la analítica se observó una anemia hiporregenerativa con aumento de LDH y bilirrubina indirecta. Asociaba leucopenia, neutropenia y plaquetopenia. Se completó estudio con ecografía abdominal, destacando leve hepatomegalia, aumento de la esplenomegalia respecto a la previa, barro en vesícula biliar y nefrocalcinosis conocida.

El test de Coombs fue negativo, visualizándose anisocitosis en el frotis de sangre periférica. La PCR para Parvovirus B19 fue positiva, llegándose al diagnóstico de crisis aplásica en una paciente con drepanocitosis. Preciso trasfusión de hematíes con mejoría clínica.

Discusión: La aplasia medular es una entidad infrecuente en pediatría y puede ser causada por procesos infecciosos. Los pacientes con anemia depreanocítica pueden presentar una reagudización de su anemia basal acompañado de disminución de reticulocitos, neutropenia y trombocitopenia, compatible con una crisis aplásica por parvovirus B19. El cuadro se resuelve espontáneamente y el tratamiento es sintomático.

Palabras clave: Anemia depreanocítica; Crisis aplásica; Anemia hemolítica; Parvovirus B19.

carácter autosómico recesivo y se considera la hemoglobinopatía estructural más frecuente. Se caracteriza por la presencia de hemoglobina falciforme (HbS) en los eritrocitos que conlleva su polimerización con la desoxigenación. Esto produce rigidez del eritrocito que adopta forma de hoz, lo que impide la circulación adecuada microvascular y favorece los episodios de vasooclusión y destrucción de hematíes (anemia hemolítica).

El cribado neonatal se realiza mediante la determinación de variantes de hemoglobina en una muestra de sangre extraída en las primeras 24 horas de vida. En caso de resultado positivo son necesarias pruebas de confirmación para el diagnóstico definitivo. El cribado neonatal es esencial para permitir la detección, diagnóstico, tratamiento precoz y seguimiento de los recién nacidos con drepanocitosis para mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes. Medidas como la vacunación, profilaxis antiinfecciosa y educación sanitaria a las familias mejoran la calidad de vida y disminuyen la morbimortalidad.

La drepanocitosis es una patología crónica que presenta múltiples complicaciones. El diagnóstico permite iniciar precozmente el tratamiento, basado en profilaxis infecciosa con penicilina V, vitamina D, ácido fólico e hidroxiurea, que sirve para disminuir las complicaciones. Sin embargo, actualmente no existe tratamiento curativo.

En estos pacientes, la anemia es una manifestación común y suele ser bien tolerada de forma crónica. Sin embargo, la anemia puede reagudizarse y empeorar por múltiples causas, por ejemplo, secuestro esplénico o hepático, síndrome torácico agudo, infecciones, crisis aplásicas o eritroblastopénicas por parvovirus B19, pudiendo ocasionar clínica aguda en el paciente. Es importante conocer los niveles de hemoglobina, reticulocitos y parámetros de hemólisis basales, así como realizar un seguimiento estrecho de estos pacientes para detectar procesos de anemización aguda e instaurar el tratamiento oportuno.

Ante la sospecha de un síndrome anémico en urgencias de un paciente con drepanocitosis, se debe valorar la necesidad de estabilización inicial. Una vez estabilizado el paciente,

INTRODUCCIÓN

La drepanocitosis o enfermedad de células falciformes es un trastorno hereditario de

se debe realizar una historia clínica detallada y una exploración física minuciosa, buscando datos que nos orienten sobre la causa de la anemia con consiguiente descompensación del paciente.

Las manifestaciones clínicas de la anemia suelen ser inespecíficas, siendo la palidez el signo más común, seguido de astenia, letargia, anorexia o irritabilidad. En estos pacientes es importante la búsqueda de hepato-esplenomegalia. En casos de anemias graves y/o agudas los pacientes pueden presentar datos de shock hipovolémico.

Inicialmente se debe realizar una analítica de sangre con hemograma con reticulocitos y frotis de sangre periférica, así como bioquímica con datos de hemólisis (LDH, bilirrubina). El resto de las pruebas complementarias se realizarán en función de los datos obtenidos en la anamnesis y la exploración física, como hemocultivos, serologías víricas, determinación de ácido fólico y pruebas cruzadas.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Presentamos el caso de una niña de 7 años, que acudió a urgencias por cuadro de fiebre con temperatura máxima de 39°C de 2 días de evolución acompañado de dolor abdominal generalizado desde hacía 24 horas, y que había empeorado en las últimas horas.

Como antecedente de interés, la paciente presentaba anemia de células falciformes homocigoto S en tratamiento con ácido fólico, fenoximetilpenicilina, hidroxycarbamida y vitamina D. Se encontraba en seguimiento multidisciplinar por pediatría general, nefrología infantil por nefrocalcinosis e hipercalcemia, neuropsiquiatría por infartos lacunares crónicos asintomáticos y cardiología infantil por insuficiencia tricúspide central de bajo gradiente.

A su llegada a Urgencias, mostraba regular estado general con palidez cutánea y de mucosas. Presentaba discreta taquicardia de 125 lpm con presión arterial mantenida de 111/67 mmHg. A la exploración se objetivó dolor abdominal generalizado sin focalidad a la palpación y esplenomegalia de 2-3 cm sin

hepatomegalia ni otras masas, siendo el resto de la exploración normal.

Ante paciente con anemia deprimada con cuadro de dolor abdominal y fiebre, se realizó analítica sanguínea que incluía hemograma, bioquímica y coagulación y se extrajo hemocultivo.

La analítica realizada destacaba anemia hiporregenerativa (hemoglobina de 4,9 g/dl, hematocrito 14%, VCM 101 fl, CHCM 35,1 g/dl y reticulocitos 0,4%) con aumento de LDH (995 U/L) y bilirrubina indirecta (1 mg/dl), así como descenso de la haptoglobulina (< 8 mg/dl). Asociaba leucopenia de 2.220/mcl, neutropenia de 610/mcl y plaquetopenia de 33.000/mcl. En el frotis de sangre periférica se visualizó anisocitosis, sin otras alteraciones morfológicas reseñables. Presentaba PCR 5,2 mg/L y PCT 1,96 ng/ml, con transaminasas, iones y función renal normal.

Ante la disminución brusca de la hemoglobina (previa de 9,5 g/dl hacía 3 meses) con repercusión clínica y hemodinámica se procedió a transfundir concentrado de hematíes a 10 ml/kg previa extracción de pruebas cruzadas. Tras ello se objetivó una mejoría del cuadro clínico.

Se amplió el estudio con PCR de covid, sistemático de orina, radiografía de tórax y ecografía abdominal, objetivándose leve hepatomegalia, esplenomegalia de 13 cm (en ecografía previa era de 10,7 cm), barro en vesícula biliar y nefrocalcinosis ya conocida.

Ante datos de hemólisis, se realizó un test de Coombs directo, cuyo resultado fue negativo. En la búsqueda de una etiología se solicitaron serologías víricas, destacando IgM Parvovirus B19 indeterminada e IgG Parvovirus B19 negativo, así como la PCR para Parvovirus B19 que resultó positiva. Con estos resultados se confirmó la crisis aplásica secundaria a infección por Parvovirus B19 en una paciente con anemia deprimada.

La paciente permaneció ingresada durante 5 días en planta de Hospitalización. Recibió tratamiento antibiótico con cefotaxima durante 5 días, que se suspendió tras los resultados negativos de los hemocultivos. Durante el ingreso, en seguimiento conjunto con Hematología, se realizaron controles analíticos

seriados, presentando mejoría progresiva de las tres series.

DISCUSIÓN

La anemia deprimada es una enfermedad genética autosómica recesiva con manifestaciones clínicas muy variables, siendo la anemia hemolítica crónica, la isquemia tisular y la susceptibilidad a las infecciones los factores más importantes en la repercusión clínica que van a presentar los pacientes. Presentan múltiples complicaciones como las crisis vasooclusivas, reagudizaciones de la anemia basal o aplasia, infecciones graves o síndrome torácico agudo.

En los pacientes con anemia de células falciformes con reagudización de su anemia crónica debemos descartar un cuadro de crisis aplásica por parvovirus B19, ya que, dicha infección favorece la aparición de crisis vasooclusivas, el aumento de la respuesta inflamatoria y la aplasia.

La aplasia medular es infrecuente en pediatría. Se caracterizan por una pancitopenia periférica causada por una disminución o abolición de la producción de las células de las tres líneas hematopoyéticas en la médula ósea. La mayoría de los casos son idiopáticos, pero pueden ser causadas por infecciones víricas.

Se presenta de forma gradual y los pacientes manifiestan síntomas de anemia aguda (palidez, astenia, decaimiento), así como fiebre y dificultad respiratoria. Estos síntomas se acompañan de un descenso brusco de la hemoglobina y reticulocitos, neutropenia y trombocitopenia. Pueden tener antecedente de un episodio febril con dolor abdominal, diarrea, y artralgias.

La presencia de datos clínicos y analíticos de hemólisis junto con el test de Coombs directo negativo debe orientarnos hacia una anemia hemolítica. Se debe completar el estudio con serologías víricas, y en los casos dudosos o indeterminados, se debe hacer el diagnóstico directo mediante la detección del DNA del virus. En el caso de nuestra paciente, dado el resultado IgM indeterminado de parvovirus B19, se realizó la PCR de dicho

virus con resultado positivo, obteniendo el diagnóstico definitivo de crisis aplásica por parvovirus B19.

El tratamiento de estos episodios es sintomático, ya que el episodio revierte espontáneamente y los parámetros hematológicos se recuperan en unas tres semanas. En los casos graves o persistentes, pueden precisar transfusión sanguínea o administración de inmunoglobulinas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Jiménez Cobo C, Sebastián Pérez E, Sevilla Navarro J. Hemoglobinopatías: talasemia y drepanocitosis. *Pediatr Integral*. 2021; XXV(5): 241.e1-13.
2. Enfermedad de células falciformes. Guía práctica clínica. Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas. SEHOP; 2019.
3. Leoz Gordillo I, Pérez Suárez E. Crisis aplásica por Parvovirus B19 y virus de Epstein-Barr en paciente con esferocitosis hereditaria. *An Pediatr (Barc)*. 2015; 82(1): e102-7.
4. Claver Berver N, Sanfeliu Sala I, Merino Asensio MJ, Monterde Pedra C, Pineda Solas V, Capilla Rubio S, Fontanals Aymerich D. Infecciones por Erythrovirus B19. Seis años de seguimiento en población adulta y pediátrica. *An Pediatr (Barc)*. 2019; 90(5): 280-4.
5. García Tapia AM, Lozano Domínguez MC, Fernández Gutiérrez del Álamo C. Infección por Erythrovirus B19. *Enferm Infecc Microbiol Clin*. 2006; 24 Supl 1: 24-9.

“Los viajes salvan vidas”

“Bidaiek bizitzak salbatzen dituzte”

P. Bello Aranda, B. Ramos Lacuey,
A. Ancín Suberviola, A. Oliver Olid

Hospital Universitario de Navarra.
Hospital Virgen del Camino

LABURPENA

Kanpoko mintz bidezko oxigenazioa (ECMO) haurren arreta intentsiboan erabiltzen den bizitzaeuskarri sistema bat da, arnasketa-urritasun larria eta bihotz-urritasun akutua tratatzeko. Egun edo asteetan zehar bihotz eta birikietako laguntza ematen du. Paziente batzuentzat ezinbestekoa izan daitekeen arren, bere konplexutasunak eta kostuak espezialista talde bat behar du, eta, oro har, erreferentzia-ospitaleetan erabiltzen da. Azken urteotan, ECMOan dauden pazienteak ospitale batetik bestera garraiatzea ugaritu egin da, eta horrek terapia honetarako sarbide berdintasuna bermatzeko garraio-sistemak nazio mailan ezartzea ekarri du. Tratamenduari erresistentea zaion hipertentsio pulmonar larria duten bi jaioberriren kasuak aurkezten da. Kasu bat diafragma herniaturako, eta bestea hodi arteriosoaren itxieraren goiztiarraren ondorioz. ECMO garraioa aktibatu ondoren, kanulazioaren ondoren hobekuntza kliniko nabarmenak izan zituzten eta maila handiko zentrorara eraman zituzten laguntza jarraitzeko. ECMO garraioak arriskuak eta konplikazioak baditu ere, bizitzabaliabide honetara iristeko aukera guztiei ematea funtsezkoa da. ECMO garraioaren antolaketa nazionala defendatzen da, paziente guztiek tratamendu-aukera berdina izan ditzate.

RESUMEN

La oxigenación por membrana extracorpórea (ECMO) es un sistema de soporte vital que se utiliza en Pediatría para tratar la insuficiencia respiratoria severa y la insuficiencia cardíaca aguda, permitiendo el soporte cardiopulmonar durante días o semanas. Puede ser crucial para determinados pacientes, pero su complejidad y coste requieren personal altamente cualificado y, generalmente, se implementa en hospitales de referencia.

En los últimos años, el transporte interhospitalario de pacientes en ECMO ha aumentado y ha llevado a la necesidad de establecer sistemas de transporte nacional con el fin de garantizar un acceso equitativo a esta terapia.

Se presentan dos casos de recién nacidos a término que presentan hipertensión pulmo-

nar grave refractaria a tratamiento. Uno de los pacientes secundaria a una hernia diafragmática congénita y otra a un cierre de ductus precoz. Tras la activación del transporte en ECMO, experimentaron mejorías clínicas significativas tras la canulación y fueron trasladados a un centro de mayor nivel para continuar con el soporte.

Aunque el transporte en ECMO implica riesgos y complicaciones, es fundamental para ofrecer a todos los pacientes la posibilidad de acceder a este recurso vital. Se aboga por una organización nacional del transporte en ECMO para que todos los pacientes tengan las mismas oportunidades de tratamiento.

INTRODUCCIÓN

La oxigenación por membrana extracorpórea (ECMO) es una modificación del sistema de circulación extracorpórea (CEC) utilizado durante la cirugía cardiovascular, que permite proporcionar soporte cardiopulmonar durante un periodo más prolongado, días o semanas, en lugar de unas pocas horas. La ECMO no es un tratamiento en sí mismo, sino un sistema de soporte vital que se ofrece al paciente mientras se optimizan todas las terapias que conducen a una mejoría de la función cardiopulmonar⁽¹⁾.

Las principales indicaciones de ECMO en Pediatría son insuficiencia respiratoria severa refractaria a tratamientos convencionales que precisa parámetros extremos en el soporte respiratorio, insuficiencia cardíaca aguda resistente a tratamiento o fallos cardiopulmonares⁽²⁾.

Además de las indicaciones, hay que conocer los criterios de inclusión y exclusión para seleccionar a los pacientes candidatos. Se incluirán a aquellos que presenten alguna indicación con un pronóstico potencialmente reversible, sin asociar ninguna contraindicación absoluta como malformaciones incompatibles con la vida, daños irreparables en órganos vitales, condiciones que limitan la eficacia de ECMO o con un pronóstico extremadamente pobre⁽²⁾.

La ECMO ha demostrado ser una herramienta crucial en la medicina intensiva pediátrica que proporciona una opción vital

en pacientes en estado crítico. Sin embargo, es una técnica cara, invasiva y compleja que precisa un equipo sofisticado con personal cualificado y entrenado. En Neonatología, son los hospitales de referencia de nivel IIIC los que están preparados para ello y reciben pacientes de otros centros⁽³⁾.

Por todo ello, el transporte interhospitalario con ECMO ha sufrido un crecimiento exponencial en los últimos años. Las sociedades de pediatría solicitan la creación de un transporte en ECMO nacionales para poder ofrecer las mismas oportunidades a todos los pacientes. Actualmente, en España existen varios hospitales que realizan el transporte en ECMO, pero dependen de la voluntad y disponibilidad de los profesionales, dado que el circuito no está bien establecido⁽³⁾.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Se exponen dos recién nacidos con criterios de ECMO en un centro sin disponibilidad de dicha técnica de nivel IIIB, que precisaron activación del transporte en ECMO y fueron trasladados a un centro de referencia de nivel IIIC.

El primer caso es un recién nacido a término (RNT) de 41+2 semanas de edad gestacional (SEG) con diagnóstico prenatal a las 40+6 SEG de hernia diafragmática congénita izquierda. Al nacimiento, se trasladó a cuna de reanimación y se procedió a intubación endotraqueal electiva en los primeros minutos de vida. Inicialmente, permanece estable con ventilación mecánica invasiva con parámetros estándares de oxigenación y ventilación. A los 2 días de vida, se realizó cirugía correctora con cierre directo con sutura y a las 4 horas precisó colocación de drenaje pleural por neumotórax izquierdo con repercusión cardiorrespiratoria.

Al segundo día postquirúrgico, presenta empeoramiento respiratorio progresivo secundario a hipertensión pulmonar que precisa óxido nítrico inhalado hasta 40 ppm, FiO₂ 100% con ventilación de alta frecuencia alcanzando SaFi de 73 e IO de 22 y persistencia de hipoxemia con SpO₂ del 80%.

Simultáneamente, asocia inestabilidad hemodinámica necesitando soporte inotrópico

con noradrenalina (dosis máxima 0,5 µg/kg/min), dopamina (dosis máxima 7 µg/kg/min) y epoprostenol (dosis máxima 20 µg/kg/min). Asimismo, se optimiza sedoanalgesia (midazolam a dosis máxima 0,15 mg/kg/h, fentanilo a dosis máxima 2,8 µg/kg/h) y relajación muscular (rocuronio dosis máxima 0,6 mg/kg/h).

Ante persistencia de la insuficiencia respiratoria grave resistente e inestabilidad hemodinámica, a pesar de optimización de tratamiento farmacológico y ventilatorio, se contactó con centro de referencia a los 5 días de vida y consideraron que el paciente era subsidiario de ECMO y se activó el transporte en ECMO primario. El equipo de ECMO canuló al paciente en la unidad y se objetivó mejoría inmediata en las 2 primeras horas con mejoría de la saturación de oxígeno, pudiendo descender NOi hasta 20 ppm, FiO₂ al 55%, aumento de SaFi hasta 177 y descenso de dosis de inotrópicos.

El segundo caso, era un RNT de 38+5 SEG sin antecedentes perinatales de interés. Al nacimiento ingresó por distrés respiratorio progresivo que precisó inicialmente ventilación mecánica no invasiva con parámetros estándares y FiO₂ máxima del 100% para una SpO₂ menor del 90%. Presentaba episodios de crisis de hipertensión pulmonar, en las que llegaba a alcanzar una diferencia pre-postductal máxima de 10 puntos, que precisó intubación y optimización de ventilación mecánica convencional, iNO hasta 40 ppm y FiO₂ persistente del 100%.

A las 18 horas de vida se objetivaron datos de hipertensión pulmonar suprasistémica con hipertrofia de ventrículo derecho y ausencia de flujo ductal.

Persistió empeoramiento paulatino hasta PaFi mínima 48 e IO máximo 22 y con datos ecográficos de fallo biventricular. Preciso tratamiento de la hipertensión pulmonar refractaria con epoprostenol (30 ng/kg/min), sildenafil oral (0,3 mg/kg/dosis), dopamina (9 µg/kg/min), milrinona (0,3 µg/kg/min), noradrenalina (0,3 µg/kg/min), adrenalina (0,02 µg/kg/min) e hidrocortisona (10 mg/m²/kg/dosis/8 h) sin efecto significativo.

A las 48 horas de vida, se contactó con centro de referencia que consideraron al paciente candidato de ECMO y se activó el transporte en ECMO primario.

En dicho contexto, se sospechaba cierre precoz del ductus sin etiología clara. En consultas de seguimiento, se rehistoria a la madre y se sospecha como causa de cierre precoz del ductus la masticación de hojas de coca por parte la madre durante el embarazo.

En ambos casos, acudieron una ambulancia medicalizada pediátrica junto con el camión de traslado en ECMO y personal especializado en ECMO (neonatólogos, pediatras especialistas en ECMO, cirujano cardiovascular pediátrico enfermería y técnicos de transporte). A su llegada, se procedió a canulación veno-arterial con mejoría clínica secundaria que permitió descender soporte respiratorio y hemodinámico.

Finalmente, el primero de los casos, permaneció ingresado en el centro de referencia durante 30 días. Preciso ECMO durante 11 días con buena evolución posterior y siendo dado de alta a domicilio a los 72 días de vida.

En el segundo caso, el paciente precisó ECMO durante 5 días, reingresando en nuestra unidad a los 16 días de vida. En controles cardiológicos posteriores, persistió hipertensión pulmonar leve con mejoría de la hipertrofia de ventrículo derecho que precisó tratamiento con sildenafil vía oral y fue dado de alta a domicilio a los 32 días de vida.

DISCUSIÓN

La ECMO en Neonatología es un recurso limitado que por la complejidad de su instalación y la necesidad de cuidados específicos, no está disponible en todos los centros. De esta forma, se han creado las unidades de transporte en ECMO para poder ofrecer a todos los pacientes las mismas oportunidades y asegurar el acceso universal a dicha terapia⁽²⁾.

La centralización de recursos con la creación de centros de referencia especializados en ECMO permite mayor formación al personal y poder ofrecer la mejor asistencia a los pacientes⁽³⁾.

El transporte en ECMO exige un adecuado análisis de las necesidades de la población y requiere un alto grado de planificación y comunicación ente las distintas instituciones

implicadas con el fin de disminuir los tiempos de activación, así como una correcta selección de pacientes⁽³⁾.

Pero, cabe decir, que el transporte en ECMO implica un alto riesgo para el paciente. Las complicaciones graves se registraron en el 20% de los transportes de menos de 3 horas y hasta en un 45% en los transportes aéreos de más de 3 horas, sin llegar a relacionar el transporte con una mayor mortalidad en las UCIs⁽³⁾. Hay que destacar que, pese a la agresividad de la técnica, cuenta con escaso porcentaje de secuelas graves, entre los supervivientes (50% aproximadamente) y no son atribuibles exclusivamente al soporte extracorpóreo⁽³⁾.

Los pacientes descritos presentaban insuficiencia cardiorrespiratoria resistente a tratamiento a pesar de manejo agresivo con dosis altas de soporte respiratorio y hemodinámico.

Dichos recién nacidos estaban hospitalizados en un centro que no disponía de ECMO, pero se beneficiaron de dicha técnica por el transporte en ECMO. De este modo, destacar de la importancia de su para poder universalizar los recursos a nivel nacional⁽³⁾.

Por todo ello, resaltar la necesidad de una organización nacional del transporte en ECMO para ofrecer a todos los pacientes los mismos recursos⁽³⁾.

BIBLIOGRAFÍA

1. Segura S, Cambra FJ, Moreno J, Thió M, Riverola A, Iriando M, et al. ECMO: experiencia en edad pediátrica. *An Pediatr (Engl Ed)*. 2009; 70(1): 12-9.
2. Sánchez Luna M, Valls Soler Moreno Hernando AJ. Medicina fetal y neonatología. Oxigenación por membrana extracorpórea (ECMO). Indicaciones y guías para el contacto con una unidad de ECMO. *An Esp Pediatr*. 2002; 57(1): 51-4.
3. Argudo E, Hernández-Tejedor A, Belda Hofheinz S, Fuset MP, Sanchez Galindo A, Burgueño P, et al. Spanish Society of Intensive and Critical Care Medicine and Coronary Units (SEMICYUC) and the Spanish Society of Pediatric Intensive Care (SECIP) consensus recommendations for ECMO transport. *Med Intensiva*. 2022; 46(8): 446-54.

Etiología infrecuente de hipertransaminasemia: déficit de alfa-1 antitripsina

Hipertrasaminasemiaren ez-ohiko etiologia: alfa 1 antitripsinaren defizita

S. Garcia de Eulate Urdapilleta,
E. Jauregui Benito, A. Calvo Saez,
Z. Garcia Casales, S. Maeso Méndez

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Araba

RESUMEN

Introducción: El déficit de alfa-1 antitripsina (A1AT) es una entidad autosómica codominante y produce enfermedad hepática y pulmonar (infrecuente en la infancia). El alelo normal es PiM, y los deficientes más frecuentes PiS y PiZ. Las principales manifestaciones clínicas del déficit grave de A1AT son la hepatopatía y el enfisema pulmonar en la edad adulta. El objetivo es presentar un caso de déficit de A1AT para reconocer la sintomatología y las estrategias de manejo en la evolución clínica.

Observación clínica: Presentamos el caso de una niña de 5 años, asintomática, que presentó hallazgo casual de hipertransaminasemia (GPT de 248 U/L). Ante persistencia de dicho hallazgo, se completó estudio con serologías víricas, anticuerpos antitransglutaminasa, ceruloplasmina, alfa-1 antitripsina y ecografía abdominal. Los niveles de alfa-1 antitripsina estaban disminuidos (30 mg/dl), por lo que se realizó el genotipo, compatible Pi tipo ZZ, realizando el diagnóstico de déficit de alfa-1 antitripsina. En la ecografía abdominal destacaba discreto aumento difuso de la ecogenicidad hepática, sin otros hallazgos. Se derivó a Neumología Infantil para valoración y realizar espirometría que resultó normal. Actualmente, continúa en seguimiento por Gastroenterología Infantil y Neumología Infantil para realizar controles seriados.

Discusión: La hipertransaminasemia es frecuente en la edad pediátrica y puede estar relacionada con múltiples causas. La causa más frecuente suelen ser las infecciones, pero se debe realizar un estudio completo en los casos pertinentes. La detección de déficit A1AT es importante para asesorar a las familias y concienciar en los hábitos de vida saludables, mejorando así la supervivencia.

Palabras clave: Déficit de alfa-1 antitripsina; Hipertransaminasemia; Genotipos PI*ZZ; hepatopatía y enfisema pulmonar.

INTRODUCCIÓN

El déficit de alfa-1 antitripsina es una enfermedad genética, autosómica codominante y

produce enfermedad hepática y pulmonar. La alfa-1 antitripsina es una glucoproteína cuya función fundamental es inhibir las proteasas neutrofílicas, especialmente la elastasa leucocitaria.

El alelo normal es PiM, y las variantes patogénicas más frecuentes son PiS y PiZ. Las principales manifestaciones clínicas del déficit grave de AAT (asociado a los genotipos PI*ZZ y PI*SZ, principalmente) son la enfermedad hepática y pulmonar, siendo independientes y tienen mecanismos patogénicos diferentes.

En cuanto a la clínica digestiva, en el neonato y lactante podemos encontrar ictericia colestásica, hepatitis neonatal y enfermedad hemorrágica tardía. Sin embargo, en los niños pueden presentar hepatomegalia asintomática y elevación de transaminasas.

Por otro lado, la actividad proteolítica de la elastasa de los neutrófilos provoca destrucción alveolar, causando enfisema pulmonar en la edad adulta, especialmente en fumadores, por la baja concentración de la proteína. Es infrecuente que los niños presenten afectaciones pulmonares.

El diagnóstico se obtiene mediante la cuantificación de alfa-1 antitripsina y precisa realizar estudio genético para determinación del genotipo para la confirmación.

En cuanto al tratamiento, es fundamental la monitorización clínica y analítica sanguínea cada 3-6 meses, ecografía abdominal anual y vacunación frente VHA y VHB. Es importante dar recomendaciones en relación con el tabaco y la exposición a tóxicos pulmonares ambientales. Los adultos con afectación pulmonar pueden beneficiarse de la administración de alfa-1 antitripsina intravenosa y del trasplante pulmonar en casos de insuficiencia pulmonar.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Presentamos el caso de una paciente de 5 años, sin antecedentes médicos de interés, en la que se detecta hallazgo casual de hipertransaminasemia (GPT de 248 U/L) en la analítica preoperatoria previa a la colocación de drenajes transtimpánicos. Resto de la analítica sin

hallazgos significativos. Los días previos a la extracción presentaba proceso infeccioso vírico y se encontraba asintomática desde el punto de vista digestivo. Se decide repetir la analítica, objetivándose leve aumento de GPT 63 U/L y GOT: 66 U/L.

Ante persistencia de la hipertransaminasemia, se completa estudio con serologías de citomegalovirus, Epstein-Barr y Herpes Simplex virus 1 y 2, Parvovirus B19, *Toxoplasma gondii*, hepatitis A, hepatitis B y hepatitis C, con resultados normales y se solicita anticuerpos antitransglutaminasa, ceruloplasmina y alfa-1 antitripsina. En la analítica de nuestra paciente destaca hipertransaminasemia (GGT 68, GPT 88) y niveles bajos de alfa-1 antitripsina, de 30 mg/dl. Además, se realiza ecografía abdominal, observándose discreto aumento difuso de la ecogenicidad hepática. Sin otros hallazgos significativos.

Por lo que, ante la sospecha de déficit de alfa-1 antitripsina, se repite los niveles de alfa-1 antitripsina, persistiendo niveles bajos de 28 mg/dl y se solicita genética. Presenta la variante deficitaria PiZ en homocigosis y el genotipo del paciente sería compatible con Pi*ZZ, confirmándose el déficit alfa-1 antitripsina. Se realiza estudio familiar y ambos progenitores presentan genotipo Pi*MZ.

Dado que el alelo PiZ produce un déficit grave de alfa-1 antitripsina que se asocia con un aumento del riesgo de enfermedad pulmonar, se deriva a Neumología Infantil. A nivel respiratorio se encuentra asintomática. No ha presentado episodio de bronquiolitis, broncoespasmo ni neumonías. Por lo que se realiza espirometría con resultados normales y se dan recomendaciones sobre el tabaquismo pasivo y exposición a tóxicos pulmonares ambientales. Además, fue valorada por preventiva para completar vacunación. A pesar de estar

correctamente vacunada según el calendario infantil para su edad, presentaba anticuerpos de superficie titulado del virus de hepatitis B de 9 mUI/ml, por lo que se realiza vacunación del virus de la hepatitis A y B.

Actualmente, permanece en seguimiento por Gastroenterología Infantil y Neumología Infantil, encontrándose asintomática. Se realiza monitorización de la función hepática cada 6 meses con analítica sanguínea y ecografía-doppler y espirometría anual.

DISCUSIÓN

La hipertransaminasemia es un hallazgo frecuente en pediatría, que puede asociarse a múltiples causas, por lo que el diagnóstico diferencial es amplio. Mientras que en los lactantes la causa más frecuente se considera las infecciones víricas, respiratorias o gastrointestinales, en los niños más mayores son las infecciones por citomegalovirus y virus de Epstein-Barr.

La anamnesis y la exploración física son esenciales para orientar la sospecha clínica y valorar los indicadores de gravedad. A nivel analítico, se debe repetir la analítica a las 2-4 semanas desde su detección para confirmar la hipertransaminasemia. En el estudio inicial, se realiza el estudio serológico viral y la ecografía abdominal. Ante la persistencia de hipertransaminasemia, precisa un estudio completo para detectar etiologías concretas, como hepatitis autoinmune, enfermedad de Wilson, déficit de alfa-1-antitripsina, déficit de lipasa ácida lisosomal, defectos de la síntesis de ácidos biliares, trastornos congénitos de glicosilación o defectos del ciclo de la urea.

Nuestra paciente presentaba una mutación homocigoto Z, confirmándose el déficit

de alfa-1 antitripsina. La alfa-1 antitripsina inhibe la proteasa de los neutrófilos que son reclutados en el pulmón durante infecciones o procesos inflamatorios, por lo que su déficit provoca destrucción alveolar y predispone al desarrollo de enfisema panacinar en la vida adulta. Por otro lado, el déficit alfa-1 antitripsina produce proteínas anormales y se acumulan dentro del hepatocito agrupadas en polímeros, causando lesión hepática. Por lo tanto, puede causar hepatopatía, debido a la toxicidad de los polímeros, con progresión a cirrosis y a insuficiencia hepática.

En casos excepcionales, puede ocasionar pancreatitis, vasculitis sistémica o inflamación de los vasos sanguíneos.

La detección de déficit A1AT permite asesorar a las familias y concienciar en los hábitos de vida saludables. Además, hay un elevado número de niños con sintomatología respiratoria que no se pueden atribuir al déficit, ya que no son específicos de esta patología, y se conoce que la incidencia de problemas respiratorios en los niños Pi*ZZ es similar a la de la población general.

BIBLIOGRAFÍA

1. Legarda Tamara M, Balmaseda Serrano EM. Déficit de α 1-antitripsina. *Protoc diagn ter pediatr*. 2023; 1: 317-26.
2. Lara Gallego B, Castillo Carullón S, Martínez Martínez MT, García Reymundo M, Miravittles M. Características de los casos incluidos en el Registro Español de Pacientes con déficit de alfa-1 antitripsina. 2016; 84(4): 233-4.
3. Escribano A, García G, Cabero MJ, Codoñer P, Dasi F, López-Manzanares J. Guía para familiares de niños con déficit de alfa-1 antitripsina (DAAT). Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR).

Neurosífilis congénita

Sortzetiko neurosifilisa

L. Miñones Suárez, M.J. Sánchez Malo,
N. Mayo Artuch, R. Pérez Ajami

Servicio de Pediatría. Hospital Reina Sofía.
Tudela, Navarra

LABURPENA

Sortzetiko sifilisa infekzio arraroa da gure ingurunean, haurdunaldian egindako baheketan sistematikoak haurdun dagoen emakumea identifikatu eta behar bezala tratatzea ahalbidetzen baitu. Dena den, infekzio honek osasun publikoko arazo global bat izaten jarraitzen du, eta perinataleko erikortasun eta hilkortasun handia eragiten du, batez ere infekzioaren prebalentzia handia eta zerbitzu medikoetarako sarbide mugatua duten populazioetan. Jaioberri gehienak jaiotzean sintomarik gabe dauden arren, tratamendu egokirik gabe, inplikazio neurologiko, hezur, larruazal eta oftalmologikoa izateko arriskua oso handia da. Sifilisaren infekzio bertikala duen jaioberri jaioberri baten kasua aurkezten dugu, jaiotzean inplikazio neurologiko, larruazal, hematologiko eta hepatikoa aurkezteagatik nabarmentzen dena. Diagnostiko-probak, erabilitako tratamendu-erregimena eta bizitzako lehen bi urteetan egindako jarraipenaren emaitzak berrikusten dira.

Gako-hitzak: Sortzetiko sifilisa; Neurosifilisa; Transmisio bertikala; Diagnostikoa; Tratamendua.

RESUMEN

La sífilis congénita es una infección infrecuente en nuestro medio, ya que el cribado sistemático en el embarazo, posibilita identificar y tratar adecuadamente a la gestante. Sin embargo, esta infección continúa siendo un problema de salud pública mundial que condiciona una elevada morbilidad perinatal, sobre todo en poblaciones con alta prevalencia de la infección y acceso limitado a los servicios médicos. Aunque la mayoría de los recién nacidos están asintomáticos al nacimiento, sin el tratamiento adecuado, el riesgo de afectación neurológica, ósea, cutánea y oftalmológica es muy elevado. Presentamos el caso de un recién nacido pretérmino con infección vertical por sífilis, que destaca por presentar afectación neurológica, cutánea, hematológica y hepática al nacimiento. Se revisan las pruebas diagnósticas, el régimen de tratamiento utilizado y los resultados del seguimiento durante los dos primeros años de vida.

Palabras clave: Sífilis congénita; Neurosífilis; Transmisión vertical; Diagnóstico; Tratamiento.

INTRODUCCIÓN

La sífilis congénita es una infección por *Treponema pallidum*, que el feto adquiere por paso transplacentario o, con menor frecuencia, tras el contacto con lesiones genitales durante el parto⁽¹⁾. Durante la última década se ha producido un incremento muy significativo en la incidencia de sífilis a nivel mundial, siendo un importante problema de salud pública⁽²⁾. La transmisión al feto puede tener lugar en cualquier momento durante el embarazo, siendo esta más probable cuanto más temprana sea la exposición⁽³⁾. La infección materna adquirida durante el año previo a la gestación (sífilis latente temprana) eleva el riesgo de transmisión fetal al 50-70% de casos⁽⁴⁾. Hasta un 70% de los recién nacidos con sífilis congénita están asintomáticos al nacimiento, pudiendo desarrollar síntomas durante los primeros años de vida, que incluyen alteraciones mucocutáneas, hematológicas, óseas y neurológicas⁽⁵⁾. El 60% de los casos que manifiestan síntomas al nacimiento presentan neurosífilis, con el desarrollo de crisis comiciales, alteración en pares craneales o infartos cerebrales⁽⁶⁾. La elevada morbilidad asociada a la sífilis congénita hace necesario reconocer los síntomas para iniciar precozmente tratamiento y programar un adecuado seguimiento.

CASO CLÍNICO

Recién nacido pretérmino de 34 semanas con peso al nacimiento de 1.980 gramos (adecuado para la edad gestacional), procedente de una gestación controlada en la República Dominicana hasta la semana 32. Constaba lúes no tratada, con título de RPR (*Rapid Plasma Reagin*) 1/256. No se evidenciaron lesiones genitales ni la madre presentaba síntomas compatibles con una sífilis secundaria. El parto fue mediante cesárea urgente por registro cardiotocográfico patológico. El cultivo vaginorrectal de *Strepto-*

coco agalactie era negativo y la bolsa rota de dos horas. Nació con buena adaptación respiratoria y cardíaca inmediata, sin precisar reanimación. El test de Apgar fue de 9 puntos al minuto y de 10 puntos a los 5 minutos. El pH de arteria umbilical fue de 7,27 y el de vena umbilical de 7,32. A los pocos minutos del nacimiento, se constataron signos de dificultad respiratoria moderada (test de Silverman de 5 puntos), por lo que se inició soporte respiratorio con CPAP nasal, que precisó durante los 13 primeros días de vida. En la exploración destacaba descamación de ambas plantas (Fig. 1), junto con hepatoesplenomegalia de 2 traveses de dedo (Fig. 2). Presentaba anemia con cifra mínima de hemoglobina de 8,4 g/dl (hematocrito: 24,9%), precisando transfusión de un concentrado de hematíes el cuarto día de vida. Asociaba trombopenia (41.000 plaquetas) y coagulopatía secundaria a la prematuridad que se resolvieron en la segunda semana de vida. El líquido cefalorraquídeo (LCR) mostró 62 leucocitos/mm³ (67% mononucleares, 33% polinucleares), glucosa: 23 mg/dl (VN: 50-80), proteínas: 212 mg/dl (VN: 15-45). La serología de lúes mostró título de RPR de 1/16. El VDRL del LCR fue positivo y detectó *Treponema pallidum* mediante reacción en cadena de la polimerasa (PCR). Recibió tratamiento con penicilina G sódica intravenosa 300.000 UI/kg/día durante 14 días y a continuación penicilina G benzatina intramuscular 50.000 UI/kg/día semanalmente durante 3 semanas. Las lesiones en plantas se epitelizaron en la segunda semana de vida. El título de RPR se redujo al 50% tras finalizar el tratamiento y se negativizó a los 9 meses de edad. Se completó el estudio con serie ósea, ecografía y resonancia magnética cerebral que fueron normales. El fondo de ojo mostró coriorretinopatía en sal y pimienta. Los potenciales evocados visuales y auditivos fueron normales. El desarrollo psicomotor durante los dos primeros años de vida ha progresado con normalidad.

DISCUSIÓN

Gracias al cribado sistemático que se realiza en el embarazo, la neurosífilis es una infección congénita infrecuente en nuestro país, con



Figura 1. Descamación en planta.

una incidencia de entre 0 y 2,23 casos por cada 100.000 nacidos vivos en las dos últimas décadas (periodo 2000-2022)⁽⁷⁾. Sin embargo, la sífilis congénita sigue siendo un problema de salud a nivel mundial, comunicándose un incremento de casos entre la población con acceso limitado al sistema sanitario⁽²⁾. Nuestro caso ilustra este hecho, ya que se trataba de una gestante procedente de un país con alta prevalencia de sífilis, captada durante el tercer trimestre y sin seguimiento posterior, por lo que no recibió tratamiento. La tasa de transmisión vertical más alta se ha registrado entre las madres que no han sido tratadas y que presentan sífilis primaria o secundaria durante el tercer trimestre de gestación⁽³⁾. *Treponema pallidum* suele infectar al feto a través de la placenta, durante la infección materna diseminada. Esta bacteria suele causar una infección fetal persistente, ya que la configuración de su genoma y la escasa expresión de proteínas de membrana, hace que pase desapercibida para el sistema inmunológico fetal⁽⁸⁾.

El diagnóstico de la infección de la embarazada debe realizarse mediante pruebas serológicas, o mediante la detección de *Treponema pallidum* en lesiones genitales mediante técnicas de biología molecular⁽⁹⁾.

El abordaje serológico que se recomienda actualmente se inicia mediante una prueba



Figura 2. Distensión abdominal por hepatoesplenomegalia.

treponémica, cuya positividad debe ser confirmada mediante una prueba no treponémica (RPR o VDRL)⁽¹⁰⁾. Como pruebas treponémicas se emplean habitualmente ensayos automatizados, como la prueba de aglutinación de partículas (TP-PA), la prueba de absorción de anticuerpos treponémicos fluorescentes (FTA-ABS), el inmunoensayo enzimático (TP-EIA), o el ensayo por quimioluminiscencia (TP-CIA).

La ecografía fetal puede detectar signos de infección congénita a partir de la semana 18, como la hepatoesplenomegalia, placentomegalia, hidrops o la alteración en el flujo de la arteria cerebral media⁽⁶⁾. Sin embargo, la ausencia de estos marcadores no excluye la infección congénita, ya que entre un 12-15% de fetos infectados no muestran alteraciones ecográficas⁽¹¹⁾. El análisis de una muestra de líquido amniótico mediante PCR tiene una elevada sensibilidad y especificidad, pero no se recomienda su realización rutinaria, debido a los riesgos inherentes a la amniocentesis^(12,13).

Las madres con pruebas serológicas positivas y en las que se pueda determinar que han adquirido la infección dentro del año previo, recibirán una dosis única de penicilina G benzatina intramuscular. En caso contrario, recibirán 3 dosis de penicilina G benzatina intramuscular, administrando 1 dosis sema-

nal durante 3 semanas consecutivas^(10,14). El tratamiento correcto a la embarazada y finalizado al menos 30 días antes del parto, tiene un 95% eficacia para tratar la infección, aunque no permite excluir la afectación fetal⁽¹⁰⁾. La buena respuesta al tratamiento se define por una reducción en 4 veces en el título inicial de anticuerpos maternos (medidos mediante pruebas no treponémicas), aunque este hecho tampoco descarta la afectación fetal⁽¹⁵⁾. Por este motivo, todos los recién nacidos con sospecha de sífilis congénita deben ser sometidos a pruebas complementarias antes del alta hospitalaria⁽¹⁰⁾. Su manejo dependerá los datos obtenidos en el embarazo (resultados de serología, tratamiento recibido, intervalo transcurrido entre el tratamiento materno y el parto), de la sintomatología del recién nacido y del título de anticuerpos obtenido mediante pruebas no treponémicas, según las guías publicadas por el CDC y la Academia Americana de Pediatría^(10,16).

Hasta un 70% de recién nacidos cuya madre ha recibido tratamiento adecuado durante el embarazo están asintomáticos al nacimiento⁽¹⁷⁾. Los casos sintomáticos pueden desarrollar la clínica durante los dos primeros años de vida (sífilis congénita precoz) o durante los años posteriores (sífilis congénita tardía). Las manifestaciones clínicas de la sífilis congénita precoz incluyen anemia, trombopenia, hepatoesplenomegalia y disfunción hepatobiliar, alteraciones mucocutáneas (vesículas, ampollas, descamación de palmas y plantas, rash perioral en cuello y brazos), rinitis, osteocondritis o periostitis⁽⁵⁾. El 60% de los casos sintomáticos presentan neurosífilis⁽¹⁷⁾, que puede presentarse en forma de crisis convulsivas, alteración en pares craneales e infartos cerebrales, y cuyo efecto a largo plazo sobre el neurodesarrollo no ha sido determinado⁽⁶⁾.

La sífilis congénita tardía afecta a pacientes que no habían sido tratados. La tríada clásica ha sido definida por queratitis intersticial, sordera neurosensorial y afectación ósea dentaria (incisivos centrales mellados o dientes de Hutchinson)⁽³⁾. Otras manifestaciones descritas son la uveítis, atrofia del nervio óptico, alteraciones óseas en línea media (nariz en silla de montar) o en miembros inferiores, glomerulonefritis y retraso psicomotor^(3,18).

El tratamiento para casos como el descrito, con síntomas atribuibles a sífilis y madre no tratada, incluye un ciclo de penicilina G sódica intravenosa 100.000 UI/kg/día, dividido en dos dosis y de 10 días de duración⁽¹⁰⁾. En caso de sospecha de neurosífilis, la Sociedad Española de Infectología Pediátrica, recomienda incrementar la dosis de penicilina G sódica a 200.000-300.000 UI/kg/día, dividida en 4 dosis y durante 14 días, completando el tratamiento con penicilina G benzatina intramuscular 50.000 UI/kg/día semanal, durante 3 semanas consecutivas⁽¹⁹⁾.

El estudio y seguimiento a largo plazo de estos pacientes es fundamental para monitorizar la respuesta al tratamiento y detectar las formas de presentación tardía. Se recomienda realizar controles serológicos mediante pruebas no treponémicas cada 2-3 meses en todos los niños con pruebas positivas al nacimiento⁽⁶⁾. Los títulos de RPR pueden permanecer positivos hasta 15 meses por transferencia materna⁽¹⁰⁾. Sin embargo, si los títulos se mantienen elevados pasados los 6 primeros meses, se recomienda realizar una nueva evaluación clínica detallada y tratamiento en función de los resultados obtenidos⁽¹⁰⁾. En nuestro caso se detectaron anticuerpos no treponémicos a títulos menores que los maternos tras finalizar el tratamiento, negativizándose definitivamente a los 9 meses de edad, por lo que no consideramos necesario realizar estudios adicionales.

CONCLUSIONES

La sífilis congénita origina una elevada morbimortalidad que puede ser prevenida mediante la identificación precoz de la infección durante el embarazo y el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del recién nacido.

BIBLIOGRAFÍA

1. Penner J, Hemstadt H, Burns JE, Randel P, Lyall H. Stop think SCORTCH: Rethinking the traditional TORCH screen in an era of re-emerging syphilis. *Arch Dis Child* 2021; 106: 117-124. <https://doi.org/10.1136/archdischild-2020-318841>.
2. WHO. Global Progress Report on HIV, Viral Hepatitis and Sexually Transmitted Infections, 2021. Disponible en: <https://www.who.int/publications/i/item/9789240027077> [último acceso el 6 de agosto de 2024].
3. Kimberlin DW, Barnett ED, Lynfield R, Sawyer MH. Committee on Infectious Diseases, American Academy of Pediatrics. Red Book 2021-2024: Report of the Committee on Infectious Diseases; American Academy of Pediatrics. Itasca, IL, USA, 2021.
4. Wicher V, Wicher K. Pathogenesis of maternal-fetal syphilis revisited. *Clin Infect Dis*. 2001; 33: 254-363. <https://doi.org/10.1086/321904>.
5. Sankaran D, Partridge E, Lakshminrusimha S. Congenital syphilis: an illustrative review. *Children*. 2023; 10: 1310. <https://doi.org/10.3390/children10081310>.
6. Stafford IA, Workowski KA, Bachmann LH. Syphilis complicating pregnancy and congenital syphilis. *N Engl J Med*. 2024; 390: 242-53. <https://doi.org/10.1056/NEJMra2202762>.
7. Unidad de vigilancia de VIH, ITS y hepatitis B y C. Vigilancia epidemiológica de las infecciones de transmisión sexual, 2022. Centro Nacional de Epidemiología, Instituto de Salud Carlos III/División de Control de VIH, ITS, Hepatitis virales y Tuberculosis, Dirección General de Salud Pública; 2024. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/ciudadanos/enfLesiones/enfTransmisibles/sida/vigilancia/docs/Informe_Vigilancia ITS_2022.pdf [último acceso el 3 de agosto de 2024].
8. Wendel GD, Sheffield JS, Hollier LM, Hill JB, Ramsey PS, Sanchez PJ. Treatment of syphilis in pregnancy and prevention of congenital syphilis. *Clin Infect Dis*. 2002; 35(Supl 2): S200-9. <https://doi.org/10.1086/342108>.
9. Otero Guerra L, Vázquez Valdes F. Diagnóstico molecular de la sífilis. *Enferm Infecc Microbiol Clin*. 2020; 38(Supl 1): 7-11. <https://doi.org/10.1016/j.eimc.2020.02.002>.
10. Centres for Disease Control and Prevention. Sexually transmitted infections (STI) treatment guidelines 2021. Disponible en: <https://www.cdc.gov/std/treatment-guidelines/default.htm> [último acceso el 28 de julio de 2024].
11. Rac MWF, Bryant SN, McIntire DD, Cantley JB, Twickler DM, Wendel Jr Gd, et al. Progression of ultrasound findings of fetal syphilis after maternal treatment. *Am J Obstet Gynecol*. 2014; 211(4): 426.e1-6. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2014.05.049>.
12. Rac MWF, Stafford IA, Eppes CS. Congenital syphilis: a contemporary update on an ancient disease. *Prenat Diagn*. 2020; 40: 1703-14. <https://doi.org/10.1002/pd.5728>.
13. Zhang Y, Dai X, Ren Z, Lin H, Cao W, Ye X. A novel nested real-time polymerase chain reaction for Tre-

- ponema pallidum DNA in syphilis biospecimens. *Sex Transm Dis.* 2019; 46: 41-6. <https://doi.org/10.1097/OLQ.0000000000000908>
14. Alexander JM, Sheffield JS, Sanchez PJ, Mayfield J, Wendel GD Jr. Efficacy of treatment for syphilis in pregnancy. *Obstet Gynecol.* 1999; 93: 5-8. [https://doi.org/10.1016/S0029-7844\(98\)00338-X](https://doi.org/10.1016/S0029-7844(98)00338-X)
 15. Rac MWF, Bryant SN, Cantey JB, McIntire DD, Wendel GD Jr, Sheffield JS. Maternal titers after adequate syphilotherapy during pregnancy. *Clin Infect Dis.* 2015; 60: 686-90. <https://doi.org/10.1093/cid/ciu920>
 16. Guidelines for perinatal care. 8th ed. Elk Grove Village, IL: American Academy of Pediatrics; 2017.
 17. Ropper AH. Neurosyphilis. *N Engl J Med.* 2019; 381: 1358-63. <https://doi.org/10.1056/NEJMra1906228>
 18. Hawkes S, Matin N, Broutet N, Low N. Effectiveness of interventions to improve screening for syphilis in pregnancy: Asystematic review and meta-analysis. *Lancet Infect Dis.* 2011; 11: 684-91. [https://doi.org/10.1016/S1473-3099\(11\)70104-9](https://doi.org/10.1016/S1473-3099(11)70104-9)
 19. Núñez Cuadros E, Claros Tornay S. Sífilis. En: Sociedad Española de Infectología Pediátrica. *Infectología pediátrica avanzada, abordaje práctico.* Madrid: Ed. Médica Panamericana; 2014. p. 204-13.

Síndrome de Hermansky-Pudlak y distrés respiratorio neonatal: a propósito de un caso

Hermansky-Pudlak sindromea eta jaioberriaren arnasteko zailtasuna: kasu baten harira

U. Izpura Bueno, L. Ugarte Mugarza,
A. Oliver Olid, B. Ramos Lacuey,
M. Herranz Aguirre

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario
de Navarra. Pamplona

LABURPENA

Sarrera: Hermansky-Pudlak sindromea, lisosomen sorreran gertatzen den alterazio baten ondorioa da. Sindrome honek albinismo okulokutanea, diatesi hemorragikoa eta batzuetan biriketako fibrosia, kolitis granulomatosa eta immunoeskasia eragiten ditu.

Kasu klinikoa: 36+1 asteko jaioberria, Hermansky-Pudlak 2 sindromearen jaio aurretiko diagnostikoa duena. Jaiotzean hipoxemia progresiboa aurkeztu du, aireztapen mekaniko inbasiboaren beharra izanik eta ondoren VAFOra aldatuz. Kardiopatia estrukturala baztertu zen, baina biriketako hipertentsioaren parametroak aurkeztu zituen. Aireztapen mekanikoa optimizatu arren eta 85%eko FiO₂arekin, hipoxemia ez zen hobetu. Egoera horretan, surfaktantea administratzea erabaki zen, erantzuna egokia izanik.

Eztabaida: Hermansky-Pudlak sindromea, lisosomen sorreran gertatzen den alterazio batekin lotuta dago eta horien artean daude II motako pneumozitoen gorputz lamelarrak. Hori dela eta, sindrome hori daukan jaioberri baten arnas zailtasunaren aurrean, surfaktantearen administrazioa baloratzea komeni da. Izan ere sindrome honek, surfaktantearen eskasiarekin lotura izan dezake.

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Hermansky-Pudlak es un trastorno producido por alteración en la formación de lisosomas que condicionan un síndrome caracterizado por albinismo oculocutáneo, diátesis hemorrágica y, en ocasiones, fibrosis pulmonar, colitis granulomatosa e inmunodeficiencia.

Caso clínico: Recién nacido de 36+1 semanas de edad gestacional con diagnóstico prenatal de síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 2 que al nacimiento presenta hipoxemia progresiva precisando soporte respiratorio con ventilación mecánica invasiva progresando a VAFO y con datos de hipertensión pulmonar y descartando la presencia de cardiopatía estructural. A pesar de aumento de soporte persiste hipoxemia con FiO₂ máxima de 85% y se decide surfactación con buena evolución posterior.

Discusión: El síndrome de Hermansky-Pudlak se caracteriza por la alteración en la formación de lisosomas, entre los que se encuentran los cuerpos lamelares de los neumocitos tipo II. Es por eso que ante un caso de distrés respiratorio neonatal en un paciente diagnosticado de este síndrome conviene valorar la administración de surfactante debido al posible déficit de surfactante asociado.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Hermansky-Pudlak es un trastorno caracterizado por albinismo oculocutáneo, diátesis hemorrágica y, en algunos pacientes, se acompaña de fibrosis pulmonar, colitis granulomatosa e inmunodeficiencia. Se trata de una condición poco frecuente con una prevalencia de 1-9/1.000.000, siendo más frecuente en ciertas regiones como en la población portoricense⁽¹⁻³⁾.

Es un síndrome de herencia autosómica recesiva y existen 11 tipos de este síndrome asociados a mutaciones en 11 genes. Estas mutaciones producen alteraciones en la formación de los lisosomas y en organelas relacionadas con los lisosomas, como son los melanosomas, los gránulos delta plaquetares, los cuerpos de Weibel-Palade endoteliales, los gránulos de los linfocitos T supresores y NK y también los cuerpos lamelares de los neumocitos tipo II^(2,3).

A nivel pulmonar, se caracteriza por presentar fibrosis pulmonar, de similares características a la fibrosis pulmonar idiopática, presente especialmente en los subtipos 1, 2 y 4. Las manifestaciones suelen iniciarse a los 30 años y más precozmente en el subtipo 2, siendo los primeros síntomas la presencia de disnea y tos no productiva^(2,3).

CASO CLÍNICO

Recién nacido de 36+1 semanas de edad gestacional con diagnóstico prenatal mediante biopsia corial de síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 2 con mutación en homocigosis del gen AP3B1.



Figura 1. Rx de tórax.

Destaca como antecedentes familiares de interés dos hermanos afectados de la misma mutación (uno de ellos fallecido a los 15 meses en contexto de sepsis y con diagnóstico de la mutación postmortem) y 2 hermanos sanos. Presenta también antecedentes de consanguinidad, siendo los padres primos carnales. Como antecedentes obstétricos cursa embarazo sin incidencias, destacando en ecografías prenatales la presencia de IT hasta 180 mmHg, sin otras alteraciones.

Al nacimiento precisa soporte respiratorio por cianosis generalizada a los 5 minutos de vida con SpO_2 70-75%, destacando soplo pansistólico IV/VI en mesocardio y con respuesta positiva a test de hipoxia (FiO_2 máxima 40%), precisando ingreso en UCI-Neonatal para continuar con soporte respiratorio por distrés respiratorio y tendencia a hipoxemia.

Al ingreso se inicia VNI con hipoxemia progresiva hasta FiO_2 máxima de 0,53 y distrés respiratorio a pesar de optimización parámetros, por lo que se decide intubación a las 11 horas de vida y se inicia antibioterapia con ampicilina y gentamicina. En ecografía pulmonar se visualiza patrón alveolo-intersticial bilateral, concordante con un patrón alveolar bilateral observado en la radiografía de tórax (Fig. 1) y en ecocardiografía destaca hipertensión pulmonar suprasistémica (SIV tipo II, FOP derecha-izquierda) iniciando ON 20 ppm y epoprostenol dosis máxima 20 ng/kg/min, que tras observar escasa respuesta se retiran.

Durante las horas posteriores presenta dificultades en la ventilación con patrón res-

trictivo y mayores necesidades de presión pico por lo que se inicia VAFO precisando soporte vasopresor con noradrenalina y dopamina, y se escala antibioterapia a ampicilina y cefotaxima ante aumento leve de PCR (55 mg/L). A pesar de ello presenta empeoramiento de la hipoxemia con FiO_2 máxima de 85% por lo que el 2º día de vida se realiza surfactación con buena respuesta, pudiendo realizar cambio a ventilación convencional a los 3 días de vida y extubación a los 7 días de vida. A los 9 días de vida se suspende antibioterapia tras resultados microbiológicos negativos (hemocultivo, PCR CMV en orina, PCR sepsis y frotis periféricos). A nivel hematológico no presenta alteraciones, pero dada la predisposición del síndrome de Hermansky-Pudlak a realizar síndrome hemofagocítico, se valora por parte de Infectología pediátrica y se realiza estudio en hospital de referencia, observando capacidad citotóxica de células NK muy disminuidas y ausencia de degranulación, compatible con afectación inmune severa y alto riesgo de síndrome de activación macrofágica. Durante el ingreso posterior se retira soporte respiratorio el día 33 de vida y presenta dificultad para la alimentación por boca, precisando continuar alimentación mediante sonda nasogástrica al alta.

En controles analíticos posteriores presenta neutropenia asociada al síndrome y tras confirmación de neutropenia se inicia factor estimulante de colonias 3 veces por semana con buena evolución posterior.

DISCUSIÓN

El distrés respiratorio neonatal es una patología de alta incidencia y de múltiples causas. En nuestro paciente la causa inicial de distrés respiratorio más probable si consideramos la edad gestacional es la taquipnea transitoria⁽⁴⁾. Ante un cuadro de distrés respiratorio de mala evolución debemos considerar otras posibilidades diagnósticas, momento en el que entra en juego la afectación genética conocidas.

En el síndrome de Hermansky-Pudlak la afectación pulmonar se caracteriza principalmente por un cuadro clínico similar a la fibrosis pulmonar idiopática con inicio en la tercera década de la vida^(1,3).

Sin embargo, la fisiopatología de esta condición con alteración en la formación de lisosomas y en organelas relacionadas, como es el caso de los cuerpos lamelares de los neumocitos tipo 2, parece explicar una situación de déficit de surfactante en el periodo neonatal⁽²⁾.

Concretamente, los pacientes con SHP tipo 2 con mutación en el complejo AP3B1, esencial para la función de lisosomas y prelisosomas, parecen más susceptibles de padecer una disfunción de la proteína de surfactante⁽⁵⁾.

Esta posibilidad apoya la valoración de administración de surfactante de forma precoz, a pesar de no presentarse en el contexto habitual de este tratamiento, es decir, pacientes prematuros con signos de enfermedad de membrana hialina.

En definitiva, ante una mala evolución, es importante considerar posibles alternativas diagnósticas a la idea inicial que nos permitan el empleo de terapias específicas para su patología.

BIBLIOGRAFÍA

1. Velázquez-Díaz P, Nakajima E, Sorkhdini P, Hernandez-Gutierrez A, Eberle A, Yang D, Zhou Y. Hermansky-Pudlak Syndrome and lung disease: pathogenesis and therapeutics. *Front Pharmacol*. 2021; 12: 644671.
2. Inrone WJ, Huizing M, Malicdan MCV, et al. Hermansky-Pudlak Syndrome. 2000 Jul 24 GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024.
3. El-Chemaly S, Young LR. Hermansky-Pudlak Syndrome. *Clin Chest Med*. 2016; 37: 505.
4. Richard Martin, MD (2024). Overview of neonatal respiratory distress and disorders of transition. In Joseph A Garcia-Prats, MD (ed), UpToDate. Retrieved October 22, 2024.
5. Baumann T, Vargas S, Sun Y, Casey AMH. Neonatal presentation of Hermansky Pudlak type 2 lung disease (abstract). *Am J Respir Crit Care Med*. 2023; 207: A5478.

Tratamiento conservador en absceso epidural espinal

Tratamendu kontserbadorea abszesu epidural espinalean

N. Unamuno Aguirregomezorta,
L. Gundín Leiza, U. Hernández Dorronsoro,
A. Sarasua Miranda

Hospital Universitario Donostia. Gipuzkoa

LABURPENA

Espazio epiduraleko abszesua adin pediatrikoan arraroa den patologia bat da. Maneiua kirurgikoa edo kontserbadorea izan daiteke, hala ere, bi aukerek daukate arrisku potentziala. 13 urteko paziente baten kasua aurkezten da, espazio-epiduraleko abszesua modu kontserbadorean tratatua, bilakaera ona izan duena.

Eskubiko aldeko min lunbarrarekin astebete eta 4 eguneko febrikularekin daramatzan 13 urteko haur batek kontsultatzen du. Azterketa fisikoan, eskubiko artikulazio sakroiliako eta gandor iliakoaren palpazioan mina duela ikusten da, maniobra sakroiliako positiboekin, konpresio medularra iradokitzen duen gabezia neurologikorik gabe. Bizkarrezur lunbarreko erradiografia egiten da, non ez den kalterik ikusten, eta odol-analitikan fase akutuko erreaktanteen igoera ikusten da. Infekzio osteoartikularren susmoaren aurrean, tratamendu antibiotikorako ingesatzen da. Erresonantzia magnetikoa (RM) egiten da, espazio-epiduraleko abszesu bat erakusten duena, eskubi-atzeko gune paramedialean, T2-L1 mailan, estenosi zentral eta foraminal bilateral larria eragiten duena. Drainatze kirurgiko arriskuaren aurrean, tratamendu kontserbadorea erabakitzen da, kontrol kliniko eta erradiologiko estua eginez. 3 egunetara, RM-n hobekuntza erradiologiko nabarmena ikusten da. Tratamenduarekin jarraitzen da, guztira 6 aste betez, hobekuntza kliniko eta erradiologikoa mantenduz hurrengo kontroletan, tratamendu kirurgikorik behar izan gabe. RM kontrolean erabateko hobekuntza ikusten da, kalte neurologikorik gabe.

Hitz gakoak: Abszesu; Osteoartikular; Erresonantzia magnetikoa; Antibiotikoa.

RESUMEN

El absceso epidural espinal es una patología infrecuente en la edad pediátrica. El manejo puede ser quirúrgico o conservador, aunque ninguna de las dos alternativas está exenta de morbilidad. Se presenta un caso de un paciente de 13 años con absceso epidural espinal tratado de manera conservadora con evolución favorable.

Niño de 13 años que consulta por dolor lumbar derecho de una semana de evolución

y febrícula los últimos 4 días. En la exploración impresiona de dolor a la palpación de articulación sacroilíaca y cresta ilíaca derechas con maniobras sacroilíacas derechas positivas, sin déficit neurológico sugestivo de compresión medular. Se realiza radiografía lumbar que no muestra alteraciones y analítica sanguínea con elevación de reactantes de fase aguda. Ante sospecha de infección osteoarticular, ingresa para antibioterapia. Se realiza resonancia magnética (RM) que muestra absceso epidural posterior paramedial derecho T2-L1 ocasionando severa estenosis central y foraminal bilateral. Se decide tratamiento conservador dado el riesgo del drenaje quirúrgico y control clínico y radiológico estrecho. En RM a los 3 días se objetiva mejoría radiológica evidente. Se continúa tratamiento completando en total 6 semanas manteniéndose mejoría clínica y radiológica en controles sucesivos, sin precisar tratamiento quirúrgico. Presenta resolución completa en control por RM sin presentar secuelas neurológicas.

Palabras clave: Absceso; Osteoarticular; Resonancia magnética; Antibiótico.

INTRODUCCIÓN

El absceso epidural espinal es una patología infrecuente en la edad pediátrica⁽¹⁾. El manejo puede ser quirúrgico o conservador⁽²⁾, teniendo en cuenta que ninguna de las dos alternativas está exenta de morbilidad, por lo que es importante analizar el riesgo-beneficio de manera individualizada a la hora de escoger tratamiento. Se presenta un caso de un paciente de 13 años con absceso epidural espinal tratado de manera conservadora con evolución favorable.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Niño de 13 años que consulta por dolor lumbar derecho de una semana de evolución y febrícula los últimos 4 días. Presenta dificultad para la sedestación e interferencia del descanso nocturno por dolor. En la exploración impresiona de dolor a la palpación de

articulación sacroilíaca y cresta ilíaca derechas con maniobras sacroilíacas derechas positivas, sin déficit neurológico sugestivo de compresión medular. Se realiza radiografía lumbar que no muestra alteraciones y analítica sanguínea con elevación de reactivos de fase aguda. Se orienta el caso como probable infección osteoarticular e ingresa para tratamiento antibiótico. Se realiza resonancia magnética (RM) que muestra absceso epidural posterior paramedial derecho T2-L1 ocasionando severa estenosis central y foraminal bilateral. Valorado por neurocirugía y radiología intervencionista indican, ante el riesgo del drenaje quirúrgico debido a la localización, mantener terapia conservadora con antibioterapia endovenosa (cloxacilina) y control clínico y radiológico estrecho. Dada la persistencia de fiebre los primeros 3 días de ingreso, se amplía cobertura antibiótica (vancomicina y ceftriaxona) con buena evolución

clínica posterior. Se realiza control con RM a los 3 días con mejoría radiológica evidente. Se continúa con ceftazolin endovenosa en monoterapia durante 3 semanas y posteriormente con linezolid y ciprofloxacino orales en domicilio, completando en total 6 semanas de tratamiento. No se consigue aislamiento microbiológico. Se mantiene mejoría clínica y radiológica en controles sucesivos, sin precisar tratamiento quirúrgico. Presenta resolución completa en control por RM sin presentar secuelas neurológicas.

DISCUSIÓN

El absceso epidural espinal es una entidad infrecuente pero potencialmente grave. El tratamiento puede ser conservador o quirúrgico, con morbilidad potencial elevada en ambos casos. Podría realizarse tratamiento conserva-

dor en casos individualizados, con control clínico y radiológico estrecho^(3,4), pudiendo evitar los riesgos derivados de la cirugía.

BIBLIOGRAFÍA

1. Spennato P, Renedo D, Cascone D, Mirone G, Imperato A, Di Martino G, Cinalli G. Spinal epidural abscess in children: a case-based review. *Childs Nerv Syst.* 2020; 36(7): 1385-92.
2. Houston R, Gagliardo C, Vassallo S, Wynne PJ, Mazzola CA. Spinal Epidural abscess in children: case report and review of the literature. *World Neurosurg.* 2019; 126: 453-60.
3. Arko L 4th, Quach E, Nguyen V, Chang D, Sukul V, Kim BS. Medical and surgical management of spinal epidural abscess: a systematic review. *Neurosurg Focus.* 2014; 37(2): E4.
4. Tuchman A, Pham M, Hsieh PC. The indications and timing for operative management of spinal epidural abscess: literature review and treatment algorithm. *Neurosurg Focus.* 2014; 37(2): E8.

Trombopenia neonatal, más allá de lo convencional

Jaioberrien tronbopenia konbentzionalaz haratago

M. Ortúzar Menéndez,
A.L. Martínez de Morentín Navarcorena,
A. Oliver Olid, B. Ramos Lacuey

Hospital Universitario de Navarra. Pamplona,
Navarra

LABURPENA

Sarrera: Jaioberrien tronbopenia 150.000 mikrolitro-tik beherako plaketa-zenbaketa da. Jaioberri osasuntsuen % 1-5 artean agertzen da. Kasu gehienek etiologia autoimmunea edo infekziosoa dute.

Kasu klinikoa: jaioberri batek tronbopenia larria duenabizitzako lehen 11 egunetan 5 plaketa-transfusio egin behar izan zitzaizkion. Azterketa etiologiko zabala egin zen, baina azkenean ezin izan zen tronbopeniaren etiologia zehaztu, eta berez ebatzi zen.

Eztabaida: Jaioberrien tronbopenia sorrera momentuaren arabera (goiztiarra edo berantiarra) eta larritasunaren arabera (arina, ertaina eta larria) sailka daiteke. Kausa ohikoenak hauek dira: neonatal aloimmune tronbozitemia goiztiarren taldean, eta enterokolitis nekrotizatzailea eta sepsia berantiarren taldean. Batzuetan, plaketa-transfusioak egin behar izaten dira tratamenduan, plaketa-kopuruaren eta odolusterik dagoen ala ez kontuan hartuta.

Gako-hitzak: Plaketak; tronbopenia; Jaioberrien tronbopenia; Jaioberrien tronbozitemia; Transfusioa.

RESUMEN

Introducción: La trombopenia neonatal se define como un recuento plaquetario inferior a 150.000/ μ l. Aparece en un 1-5% de recién nacidos sanos. La mayoría de los casos tienen etiología autoinmune o infecciosa.

Caso clínico: Se presenta el caso de un recién nacido con trombopenia neonatal grave de inicio precoz que precisó hasta 5 transfusiones de plaquetas en los primeros 11 días de vida. Se realizó un amplio estudio etiológico sin finalmente poder establecer la causa de la trombopenia, la cual se resolvió de manera espontánea.

Discusión: La trombopenia neonatal se puede clasificar según el tiempo de inicio (precoz o tardía) y según la gravedad (leve, moderada y grave). Las causas más frecuentes son la trombocitopenia neonatal aloimmune en el grupo de las precoces y la enterocolitis necrotizante y la sepsis en el grupo de las tardías. En ocasiones el tratamiento requiere realizar transfusiones plaquetarias, estableciendo

el límite según el número de plaquetas y la presencia o no de sangrado.

Palabras clave: Plaquetas; Trombopenia; Trombopenia neonatal; Trombocitopenia neonatal autoinmune; Transfusión.

INTRODUCCIÓN

La trombopenia neonatal se define como un recuento plaquetario inferior a 150.000/ μ l, siendo grave si es menor de 50.000/ μ l. Aparece entre el 1-5% de recién nacidos sanos y hasta en el 35% de los ingresados en las Unidades de Cuidados Intensivos Neonatales. Existen múltiples causas, la mayoría relacionadas con procesos autoinmunes o infecciosos, no pudiéndose establecer un diagnóstico etiológico hasta en un 50% de los casos⁽¹⁾.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Recién nacido a término sin antecedentes perinatales ni familiares de interés, que ingresa con 12 horas de vida por presentar petequias en tórax y cefalohematoma biparietal prominentemente con trombopenia de 8.000/ μ l. Inicialmente, se administra transfusión de plaquetas e inmunoglobulinas intravenosas con respuesta parcial, observándose un incremento de hasta 47.000/ μ l. Sin embargo, en los primeros 11 días de vida precisa hasta 5 transfusiones, persistiendo trombopenia con cifras en torno a 20.000/ μ l. Durante estos días, no se objetivan nuevos sangrados, siendo las ecografías abdominal y transfontanelar normales.

Se realiza estudio etiológico, objetivando coagulación normal y descartando infecciones congénitas y sepsis: ausencia de elevación de reactantes de fase aguda en la analítica, serologías TORCH negativas, PCR citomegalovirus en orina negativa y serología de parvovirus negativa. Se realiza estudio de aloanticuerpos plaquetarios en la madre y genotipo plaquetar de ambos padres que es negativo, descartándose así trombocitopenia inmune neonatal. Se amplía estudio con aspirado de médula ósea objetivándose ausencia serie megacariocítica por lo que se plantea como diagnóstico la trom-

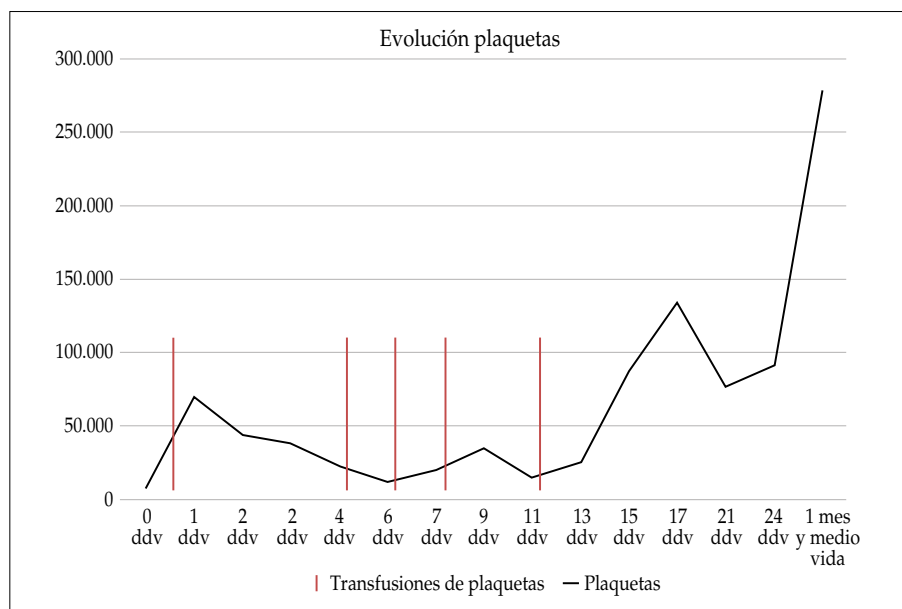


Figura 1. Evolución de las cifras de plaquetas. Las líneas rojas representan las transfusiones realizadas.

bocitopenia amegacariocítica congénita y se realiza estudio genético para su confirmación.

A los 15 días de vida, presenta un aumento espontáneo de plaquetas hasta 87.000/ μ l por lo que se decide realizar seguimiento ambulatorio. Se objetiva aumento progresivo hasta su normalización al mes y medio de vida y, finalmente, el resultado del estudio genético no detecta variantes patogénicas.

En la figura 1 se representa la evolución de las plaquetas de nuestro paciente, marcando con una línea vertical roja las transfusiones plaquetarias realizadas.

DISCUSIÓN

La trombopenia neonatal se clasifica según el tiempo de inicio en precoz (< 72 horas) y tardía (> 72 horas). A su vez, se gradúa en leve (100.000-150.000/ μ l), moderada (50.000-100.000/ μ l) y grave (< 50.000/ μ l), siendo la trombocitopenia neonatal aloinmune la forma precoz grave más frecuente⁽²⁾. Esta patología se produce por la destrucción de las plaquetas del neonato inducida por aloanticuerpos plaquetarios maternos dirigido contra un antígeno plaquetario específico fetal heredado del padre. Suele afectar al primer hijo y en general se resuelve en 8-10 días⁽³⁾.

En la trombopenia neonatal tardía, hasta en un 80%, la causa subyacente es una enterocolitis necrotizante o una sepsis. Suele ser una trombocitopenia grave de instauración rápida por un aumento de consumo que se prolonga hasta que el proceso es controlado, seguida de una recuperación lenta. En la mayoría de los casos requiere soporte transfusional⁽⁴⁾.

En general el límite de transfusión no está estandarizado. Existen discrepancias entre los distintos autores, aunque la mayoría coinciden en que en caso de ausencia de sangrado y plaquetas > 20.000-30.000/ μ l, se recomienda actitud expectante. Por el contrario, si hay datos de sangrado o < 20.000-30.000/ μ l plaquetas, se recomienda transfundir a una dosis de 10-15 ml/kg. Además, en caso de urgencia, estaría indicada la administración de inmunoglobulinas a 1 g/kg/día^(3,5).

El caso presentado es una trombopenia neonatal grave de inicio precoz. Inicialmente, se sospechó una trombocitopenia neonatal aloinmune, que se descartó con el estudio de aloanticuerpos negativo realizado a los padres. También se descartaron otras causas frecuentes de trombopenia precoz como las infecciones congénitas y la coagulación intravascular diseminada. Se amplió el estudio con un aspirado de médula ósea, sospechando inicialmente una trombocitopenia amegacariocítica. Este diag-

nóstico se descartó al objetivar un aumento espontáneo de plaquetas y ante la ausencia de detección de variantes patológicas en el estudio genético realizado mediante secuenciación de nueva generación, incluidas alteraciones en el gen MPL, causantes de la trombocitopenia amegacariocítica congénita⁽⁷⁾.

Por último, respecto al seguimiento, se realizaron controles ambulatorios hasta objetivar cifras normales de plaquetas en dos analíticas separadas 3 meses.

A pesar de que todos los estudios realizados aportaron resultados negativos y la resolución espontánea de la trombopenia, consideramos de interés el caso por la evolución atípica de nuestro paciente y el amplio estudio etiológico realizado.

BIBLIOGRAFÍA

1. Martínez Orgado JA. Trombocitopenia neonatal [Internet]. 2008. Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/57.pdf>
2. Morillas Martínez N, Martínez Fernández E, Ferrer Arriazu M, Miguelez Velasco A, Rodríguez Serna A, Uresandi Iurín A. Trombocitopenia inmune neonatal, una patología poco conocida y un reto diagnóstico. Bol S Vasco-Nav Pediatr [Internet]. 2023; LV(1): 85-9. Disponible en: https://svnp.es/web/sites/default/files/2024-01/85_89_Bol_Vasconav_124.pdf
3. Sociedad Española de Neonatología. SENE - Protocolos de la SENE 2023- Neutropenia. Trombopenia. Alteraciones de la coagulación, trombosis y tratamiento [Internet]. www.seneo.es. 2023. Disponible en: <https://www.seneo.es/index.php/publicaciones/protocolos-de-la-seneo-2023>
4. Corniero-Alonso P, Pertierra-Cortada Á. Trombocitopenia en el neonato. An Pediatr Contin. 2010; 8(2): 55-63. [Citado 25 de junio 2022]. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-anales-pediatria-continuada-51-pdf-S1696281810700111>
5. Resch E, Hinkas O, Urlesberger B, Resch B. Neonatal thrombocytopenia—causes and outcomes following platelet transfusions. Eur J Pediatr. 2018; 177(7): 1045-52. doi: 10.1007/s00431-018-3153-7.
6. Muñoz-Díaz E, Ginovart Galiana G. Trombocitopenia aloinmune en el feto y en el recién nacido. An Pediatr. 2003; 58(6): 562-7. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-pdf-S1695403303781223>
7. Orphanet: Trombocitopenia amegacariocítica congénita [Internet]. Orpha.net. Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/3319>

XIII Memorial Profesor Juan Rodríguez Soriano. 20 de marzo de 2024. Bilbao

*Juan Rodríguez Soriano
Irakaslearen XIII Memoria
2024ko martxoaren 20a:
Bilbo*

INFECCIONES RESPIRATORIAS VIRALES EN EL PACIENTE ONCOLÓGICO PEDIÁTRICO HOSPITALIZADO. F. Almarza Garrido¹, B. Gómez Cortés^{2,3}, P. González Urdiales^{1,4,5}, J. de Pedro Olabarri^{1,4,5}, I. Astigarraga Aguirre^{1,4,5}, R. López Almaraz^{1,4,5}. ¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Urgencias de Pediatría, ⁴Unidad de Oncología/Hematología pediátrica. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo, Bizkaia. ³Grupo de Investigación y nuevas estrategias de mejora en la atención al niño/a y al adolescente en Urgencias, ⁵Grupo de Oncología pediátrica. IIS Biobizkaia.

Introducción. Las infecciones son las complicaciones más comunes en pacientes pediátricos con cáncer que reciben quimioterapia, su manejo hospitalario es un desafío dado el mayor riesgo de infecciones bacterianas invasivas (IBI), especialmente con neutropenia. Las infecciones virales son las más frecuentes y de mejor pronóstico, pudiéndose considerar un tratamiento conservador.

Objetivos, materiales y métodos. Describir las características de las infecciones virales diagnosticadas en pacientes oncológicos que reciben quimioterapia y que ingresan por fiebre en la planta de Oncología pediátrica.

Para ello, se realizó un estudio observacional prospectivo entre 2016-2023 de los pacientes oncológicos que recibían quimioterapia y fueron atendidos por fiebre en el Servicio de Urgencias de un hospital terciario. Se excluyeron aquellos casos con infección bacteriana invasiva asociada. Se analizaron variables clínicas y analíticas de los pacientes en el programa estadístico SPSS v21.0.0.

Resultados. Se atendieron 471 episodios de fiebre en niños y adolescentes con cáncer. Ingresaron en 376 ocasiones, aislándose al menos un virus en 76 (20,21%) muestras de nasofaringe, siendo los más frecuentes Rhinovirus (39; 51,31%), Influenza (8; 10,52%) y SARS-CoV-2 (8; 10,52%). Se excluyeron 11 casos por IBI, analizándose una cohorte de 65 episodios. De ellos (N= 65) El 16,92% (N= 11) no presentaron otros síntomas a parte de la fiebre y el 60% (N= 39) tuvieron síntomas respiratorios. La mediana de días de hospitalización fue de 4 (RIC 2-6), mientras que la mediana de días de tratamiento antibiótico de 3 (RIC

2-5). La mediana de neutrófilos fue de 510 (RIC 100-3.025) presentando el 50% de los ingresos una neutropenia < 500/μl. La mediana de monocitos fue de 200 (RIC 30-500). Finalmente todos los episodios se resolvieron sin secuelas. Ninguno de los pacientes requirió ingreso en la Unidad de Cuidados Intensivos.

Conclusiones. Las infecciones virales son las más comunes en pacientes pediátricos con cáncer. Tienen mejor pronóstico y, por tanto, pueden tratarse de forma más conservadora. Además, se necesita más investigación sobre este tema para descubrir posibles factores predictores de infecciones bacterianas invasivas.

MICROBIOLOGÍA Y MANEJO DE LA CELULITIS ORBITARIA: ¿LO ESTAMOS HACIENDO BIEN? S. Lucea-Sanchez¹, J. Ramírez-Romero¹, N. Ibarzabal-Segui¹, M.A. Vázquez Ronco², A. Vinuesa Jaca², I. Iturralde Orive³. ¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Pediatría, Sección de Hospitalización, ³Servicio de Pediatría, Sección de Infectología Pediátrica. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.

Antecedentes y objetivo. La celulitis orbitaria es una entidad relativamente frecuente en pediatría. Rara vez se realizan aislamientos microbiológicos, ya que solo se obtienen cultivos de las colecciones orbitarias cuando se precisa cirugía. Los microorganismos más frecuentemente aislados son bacterias gram positivas (*Staphylococcus* y *Streptococcus*), siendo habituales las infecciones polimicrobianas. En caso de absceso, pueden aislarse anaerobios o bacilos gram negativos. La base del tratamiento es la antibioterapia empírica: de acuerdo con las guías, se recomienda utilizar cefotaxima y clindamicina, y añadir metronidazol si existe afectación intracraneal. En nuestro centro, no obstante, observamos que el fármaco más empleado en los pacientes con sospecha de celulitis orbitaria es la amoxicilina-clavulánico.

El objetivo del estudio es analizar el manejo y la evolución de los pacientes que han requerido ingreso por celulitis orbitaria en nuestro hospital durante los últimos 10 años para comparar nuestro manejo respecto a las recomendaciones generales.

Método. Estudio descriptivo y retrospectivo que incluye a los menores de 14 años ingresados en un hospital terciario por celulitis orbitaria entre 2013-2022.

Resultados. Se registraron 27 pacientes que requirieron ingreso por celulitis orbitaria en nuestro centro, con una mediana de edad de 7 años, el 37% mujeres. Respecto al tratamiento utilizado, se escogió amoxicilina-clavulánico en el 62,9%, si bien en dos pacientes se sustituyó por ceftriaxona con vancomicina (y metronidazol en uno) al desarrollar complicaciones supuradas intracraneales. En el resto de los pacientes se utilizaron: ceftriaxona-vancomicina de inicio (18,5%, en un paciente asociado a metronidazol de entrada), ceftriaxona en monoterapia (7,4%), y otras combinaciones (11,1%). La duración media del tratamiento endovenoso fue de 15 días. Cuatro pacientes (14,8%) desarrollaron complicaciones supuradas, dos de ellos de localización intracraneal, que recibieron 6 semanas de antibioterapia (tres de forma endovenosa). En el 81,5% se asoció corticoide, y se precisó cirugía en el 14,8%. Un solo paciente requirió reingreso y cirugía durante el mismo.

CÁNCER DIFERENCIADO DE TIROIDES EN PEDIATRÍA. ¿REALIZAMOS UN BUEN ABORDAJE? L. Bizkarra Txurruka, C. Álvarez García, A. Vela Desojo, E. Artola Aizalde, I. Rica Echevarria, G. Grau Bolado. *Endocrinología Infantil. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.*

Introducción y objetivo. En el año 2022 se publicaron las guías europeas para el manejo de nódulos tiroideos y carcinoma diferenciado de tiroides en pediatría. La ecografía tiroidea es la técnica inicial recomendada en su diagnóstico. La descripción ecográfica de los NT malignos o sospechosos debe seguir scores establecidos (TIRADS) y todos ellos deben punccionarse para estratificar su abordaje (BETHESDA).

El objetivo es valorar el abordaje del NT y la eficacia de la estrategia diagnóstica en los tumores tiroideos considerando posibles diferencias en el manejo en dos periodos de tiempo.

Método. Análisis descriptivo de los NT atendidos entre 2011 y 2023 en Endocrinología Infantil (0-14 años) de un hospital terciario. Se registraron 29 pacientes con diagnóstico de sospecha o riesgo de NT. Se establecieron dos grupos según fecha de consulta: grupo 1 (2011-2017) y grupo 2 (2017-2023) y valoramos diferencias en el uso de TIRADS y BETHESDA.

Resultados. La edad media de los pacientes fue $11,5 \pm 2,5$ DE (59% mujeres). La indicación de ecografía fue: NT (28%), adenopatías (20%) y bocio (17%). 5 casos fueron "incidentales" y 3 diagnósticos por cribados de riesgo (1 MEN2A, 1 PNET y 1 linfoma). Ecográficamente 16 NT se consideraron benignos, 6 malignos (3/6 con score TIRADS) y 5 sospechosos (1/4 con score TIRADS). Se realizó PAAF/BAG en los 11 NT malignos o sospechosos y en 5 NT benignos. En solo 12/16 la descripción de la PAAF/BAG incluyó el score de riesgo BETHESDA. El uso de los scores de riesgo en el grupo 1 fue 0% para TIRADS y 50% para BETHESDA frente al 46% de uso de TIRADS y el 69 % de BETHESDA en el grupo 2.

En estos 12 años se han diagnosticado 6 cánceres tiroideos: 3 papilares (2/3 antecedente de radiación), 2 medulares esporádicos y 1 foliular. El diagnóstico ecográfico fue de malignidad (n= 4) o de sospecha de malignidad (n= 2) en todos ellos. La clasificación TIRADS solo se refirió en 4 casos siendo su puntuación de 5 en todos los casos. Se realizó PAAF/BAG en todos estos casos, pero solo en un 50% se reportó el score BETHESDA. En la actualidad se han operado 5 casos siendo el diagnóstico patológico final coincidente en todos con el de la citología o de la biopsia prequirúrgica.

Conclusiones. En los últimos años el abordaje del NT ha mejorado. La adecuación del manejo según las guías clínicas ha permitido diagnosticar con exactitud los tumores tiroideos de nuestra serie.

DISCINESIA CILIAR PRIMARIA: ¿QUÉ OCURRE CON ESTOS NIÑOS? A. Zumalde Gallego, M. Moreno Ramos, I. Iriarte Uribe-Echeverría, E. Catediano Sainz, M. Santiago Burruchaga, M. Pastor Vivero. *Unidad de Neumología Infantil. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.*

Antecedentes y objetivos. La discinesia ciliar primaria (DCP) es una enfermedad genética (mayoritariamente autosómica recesiva) con alteración de la función y estructura ciliar.

Condiciona una enfermedad crónica de la vía aérea superior (VAS) e inferior (VAI), pudiendo asociar trastornos como situs inversus o infertilidad. La clínica y distintas pruebas diagnósticas (óxido nítrico -NO- nasal, análisis de la ultraestructura, función ciliar, genética...) son claves para su diagnóstico. El tratamiento se basa en favorecer el aclaramiento mucociliar, la antibioterapia precoz e inmunizaciones. Es una enfermedad rara e infradiagnosticada, por lo que el objetivo del estudio es revisar los pacientes pediátricos diagnosticados de DCP.

Métodos. Estudio descriptivo retrospectivo de la clínica y evolución de pacientes pediátricos diagnosticados de DCP entre 2011 y 2024.

Resultados. Se registraron 8 casos, 7 de ellos mujeres. La mediana de edad en la primera visita fue de 9,5 años (rango 1,5-10,7). El síntoma predominante fue la tos productiva crónica (75%) seguido de las infecciones respiratorias de VAS y VAI persistentes y recurrentes (50%), otitis repetidas (37%) y neumonías y sinusitis (12%). El 50% habían presentado distrés respiratorio perinatal y 2 casos, situs inversus. Tres de las pacientes, hermanas, asociaban déficits inmunitarios (IgA, IgG1 y 2). Todos presentan hallazgos patológicos en el TAC torácico, destacando las bronquiectasias y atelectasias predominantes en lóbulos inferiores y medio. El 25% presentaban al diagnóstico afectación pulmonar obstructiva moderada en la espirometría. Respecto al diagnóstico, el NO nasal fue patológico en el 50% de los pacientes en los que se realizó. La ultraestructura ciliar fue normal o no concluyente. Todos presentaron mutaciones genéticas ya descritas para la DCP en homocigosis (RSPH1, DNAH5, HYDIN, CCDC103). Los microorganismos más frecuentemente aislados mediante cultivos de esputo o lavado broncoalveolar fueron el *H. influenzae* y la *M. catharralis*, seguidos de la *P. aeruginosa*.

Todos los pacientes recibieron tratamiento con fisioterapia respiratoria, azitromicina, antibioterapia oral para las exacerbaciones, ciclos

de colimicina y tobramicina inhaladas para la *P. aeruginosa* y 5 de ellos, corticoide inhalado y broncodilatadores.

Conclusiones. Las características clínicas y evolutivas de nuestra muestra se correlacionan con las descritas en la literatura, así como la genética, siendo el gen implicado más frecuente en nuestra muestra el RSPH1. Al tratarse de una enfermedad poco prevalente e infradiagnosticada es de vital importancia identificar los síntomas característicos de la enfermedad para un diagnóstico precoz que mejore el pronóstico de estos pacientes.

¿DÓNDE ESTÁN LOS NIÑOS PEG DE EUSKADI? I. **Díez López.** Departamento de Pediatría. UPV-EHU. Endocrinología Infantil. Hospital Universitario Araba. OSI Araba. Bioaraba.

Introducción. Alrededor de un 5% de niños nacidos pequeños para la edad gestacional (PEG; peso y/o longitud al nacer < o igual a -2DE) no realiza *catch up* de peso y/o talla a los 4 años. A pesar de que la indicación de tratamiento con hormona de crecimiento humana recombinante (GHRh) en PEG está aprobada en EUROPA (EMA) a partir de los 4 años, la mayor parte demoran su inicio o no llegan a recibir dicho tratamiento. Valoramos esta situación en los últimos 10 años en una población controlada.

Hipótesis. Existe un porcentaje significativo teórico de niños PEG sin *catch-up* postnatal que no son correctamente diagnosticados o derivados a ENDOCRINO. Existe una diferencia significativa entre el número de casos PEG/año tratados *vs* al número teórico de PEG que deberían estar en tratamiento con GHRh epidemiológicamente y demográficamente definidos. Existe una demora de casi 3 años de inicio de tratamiento según datos previos publicados (AEP GRUPO PEG), estudio epidemiológico español de PEG.

Material y métodos. Fuentes de datos públicas del COMITÉ ASESOR de GH-OSAKIDETZA - (Memoria actividades del 2013-2022) y bases de datos de somatometría al nacimiento del COMITÉ CRIBADO NEONATAL - Dep de SALUD PÚBLICA - CONSEJERÍA

de SANIDAD. Gobierno Vasco (Memoria actividades del 2013-2022).

Estudio de variables por sexo, edad gestacional, longitud y peso al nacimiento y datos de aprobaciones de Ghrh para PEG en ese periodo de tiempo. Según *An Pediatr (Barc)*. 2017; 86: 249-54 existe una demora media de 3 años de inicio de GHRh. Consideramos que las GH aprobadas un año determinado (X) serían las representativas de los casos nacidos PEG entre los años [X-(4+2) y X-(4+3)] (edad media de 6-7 años). Coincide con edad media inicio de GHRh en esta CCAA.

EL SUEÑO EN EL LACTANTE MENOR DE 1 AÑO: ESTUDIO DESCRIPTIVO. **A. Zumalde Gallego, M. Moreno Ramos, I. Iriarte Uribe-Echeverría, E. Catediano Sainz, M. Santiago Burruchaga, M. Pastor Vivero.** Unidad de Neumología Infantil. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.

Antecedentes y objetivos. Los primeros meses de la vida se caracterizan por cambios anatómicos en la vía aérea e inmadurez del control de la respiración y de la estructura del sueño que predisponen a la aparición de trastornos respiratorios del sueño (TRS).

Nuestro objetivo es describir las indicaciones y resultados de la monitorización cardiopulmonar en lactantes con sospecha de TRS.

Método. Estudio retrospectivo-descriptivo de la clínica, indicación y resultados obtenidos en las poligrafías cardiopulmonares [PG] (Nox T3) hospitalarias, según recomendaciones de la *American Academy of Sleep Medicine* 2.6, realizadas en lactantes menores de 13 meses durante los años 2021-2023.

Resultados. Incluimos 37 lactantes (10 mujeres), media de edad 5,8 meses (1-12). 12 (32%) presentaban antecedentes de interés: malformación mandibular (3), hipotonía (3), síndromes polimalformativos (2), atresia esófago, prematuridad (33 semanas), acondroplasia y parálisis cordal. Las indicaciones del estudio fueron: ronquido-respiración ruidosa (20, 54%), alteración del patrón de dinámica respiratoria (7, 19%), apneas-desaturación objetivada (6, 16%), BRUE 3 (3, 8%) y previo

a inicio de tratamiento con hormona de crecimiento en SPW.

Los resultados de las PG: la media del tiempo total de sueño y eficiencia fueron 333 minutos ($\pm$ DE 69) y 77,45% ($\pm$ DE 21). La saturación media y mínima de oxígeno: 95,9% ($\pm$ DE 2,4) y 82% ($\pm$ DE 8,2), siendo la mediana de índice de apnea-hipoapnea [IAH] 7 (Q25: 2,6, Q75: 17,75). En total hubo 25 PG patológicas (68%), con IAH obstructivo (IAHO $\geq$ 2) 11 (44%) e IAH central (IAHC $\geq$ 5) 13 (52%). Siete pacientes presentaron IAHO $>$ 5 (2 moderado (2-5) y 5 grave ($>$ 10)), 57% presentaban antecedentes (encefalopatía, acondroplasia, disostosis mandibular) y uno asoció hipertensión pulmonar. De los pacientes con IAHC $\geq$ 5, 2 presentaban un patrón de respiración periódica durante el 22 y 32% del TTS y tenían menor edad que el resto ($4,23 \pm 2,7$ *vs* $6,79 \pm 3,8$ [MM1]; $p=0,012$). También hubo un caso que presentó insuficiencia respiratoria hipoxemia nocturna (diagnóstico final de neumopatía intersticial).

Conclusiones. La PG tuvo una alta rentabilidad dado que más de la mitad de los casos presentaron algún TRS. La alteración de la dinámica respiratoria y los ronquidos fueron las principales indicaciones del estudio. El principal TRS encontrado fue el SAHS central, con mayor incidencia en el lactante pequeño y en aquellos que referían alteraciones en la dinámica respiratoria. La mayoría de los SAHS obstructivos fueron graves y más de la mitad presentaban antecedentes de interés.

INFLUENCIA DE LA VACUNA BACILO CALMETTE-GUÉRIN EN LA INCIDENCIA DE CASOS DE DIABETES MELLITUS TIPO 1 INFANTO JUVENIL EN EUSKADI (ÚLTIMA CCAA EN RETIRAR LA VACUNACIÓN EN ESPAÑA). **I. Díez López¹, L. Costa Serra, A. Gainzarain Serna¹, A. Prigent Díaz¹, S. Maeso Méndez¹, R. Gago Martín², M.A. Ogueta Lana³.** ¹Departamento de Pediatría. UPV-EHU. Endocrinología Infantil. Hospital Universitario Araba. OSI Araba. Bioaraba. ²Centro de Salud Zabalgana. OSI ARABA. ³Departamento de Salud-GV.

Objetivos. La diabetes mellitus tipo 1 es una enfermedad crónica de etiología autoin-

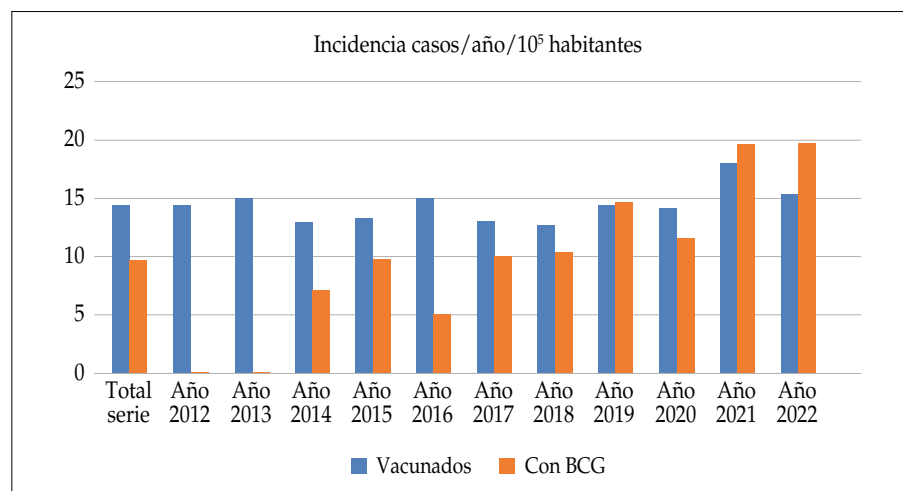


Figura 1.

mune muy prevalente en la infancia. En la última década se está estudiando la posibilidad de usar la vacuna Bacilo Calmette-Guérin para el tratamiento de esta enfermedad gracias a su acción inmunomoduladora. Estos autores publicaron hace unos años un trabajo no concluyente sobre la influencia del uso de BCG en el número de casos observados en la CCAA en una cohorte menos numerosa (*Bol S Vasco-Nav Pediatr.* 2022; 54: 16-21).

El objetivo de este trabajo es aumentar el periodo de estudio con nuevos datos de incidencia de casos de Dm tipo1a al tener ya la mayor parte de la cohorte de niños que debutan en los últimos 5 años no expuestos al uso de la vacuna (eliminada de calendario 01/01/2013).

Métodos. Estudio epidemiológico comparación de incidencias acumuladas entre grupos poblacionales vacunados y no vacunados desde fin de vacunación (año 2012) hasta la actualidad en toda la población de la CCAA menores de 19 años.

Resultados. Población estudiada de más de 423.500 personas en 11 años de estudio. Número de casos de DM tipo 1a en la CCAA 639 casos en < 19 años. Casos en expuesto a vacuna BCG 503 vs a no expuestos a vacuna BCG 136.

Incidencia media de DM tipo 1a de 14,70 casos/100.000 hab < 19 a de media, entre hombre de 16,52 vs mujeres de 13,92 (p: 0,02).

Incidencia media de casos de DM tipo 1a entre población vacunada con BCG es de 14,99 casos/100.000 vs no vacunados BCG de 10,32 OR de 1,45 [0,7-2,9] 95%.

La incidencia de casos de DM entre VACUNADOS es de media superior a los no vacunados. A medida que va pasando (población < 19 a presenta menos proporción de individuos expuestos a BCG) el tiempo ambas incidencias se asemejan e incluso los no vacunados superan a los vacunados.

Nuestra prevalencia se ha mantenido en la media-baja respecto a lo publicado en España en 2015 con un incremento discreto progresivo o pendiente en alza en los últimos 10 años (<https://www.infosalus.com/asistencia/noticia-sed-seen-seep-ponen-marcha-primer-registro-nacional-diabetes-tipo-espana-20220428151413.html>).

Conclusiones. La vacuna Bacilo Calmette-Guérin que se ha postulado como tratamiento de procesos autoinmunes, alérgicos, infecciosos u oncológicos, aunque todavía son necesarios más estudios. En nuestra serie la incidencia de los vacunados fue superior a los no vacunados durante un cierto tiempo, pudiéndose apuntar un cierto efecto rebaño, ya que en los últimos años estudiados la prevalencia entre los no vacunados fue superior a los que recibieron BCG (Fig. 1).

¿SE RELACIONA LA TIROIDITIS DE HASHIMOTO CON EL NÓDULO TIROIDEO? C. Álvarez García, L. Bizkarra Txurruka, N. Portillo Najera, A. Vela Desojo, I. Rica Echevarria, G. Grau Bolado. Unidad de Endocrinología Infantil. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.

Introducción. La asociación entre la tiroiditis de Hashimoto (TH) y el cáncer de tiroides pediátrico es controvertida. La mayoría de estudios que examinan esta conexión se basan en datos de adultos y faltan estudios más amplios en niños.

La incidencia mundial del cáncer de tiroides pediátrico continúa aumentando. Estos se suelen presentar como nódulos tiroideos (NT) cuyo riesgo de malignidad es de 2-3 veces mayor en niños que en adultos.

La TH es una afección frecuente en niños y adolescentes, por lo que es de gran importancia comprender mejor el riesgo de desarrollar cáncer y se necesitan mejores predictores de malignidad. Se recomienda el estudio ecográfico tiroideo para caracterizar morfológicamente la TH y para descartar la presencia de nódulos tiroideos únicos o múltiples.

Objetivos:

- Valorar la inclusión de la ecografía tiroidea en el diagnóstico y seguimiento de los niños y adolescentes con diagnóstico o sospecha de tiroiditis.
- Evaluar la posible relación en una serie pediátrica entre TH y NT y/o cáncer diferenciado de tiroides (CDT).

Metodología. Estudio retrospectivo descriptivo unicéntrico que incluye todos los pacientes pediátricos con diagnóstico de tiroiditis autoinmune y/o bocio seguidos en consultas de Endocrinología Infantil entre 2011 y 2023.

Resultados. En estos últimos 12 años, acudieron a nuestras consultas un total de 145 niños con la sospecha de bocio y/o tiroiditis. En todos ellos se solicitó el estudio de la función y autoinmunidad tiroidea en una primera visita, pero solo en un 41% de los casos se solicitó estudio ecográfico inicial. El 89% de los pacientes tuvieron seguimiento en consultas si bien sólo se realizó control ecográfico en 29 de los 60 casos inicialmente estudiados.

IMPORTANCIA DE LOS TRASTORNOS RESPIRATORIOS DEL SUEÑO EN PACIENTES CON SÍNDROME DE PRADER-WILLI. L. Serrano, A. Artetxe, E. Catediano, M. Abad, M.D. Pastor, M.A. Santiago. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.

Introducción y objetivo. El síndrome de Prader-Willi (SPW) es un trastorno genético del neurodesarrollo causado por una falta de expresión de los genes de origen paterno de la región cromosómica 15q11-q13. Las manifestaciones clínicas son muy heterogéneas, y entre ellas son frecuentes los trastornos respiratorios del sueño (TRS), por lo que se recomienda su despistaje, especialmente antes del inicio del tratamiento con hormona de crecimiento (GH).

Métodos. Estudio retrospectivo descriptivo de pacientes con SPW en seguimiento multidisciplinar vistos en consultas de Neurología Infantil. Se analizaron datos clínicos, antropométricos, poligrafías respiratorias (PR) (previas y posteriores al inicio de tratamiento con GH) e intervenciones terapéuticas posteriores a la realización de PR.

Resultados. Se incluyeron 10 pacientes, de los cuales 8 eran varones. En 6 de ellos se realizó PR antes y después del inicio de tratamiento con GH. La alteración genética más frecuente fue la heterodisomía materna (50%). La media de edad de inicio del tratamiento con GH fue 48 meses (8-180). Presentaron ronquido-apnea nocturna el 30% y somnolencia diurna el 40%. El índice de masa corporal (BMI) fue > 2DE en el 40%. Cuatro pacientes presentaron un índice de apnea-hipopnea obstructiva (IAHO) > 5/hora (mediana 17,5; 8-23) y 2 un IAH central (IAHC) > 5 (13 y 38). Un paciente en cada grupo (de 7 meses y 8 años, respectivamente) asociaron hipoventilación. En 3 se practicó adenoamigdalectomía, otros 3 recibieron tratamiento con ventilación no invasiva nocturna (CPAP-BiPAP) y otro precisó ambos tratamientos. Ni el tipo de alteración genética, ni el BMI ni el tratamiento con GH tuvieron relación significativa con los TRS, aunque 2 (33%) presentaron SAH obstructivo en los meses posteriores al inicio de GH.

Conclusiones. Los pacientes con SPW presentan una alta prevalencia de TRS. Los TRS obstructivos y centrales, y la hipoventilación nocturna, pueden manifestarse a lo largo de los años sin que su presencia se haya relacionado con: el genotipo, el BMI, presencia de síntomas respiratorios nocturnos, o el inicio de tratamiento con GH, aunque en un porcentaje no desdeñable el diagnóstico de SAHS obs-

tructivo se realizó en los meses siguientes a comenzar el tratamiento con GH.

PÉRDIDA BRUSCA DE LA AGUDEZA VISUAL, ¿QUÉ SOSPECHAMOS? E. García Gordo, A.M. Morata Lorente, E. Ortiz de Mendivil Bernal, I. Zabalza González, T. Santamaría Barrena. *Pediatría y áreas específicas. Sección de Neuropediatría. Hospital Universitario Basurto. Bilbao, Vizcaya.*

El cáncer infantil representa la segunda causa de mortalidad a partir del primer año de vida, por detrás de los accidentes. Actualmente, los tumores sólidos más frecuentes son los tumores del sistema nervioso central. Presentamos dos casos de tumores cerebrales diagnosticados recientemente en la consulta de Neuropediatría.

Caso 1. Niño de 10 años remitido desde Urgencias por episodio *stroke like* y disminución marcada de agudeza visual. Episodio autolimitado de dificultad para hablar, desviación de la comisura bucal hacia la izquierda y hormigueo en mano derecha de 15 minutos de duración con recuperación espontánea. Cefalea no progresiva y trastorno del sueño (parasomnias nocturnas y somnolencia diurna) en las últimas tres semanas. Antecedentes personales: talla baja, adecuada velocidad de crecimiento.

Exploración: no datos de alarma salvo campo visual reducido y marcada disminución de agudeza visual, corroborado en exploración oftalmológica.

En resonancia magnética (RM): masa supraselar de 5,2 cm que condiciona hidrocefalia no obstructiva compatible con craneofaringioma adamantinomatoso. Es intervenido vía endoscópica transnasal transesfenoidal. Tras la cirugía, mejoría progresiva de la visión, alteración de la memoria reciente y desorientación. Además, panhipopituitarismo residual, recibiendo tratamiento hormonal sustitutivo.

Caso 2. Niña de 32 meses remitida desde Oftalmología por nistagmus vertical y pupilas con disociación luz-convergencia. Los padres refieren dismetría y disminución de agudeza visual y exotropía de ojo derecho. Niega trau-

matismo o infecciones recientes. No antecedentes previos, desarrollo psicomotor normal. Exploración: disminución de agudeza visual y campimetría por confrontación alterada, parálisis de la mirada vertical y nistagmo vertical. Se solicita RM cerebral objetivando lesión selar-supraselar de 3,2 cm de aspecto quístico, que comprime quiasma y capta contraste, compatible con craneofaringioma adamantinomatoso. Actualmente pendiente de cirugía.

El craneofaringioma es un tumor localizado en región selar y supraselar. Representa el 1-3% de los tumores intracraneales. Su naturaleza normalmente es benigna, aunque son localmente invasivos al infiltrar estructuras adyacentes, en ambos casos presentados, por compresión del quiasma óptico. Su sospecha se basa en hallazgos clínicos y radiológicos, confirmándose histológicamente. Su tratamiento es cirugía asociando o no radioterapia. Tras la cirugía puede producirse disminución de la conciencia, lentitud del pensamiento y pérdida de memoria, tal y como se describe en el primer caso, pudiendo deberse al tipo de abordaje o la disección agresiva del tumor que bordea el 3^{er} ventrículo, siendo necesaria la rehabilitación.

En conclusión, es imprescindible sospechar un tumor cerebral ante un déficit brusco de agudeza visual, síntoma común en los dos casos presentados.

ANEMIA HEMOLÍTICA POR CRIOAGLUTININAS EN CONTEXTO DE NEUMONÍA POR MYCOPLASMA PNEUMONIAE: A PROPÓSITO DE UN CASO. A. Trujillo Montoro, J. Ascaturrieta Ostolaza, M. Camarero Pagonabarraga, A. Vinuesa Jaca, P. González Urdiales. *Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.*

Antecedentes. *Mycoplasma pneumoniae* es una bacteria habitualmente relacionada con infecciones de la vía aérea inferior siendo uno de los principales agentes implicados en las neumonías atípicas. Entre sus manifestaciones extrapulmonares destaca una entidad poco frecuente aunque potencialmente grave: la anemia hemolítica por crioaglutininas, mediada por anticuerpos IgM.

Objetivo. Dar a conocer esta complicación inusual y la importancia de su detección precoz a través de un caso clínico.

Caso clínico. Presentamos el caso de una niña de 12 años procedente de Colombia con antecedentes de retraso psicomotor con hipoa-cusia bilateral y estenosis supra-ventricular mitral intervenida en su país de origen. Ingresa desde el Servicio de Urgencias por insuficiencia respiratoria aguda hipoxémica en contexto de neumonía bilateral. En su segundo día de ingreso presenta un empeoramiento súbito con mal estado general, palidez cutánea y vómitos biliosos. Se realiza ecografía abdominal sin hallazgos y analítica sanguínea donde se objetiva anemia con 2,7 puntos respecto a ingreso (Hb 5,1 g/dl; anemia normocítica regenerativa, sin claros datos de hemólisis: bilirrubina levemente elevada, haptoglobina elevada) junto con aumento de parámetros inflamatorios, leucocitosis y trombocitosis. La realización de TAC torácica descarta tromboembolismo pulmonar. Al tratarse de una paciente cardiopata se inicia cobertura antibiótica de amplio espectro con ceftriaxona, vancomicina y gentamicina para cubrir posible endocarditis infecciosa y dado el importante componente inflamatorio se asocia tratamiento corticoideo intravenoso. Se indica transfusión de concentrado de hemáties e informan desde laboratorio de aglutinación eritrocitaria ante múltiples antígenos con presencia de antígenos irregulares, por lo que se realiza transfusión previa medicación y a mayor temperatura ante posible presencia de anticuerpos fríos. Dado el contexto epidemiológico y clínico se sospecha de anemia hemolítica autoinmune por crioprecipitación secundaria a proceso infeccioso que se confirma tras PCR de *M. pneumoniae* positiva en nasofaringe y detección de crioprecipitación en sangre. Se realiza ecocardiograma sin datos de endocarditis infecciosa y se desescala tratamiento a azitromicina. Presenta buena evolución clínica y analítica con elevación progresiva de Hb con valor de 9,4 g/dl al alta tras 7 días de ingreso.

Conclusiones. La anemia hemolítica autoinmune por aglutininas frías en una entidad poco frecuente en pediatría; sin embargo, hay que pensar en ella como causa de anemia-

ciones bruscas y muy sintomáticas en pacientes con procesos bacterianos (principalmente *M. pneumoniae*) o virales (Epstein-Barr, rubéola, sarampión, entre otros). La inflamación puede actuar como factor de confusión a la hora de reconocer la hemólisis, aumentando la haptoglobina, por ejemplo. Presenta curso autolimitado, y por lo general, en pediatría el pronóstico es bueno.

ABORDAJE DE LESIONES CUTÁNEAS VESICULARES EN NEONATOS. REPORTE DE DOS CASOS ILUSTRATIVOS DE INCONTINENTIA PIGMENTI. C. Panicles López-Arranz, V. Saiz Ortega, A. Rodríguez Serna, E. Martínez Fernández, S. Ansó Oliván, M. Ferrer Arriazu. *Unidad Neonatal. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.*

Introducción. Las lesiones vesiculares en neonatos abarcan una amplia variedad de condiciones que pueden manifestarse de manera similar. Entre las posibles causas se incluyen infecciones virales como herpes simple o varicela, infecciones bacterianas como el impétigo y la infección estafilocócica neonatal, o infecciones fúngicas como la candidiasis congénita. Además, trastornos genéticos como la incontinentia pigmenti, la epidermólisis o el síndrome de Aicardi-Goutières, trastornos metabólicos como la porfiria cutánea tarda congénita y trastornos autoinmunitarios como la dermatitis herpetiforme también deben tenerse en cuenta.

El diagnóstico diferencial se basa en una evaluación clínica completa, pruebas de laboratorio específicas y, en algunos casos, pruebas invasivas como biopsias cutáneas o análisis genéticos.

Casos clínicos (Fig. 2). Presentamos los casos de dos recién nacidas a término que debutaron con lesiones vesiculares a los 3 y 4 días de vida. Ambos embarazos fueron normo-evolutivos, ambos partos fueron eutócicos y fueron dadas de alta de la Maternidad sin incidencias.

El primer caso presentó lesiones pápulo-vesiculares dispuestas de forma lineal en extremidad inferior y hemitórax izquierdo.



Figura 2. Incontinentia pigmenti.

La paciente ingresó en la Unidad Neonatal y ante sospecha de infección por herpes simple se inició tratamiento con aciclovir.

En el segundo caso las lesiones vesiculares aparecieron en la región externa del antebrazo, dada la localización de las lesiones, se interpretaron como ampollas de succión.

En ambas pacientes, las lesiones evolucionaron hacia pápulas eritematosas, posteriormente hacia lesiones verrucosas y, por último, se tornaron marronáceas manteniendo relieve. Tras valoración multidisciplinar con Dermatología y, ante sospecha de Incontinentia pigmenti, se solicita estudio genético.

La primera paciente no presenta lesiones en ninguna localización extracutánea y en el segundo caso se objetiva desprendimiento de retina prácticamente completo del ojo derecho pendiente de valoración quirúrgica.

Conclusión. La Incontinentia pigmenti es una displasia neuroectodérmica producida por mutaciones en el gen IKBKG/NEMO del cromosoma Xq28. Se transmite con herencia dominante ligada al X, y predomina en mujeres. Su característica principal son las lesiones cutáneas que se presentan en varias etapas siguiendo las líneas de Blaschko. Además, el 50-80% de los casos asocia alteraciones esqueléticas, dentales, oculares y neurológicas, siendo estas últimas determinantes del pronóstico.

A pesar de su baja incidencia es importante conocerla para realizar un diagnóstico precoz que marcará el pronóstico. El tratamiento es sintomático, sin embargo, se debe realizar un manejo multidisciplinar a largo plazo durante

toda la vida de los pacientes, asegurando un adecuado consejo genético.

QUÉ MALA LECHE. A. Gabilondo Loizate¹, M. Abad Cobo², C. González Díaz², H. Lorenzo Garrido³, M. Goñi Oleaga¹. ¹*Servicio de Pediatría, ²Sección de Alergología infantil. Hospital Universitario Basurto. Bilbao, Vizcaya.*

Varón de 1 mes y 23 días acudió a Urgencias por irritabilidad brusca en las últimas 6 horas, vómitos, 4 deposiciones diarreicas abundantes y fiebre de 39°C de 12 horas de evolución.

A la exploración física destacaba cutis marmorata con pulsos saltones, taquicardia e hipotensión leve; fontanela algo hundida alternando irritabilidad con ratos de somnolencia. Se administraron dos expansiones de volumen de SSF a 10 ml/kg, precisando inicio de soporte inotrópico con perfusión continua y ante sospecha de shock séptico se pautó antibioterapia intravenosa con traslado a UCIP. En la analítica sanguínea destacaba una acidosis metabólica con aumento de reactantes de fase aguda (PCR 9 mg/L, PCT 44 ng/dl, leucocitos 15.500/mcl, neutrófilos 10.700/mcl). Se canalizó vía venosa central para continuar tratamiento y monitorización. En las siguientes horas, se apreció una llamativa mejoría clínica, con normalización progresiva de los valores analíticos.

Rehistoriando a la madre, referían que había realizado una toma de fórmula de inicio 2 horas antes de la aparición de la clínica. Previamente había estado con lactancia materna exclusiva (madre con lácteos en su dieta), aunque se había administrado puntualmente fórmula artificial en el periodo neonatal. Ante la sospecha de un posible FPIES se inició nutrición enteral con fórmula elemental, con buena tolerancia y se amplió el estudio de alergia a proteína de leche de vaca.

El cuadro de FPIES (*Food Protein-Induced Enterocolitis Syndrome*) es una forma de alergia a proteína de leche de vaca no IgE mediada, que su forma aguda se presenta en forma de vómitos repetidos entre 1-4 horas tras ingesta, en ocasiones con diarrea profusa y afectación sistémica con alteraciones hidroelectrolíticas

en el escenario más grave (situación *shock-like*). Esta presentación se puede confundir con otras situaciones de gravedad tales como la sepsis, anafilaxia o gastroenteritis aguda severa, por lo que es importante realizar una rigurosa anamnesis e incluirlo en el diagnóstico diferencial ante un niño con esa clínica.

Nuestro paciente permaneció 4 días ingresado en UCIP, con una excelente evolución clínica, normalización de constantes y valores analíticos, cultivos negativos y buena tolerancia a fórmula elemental. Sigue actualmente seguimiento en CCEE Alergología y Digestivo pediátrico con lactancia materna (con dieta materna de exclusión a lácteos).

En conclusión, es importante un alto grado de sospecha clínica ante cuadros de shock descompensado para orientar la anamnesis, siendo esta clave para su diagnóstico y realización de un abordaje terapéutico precoz y adecuado.

VEO UN NÓDULO PULMONAR SOLITARIO, ¿ME ASUSTO? A. Vega-Arango Vega, I. Astaburuaga Ereña, A. Gabilondo Loizate, M. Mikelarena Erdozain, L. Cuadrado Alonso, C. Canduela Fernández. *Unidad de Neumología Infantil. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Basurto. Bilbao, Vizcaya.*

Introducción. El nódulo pulmonar solitario en la edad pediátrica es una entidad poco frecuente que puede convertirse en un desafío diagnóstico para el profesional sanitario. A diferencia de lo que ocurre en el adulto, la mayoría de estas lesiones corresponden a patologías de etiología infecciosa y malformaciones congénitas. Presentamos un caso de nódulo pulmonar solitario de diagnóstico casual.

Caso clínico. Niña de 11 años procedente de Perú (en España desde hace dos semanas). En su país de origen en el curso de un estudio de despistaje de enfermedad tuberculosa se realiza una radiografía de tórax en la que se aprecia una imagen nodular-quística en lóbulo superior derecho (LSD). Se completa el estudio con TAC sin contraste que confirma la presencia de una imagen sugestiva de quiste broncogénico *versus* malformación vascular. La familia no aporta informes ni pruebas de imagen.

No antecedentes personales ni familiares de interés. Se remite a consultas de Respiratorio Infantil para valoración. Se realiza una radiografía de tórax donde se visualiza una lesión redondeada, bien delimitada, de características quísticas. Entre las pruebas complementarias realizadas destaca la negatividad del Mantoux, interferón y serología de *echinococcus*. Comentado el caso con Radiología, se decide la realización de una resonancia magnética con contraste cuyo resultado es compatible con quiste broncogénico en LSD de 3x3 cm de diámetro, descartándose malformación vascular. Se remite a Cirugía Pediátrica que, donde tras valoración del caso, realiza una lobectomía superior derecha mediante toracotomía reglada. Estudio anatomopatológico compatible con quiste broncogénico intrapulmonar subpleural. Evolución posterior sin incidencias.

Discusión. El quiste broncogénico es una malformación broncopulmonar congénita poco frecuente. Suele ser único, lleno de líquido o moco y localizado en la mayoría de los casos a nivel de mediastino medio. Puede aumentar progresivamente de tamaño a medida que crece el niño con riesgo de rotura, fistulización, infección, hemorragia o degeneración tumoral; haciendo que su tratamiento de elección sea la intervención quirúrgica. El diagnóstico diferencial de un nódulo pulmonar solitario en pediatría incluye patologías de etiología infecciosa (neumonía redonda, absceso, derrame encapsulado, tuberculosis, quiste hidatídico...), anomalías congénitas (quiste broncogénico, secuestro pulmonar, malformaciones vasculares...); siendo la etiología tumoral muy infrecuente a diferencia de lo que ocurre en el adulto.

NO TODO ES UN VAGAL. B. Pacho del Castaño, Z. Gorostiza Gómez, V. Salcedo Casado, A. Rodríguez Ortiz, G. López Santamaría, R. Lejarreta Andueza. *OSI Alto Deba.*

Se presenta el caso de un niño de 13 años. Acude a la urgencia de hospital comarcal por un cuadro de mareo al comenzar un partido de pelota. Días previos fiebre y dolor abdominal. Al inicio del partido se mareaba, vomitaba

y le derivan al hospital para valoración. Sin traumatismo.

A su llegada TEP alterado, shock compensado con apariencia, respiración normal y palidez cutánea. Constantes adecuadas, refiere sentirse molesto, nauseoso, molestia abdominal, lenguaje normal, FC 85 lpm, TA: 119/62, SatO₂ 100%. Exploración física palidez cutánea, orofaringe y auscultación normal, abdomen blando, levemente doloroso, leve hepatomegalia 1 cm bajo reborde costal, peristalsis presente.

Se canaliza acceso venoso, analítica con HTM y BQ, se administra salino. Se solicita ECG y RX tórax, normal. Se reincorpora para beber agua y se vuelve a marear, sin pérdida de conocimiento, manteniendo constantes adecuadas salvo taquicardia de 110-115 lpm. Refiere estar molesto sin focalizar dolor.

Se reevalúa al paciente. TEP alterado: shock compensado/descompensado. La apariencia está bien, con lenguaje coherente pero cada vez más afectado y mareado. Constantes adecuadas salvo FC 110-120 lpm.

Exploración física normal salvo palidez, apreciándose aumento del dolor abdominal con defensa abdominal en la palpación.

Se administra nuevo salino y paracetamol, se solicita TC abdominal. Llega posteriormente analítica con HTM: Hb: 12,6 mh/dl. Leucocitosis 17.000 (45% N. L. 38%) GPT: 420 mg/dl. No otra diselectrolitemia.

En TAC: hematoma subescapular esplénico y hemoperitoneo.

Se activa sistema de emergencias, se canalizan 2 accesos venosos, se amplía analítica con gasometría y coagulación, pruebas cruzadas, se solicita concentrado de hematíes, plasma y se prepara perfusión de noradrenalina a 0,1 µg/kg/min.

Persiste taquicardia a 100-120 lpm, resto de constantes mantenidas. Llega la ambulancia antes que los hemoderivados y se decide el traslado a hospital terciario con tercer salino y la perfusión si fuese necesario.

A su llegada a centro receptor, se infunde concentrado de hematíes, nueva analítica (2 horas después de la inicial) con caída de Hb a 4,6 mg/dl. Aumento de urea y creatinina, mononucleosis positivo. Realizan angioTC viendo sangrado activo.

La cirugía es crítica, precisando soporte inactivo y concentrado de hematíes.

La rotura espontánea de bazo por mononucleosis está descrito. Debe ser diagnóstico de sospecha por el alto riesgo de sangrado activo y shock hipovolémico.

La identificación de VEB ante cuadros de faringoamigdalitis agudas víricas, o astenia no debe ser generalizada. Sin embargo, debe plantearse para poder identificar dicha infección y prevenir el riesgo real que existe de rotura esplénica.

¿ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL, UNA FORMA DE ATOPIA DIGESTIVA? **A. San Martín Sagarzazu, M. Goñi Oleaga, H. Lorenzo Garrido, N. Rodríguez Cano, H. Uriarte Gutiérrez, P. Peña Torre.** Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Basurto. Bilbao, Vizcaya.

La enfermedad inflamatoria intestinal (EII) es una afección crónica con aumento de su incidencia en edad pediátrica a nivel global. A pesar de que los últimos estudios apuntan a un origen multifactorial, entre otros factores genéticos, ambientales o autoinmunes, la etiología es aún hoy desconocida.

Presentamos un estudio multicéntrico observacional retrospectivo que analiza la prevalencia de enfermedades atópicas en pacientes con EII en seguimiento en consulta de Digestivo Infantil de estos centros durante 20 años.

En total se revisaron las historias clínicas de 59 pacientes en este periodo. 35 tenían diagnóstico de enfermedad de Crohn, 23 de colitis ulcerosa y uno de colitis inespecífica. De todos los pacientes estudiados el 61% presentaban algún tipo de patología atópica (39% tenía dermatitis atópica, 28,8% rinoconjuntivitis alérgica y 37,3% asma o alergia a ácaros, pólenes o epitelio animal). La incidencia en este grupo de pacientes es superior al del resto de la población.

A través de este estudio parece establecerse cierta relación entre un perfil atópico y estar afecto de EII. Más de la mitad de los pacientes estudiados presentan algún tipo de enfermedad atópica, especialmente aquellos con enfermedad de Crohn (77,14% vs 34,78% en

colitis ulcerosa). Este hecho podría ir acorde a la hipótesis de higiene que defienden algunos autores. Las enfermedades atópicas también producen una inflamación crónica de larga evolución y tienen predisposición genética, por lo que la relación entre ambas entidades puede ser mayor de lo supuesto, aunque la limitación del tamaño de la muestra de este estudio obliga a realizar estudios mayores para establecer una relación entre estas dos patologías, lo que podría abrir un nuevo campo de investigación.

ACCESIT MEJOR COMUNICACIÓN

A VUELTAS CON EL *MYCOPLASMA PNEUMONIAE*. **A. Romero Candel.** Centro de Salud de Gallarta. UAP Abanto-Muskiz.

La infección por *Mycoplasma pneumoniae* (MP) es una causa común de infección respiratoria, siendo mayor la incidencia en niños entre 5-15 años. Las epidemias son frecuentes en primavera y otoño. La transmisión de la enfermedad se produce de persona a persona por aerosoles, produciendo brotes en escuelas, guarderías y comunidades cerradas. La sintomatología puede ser muy variada, incluyendo casos asintomáticos. El más frecuente es la traqueobronquitis y el más importante es la neumonía típica.

Presento 16 pacientes que entre los meses de enero y febrero han pasado por mi consulta y han sido diagnosticados de infección respiratoria atópica. Once pacientes entre 4-11 años de edad presentan un cuadro de 2-4 semanas de evolución consistente en tos metálica al inicio con flema y fiebre entre 38-39°C, que dura alrededor de 5 días, persistiendo posteriormente la tos que pasa a ser en accesos prolongados con náuseas, vómitos o sensación de dificultad respiratoria posterior. Ante sospecha de tosferina se realiza aislamiento, frotis faríngeo y se pauta azitromicina 5 días. Todos ellos positivos a *Mycoplasma pneumoniae*, excepto dos casos que son positivos a *C. pneumoniae*.

Los otros siete pacientes han sido diagnosticados de neumonía atópica. Presentaban

un cuadro clínico de fiebre moderada-baja, tos, auscultación cardiopulmonar anormal confirmándose la neumonía en radiografía o ecografía pulmonar. Se pauta azitromicina por epidemiología clínica, características de la radiografía o evolución clínica. De los pacientes diagnosticados de neumonía atípica, solo uno de ellos se ha confirmado mediante serología la positividad a *Mycoplasma*.

Tras el tratamiento, los pacientes diagnosticados de neumonía atípica mejoraban; en cambio, los pacientes con tos prolongada presentaban una respuesta parcial persistiendo los síntomas algunos de ellos.

La tos es uno de los motivos de consulta más frecuentes en pediatría, sobre todo durante los meses de invierno. La mayoría son procesos virales intercurrentes y cuadros de tos postinfecciosa; en estos dos últimos meses hemos visto un aumento de la incidencia de infección por MP. La mayoría de los casos han sido detectados durante la realización de frotis faríngeo ante sospecha de tosferina o se han tratado de manera empírica por sospecha de neumonía atípica. La mayoría de los pacientes sanos con infecciones por este germen no requieren tratamiento antibiótico porque son cuadros leves y autolimitados. Pese a ello, tenemos que tener en cuenta que el tratamiento antibiótico acorta la duración de los síntomas y, sobre todo, la transmisión de la enfermedad.

ESTUDIO RETROSPECTIVO MULTICÉNTRICO DE TUMORES APENDICULARES EN LA INFANCIA.

L. Larreina de la Fuente. *Cirugía Pediátrica. Donosti.*

Objetivos. Los tumores apendiculares (TA) son entidades poco frecuentes en la infancia, constituido por un grupo heterogéneo de tumores con diferentes tratamientos y seguimiento. El objetivo es analizar formas de presentación y características clínico-patológicas de los TA en una cohorte pediátrica.

Material y métodos. Estudio retrospectivo de pacientes pediátricos con TA entre 2000-2023 en dos centros terciarios. Se han analizado

datos demográficos, presentación clínica, informes operatorios, resultado histopatológico, manejo postoperatorio y evolución.

Resultados: Nuestra serie presenta 20 pacientes con diagnóstico histológico de TA de un total de 10.018 apendicectomías aproximadamente ($\approx 2\%$). La mediana de edad fue 14 años (rango 5-18). El 60% fueron varones. La forma de presentación más frecuente fue dolor agudo en FID (73,6%). **Únicamente** el 5% presentaban sospecha ecográfica prequirúrgica. El hallazgo ecográfico más observado fue apéndice ≥ 6 mm con líquido libre.

El abordaje fue laparoscópico en el 65%. El 20% requirieron hemicolectomía derecha posterior por márgenes apendiculares afectos. No hubo complicaciones postquirúrgicas destacables. El diagnóstico histológico más frecuente fue tumor neuroendocrino bien diferenciado (65%). La evolución fue favorable en todos los pacientes, con una supervivencia del 100% durante un tiempo medio de seguimiento de 10 años.

Conclusiones. Los TA en la infancia constituyen un diagnóstico incidental. En nuestra serie únicamente el 5% presentaban sospecha ecográfica previa. A pesar del subtipo histológico, son tumores con buen pronóstico y supervivencia. Aunque la indicación de hemicolectomía es controvertida. En nuestra serie el motivo fue márgenes afectos. Consideramos importante realizar estudios multicéntricos para establecer protocolos de actuación debido a su baja prevalencia.

PREMIO MEJOR COMUNICACIÓN

RENTABILIDAD DEL CRIBADO PARA LA PRIORIZACIÓN DE PACIENTES CON SÍNDROME DE APNEA-HIPOPNEA DEL SUEÑO GRAVE A TRAVÉS DEL CUESTIONARIO OSA-5. **A. Artetxe Barroso, L. Serrano Costa, E. Catediano Sainz, M. Santiago Burruchaga, M.D. Pastor Vivero, B. Santos Zorroza.** *Unidad de Neumología Infantil. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.*

Antecedentes y objetivos. El síndrome de apnea-hipopnea del sueño (SAHS) constituye

el principal trastorno respiratorio durante el sueño en la infancia. Para su cribado y apoyo diagnóstico existen cuestionarios validados como el OSA-5, versión simplificada del OSA-18 que consta de cinco ítems clínicos, recomendando priorizar la realización de pruebas de sueño con un score ≥ 5 (sensibilidad [S] 82%, especificidad [E] 32%).

Dada la alta demanda de estudios de sueño (ES) en niños roncadores y las largas listas de espera que ello conlleva, nuestro objetivo es analizar el rendimiento del OSA-5 como herramienta de cribado en la detección de SAHS grave en la infancia, estableciendo un punto de corte óptimo que priorice la realización del ES en estos pacientes de forma preferente.

Método. Estudio observacional analítico de pacientes valorados en consultas de Neumología Infantil de un hospital terciario entre febrero y abril de 2023 a los que se realizó el cuestionario OSA-5 y posterior poligrafía cardiorrespiratoria analizada en base a los criterios definidos por la *American Academy of Sleep Medicine* (versión 2.6). Se ha empleado el índice apnea-hipopnea del sueño (IAH) para determinar el diagnóstico de SAHS y su gravedad [leve (IAH1 < 5), moderado (IAH 5-10) y grave (IAH > 10)]. Para establecer el punto de corte en el cuestionario OSA-5 se ha utilizado un método estadístico que maximice la sensibilidad manteniendo una especificidad próxima a 0,3.

Resultados: Se incluyeron 101 pacientes, el 60,4% con criterios diagnósticos de SAHS (29,7% leve, 13,86% moderado y 16,83% grave). El punto de corte óptimo en la escala OSA-5 para discriminar los pacientes con SAHS grave fue 6 (S 94% y E 30%). De los 27 pacientes con una puntuación < 6 (26,73%), solo 1 (3,7%) tenía un SAHS grave, mientras que el resto (96,3%) no cumplía criterios de SAHS grave. En cambio, entre los 74 pacientes con un OSA ≥ 6 (73,27%), el número de pacientes con SAHS grave asciende a 16 (21,62%) mientras que el resto (78,38%) no cumplía criterios (p 0,037). Así, una puntuación ≥ 6 supone 6,29 veces mayor probabilidad de tener un SAHS grave (p 0,028).

Conclusiones. El cuestionario OSA-5 es una herramienta útil para el cribado y priori-

zación de ES en niños con sospecha de SAHS grave, pero su utilidad es relativa puesto que, para detectarlos, un alto porcentaje de pacientes sanos o con afectación más leve serían erróneamente cribados como graves y priorizados para ES de forma preferente.

VALORACIÓN DE LA SIMULACIÓN CLÍNICA COMO MÉTODO DOCENTE. ¿QUÉ PIENSAN LOS RESIDENTES? I. Astaburuaga Ereña, I. Goienetxe Muñoz, A. Vega-Arango Vega, A. Gabilondo Loizate, M. Mikelarena Erdozain. *Sección Urgencias de Pediatría. Hospital Universitario Basurto. Bilbao, Vizcaya.*

Antecedentes y objetivos. Las simulaciones clínicas son un conjunto de procesos y escenarios que replican un entorno real y son útiles para poner en práctica habilidades técnicas y clínicas, mejorando así la calidad asistencial. El objetivo principal de nuestro estudio era valorar la utilidad percibida y el grado de satisfacción de los residentes en relación a la aplicación de la simulación de alta fidelidad (maniqués controlados por ordenador) como método docente. Como objetivo secundario analizamos el grado de seguridad de los residentes en el manejo de patología potencialmente grave en entornos reales.

Método. Estudio descriptivo transversal a partir de encuestas anónimas dirigidas a residentes de medicina y enfermería de un hospital terciario. Se realizó una encuesta formada por 46 preguntas de respuesta múltiple, respuestas tipo sí/no, respuestas con puntuación del 1 a 5 (de “en desacuerdo” a “muy de acuerdo”) y respuesta libre.

Resultados. Participaron 23 residentes: 5 médicos internos residentes (MIRs) de primer año, 4 MIRs de segundo año, 5 MIRs de tercer año, 5 MIRs de cuarto año, 2 enfermeras internas residentes (EIRs) de primer año y 2 EIRs de segundo año.

En cuanto a la utilidad y satisfacción percibidas, en un 91% de los casos ayudaba a integrar teoría y práctica y en un 96% a desarrollar el razonamiento crítico y la toma de decisiones. El 83% de los encuestados percibía una mejora

de sus habilidades técnicas y su competencia clínica y el 61% una mejora en su seguridad y confianza. En general la experiencia con la simulación fue satisfactoria para el 70% de los residentes.

Respecto al grado de seguridad de los residentes en el manejo de patología potencialmente grave en entornos reales, el 48% se sentía poco seguro atendiendo casos de sepsis o deshidrataciones graves y el 52% poco seguro atendiendo casos de debut diabético, coincidiendo estas tres patologías con las menos atendidas en nuestra urgencia en el último año. Por el contrario, el 17% se sentía poco seguro atendiendo casos de asma o bronquiolitis grave y el 22% poco seguro atendiendo casos de laringitis grave, siendo estas las patologías más atendidas en nuestra urgencia en el último año.

Como áreas de mejora propusieron acortar la periodicidad entre simulacros, reforzar la patología menos atendida en la urgencia y entrenar el liderazgo.

Conclusiones. Los residentes perciben una mejora en sus habilidades tras participar en simulaciones de alta fidelidad siendo para la mayoría de ellos una experiencia satisfactoria. Además, los residentes sienten una menor seguridad en el manejo de patología que atienden de forma menos frecuente, por lo que aumentar la frecuencia de las simulaciones y entrenar patologías infrecuentes podría mejorar la atención y el manejo de dichos pacientes.

COMPLICACIONES DE LA ENFERMEDAD NEUMOCÓCICA INVASIVA: UNA REVISIÓN DE LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS. S. Mallo Álvarez, A. Mier Castañón, M. Ortega del Río, A. Zugazabeitia Irazabal, E. Pérez Estévez, I. Iturralde Orive. *Unidad de Hospitalización Pediátrica. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.*

Antecedentes y objetivos. La enfermedad neumocócica invasiva (ENI) supone una causa importante de morbilidad y mortalidad en la infancia. A pesar de un diagnóstico y tratamiento adecuados la evolución de la enfermedad puede provocar complicaciones graves e incluso la muerte.

El objetivo ha sido describir las características de los pacientes con ENI en los que se observaron complicaciones y/o secuelas posteriores.

Método. Estudio descriptivo retrospectivo realizado en un hospital terciario entre los años 2013-2023, que incluye pacientes con resultado positivo para *Streptococcus pneumoniae* en líquido estéril (cultivo y/o reacción en cadena de la polimerasa en sangre, líquido cefalorraquídeo y líquido pleural) que sufrieron complicaciones y/o secuelas como consecuencia de la infección.

Resultados. De los 88 pacientes diagnosticados de ENI, un 20,5% (n= 18) desarrollaron complicaciones. Las formas de presentación de ENI que con mayor frecuencia desarrollaron complicaciones fueron la neumonía, (55,6%, n= 10), seguida de meningitis (33,3%, n= 6) y bacteriemia (11,1%, n= 2).

La edad media fue de 3,8 años, con un claro predominio de varones (83,3%) sin antecedentes de interés (88,9%).

Todos estos pacientes precisaron ingreso hospitalario y hasta un 83,3% (n= 15) requirieron atención en UCI pediátrica (UCIP).

De los 8 pacientes con complicaciones únicamente pulmonares (44,4%), todos menos unos requirieron cirugía videoasistida. Ninguno tuvo secuelas a largo plazo.

Siete pacientes (38,9% del total), tuvieron complicaciones neurológicas siendo las más frecuentes las crisis focales, seguida de las crisis generalizadas, la parálisis del VI par y el accidente cerebrovascular. Un paciente falleció tras un estatus epiléptico y los otros 6 evolucionaron favorablemente sin secuelas posteriores.

Tres pacientes (16,7%) sufrieron complicaciones nefrológicas. Dos ellos fueron diagnosticados de síndrome hemolítico urémico secundarios a neumonía, desarrollando enfermedad renal crónica posterior, precisando uno de ellos trasplante renal. El tercero presentó una glomerulonefritis aguda que se resolvió sin secuelas posteriores.

Conclusiones. La ENI presenta una importante tasa de complicaciones precisando en la mayoría de los casos, ingreso hospitalario y en UCIP. Los pacientes diagnosticados de ENI con

forma de presentación pulmonar son los que más riesgo tienen de sufrir complicaciones, pero los afectos de meningitis sufren complicaciones más graves y mayor número de secuelas. El aislamiento de serotipos no vacunales hace necesario continuar desarrollando nuevas estrategias de vacunación.

PEDIATRÍA CENTRADA EN LA FAMILIA. EL PAPEL DE ENFERMERÍA PARA LA CAPACITACIÓN EN EL MANEJO DOMICILIARIO DEL CATÉTER VENOSO CENTRAL TUNELIZADO. C. Viñes-Collada, I. Urreta-Juarez, N. Arteche-González, A. Zugazabeitia-Irazabal, E. Pérez Estévez, A. De Lucio-Delgado. *Unidad de Lactantes. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.*

Introducción y objetivos. Los pacientes con una patología intestinal grave que impide su óptima alimentación por vía enteral precisan nutrición parenteral (NP). Este aporte, completo o parcial, se realiza a través de un catéter venoso central tunelizado (CVCT) permanente. El manejo domiciliario de estos pacientes puede suponer una mejora en su calidad de vida, así como una reducción de las complicaciones y de los costes relacionados con la estancia hospitalaria.

El objetivo de este estudio es revisar la evolución en domicilio de siete pacientes con NP, tras la estandarización del manejo de CVCT en 2021.

Método. Serie de casos pediátricos de un hospital terciario que recibieron NP en domicilio a través de un CVCT, entre 2021 y 2024, previa capacitación de las familias por parte del equipo de Enfermería, siguiendo un protocolo estandarizado.

Resultados. De los 7 pacientes incluidos hay un ligero predominio de varones (57%), con una mediana de edad actual de 18 meses (DS 7,8). La patología imperante es el síndrome de intestino corto (71,4%). La mediana de edad de inicio de la NP es de 46 días (DS 140,9), con una mediana de duración del soporte de 427 días (DS 241,9), siendo la media de estancia en domicilio de 309 días (DS 174,1). Los días acumulados de NP en domicilio son 1.623. El tiempo medio necesario para la formación de

los familiares es de 5 días. En la muestra, ha habido una infección (0,6 infecciones/1.000 días), 2 reparaciones y 2 recambios, que precisaron ingreso; pero ninguna trombosis. De estos reingresos, el 83,3% se gestionó desde consultas, evitando su paso por Urgencias. El gasto de NP en domicilio es de 93€/día, mientras que su administración hospitalaria supone un coste de 1.400€/día. En base a lo descrito, se estima un ahorro de más de 2 millones de euros.

Conclusiones. El manejo domiciliario de estos pacientes es una opción con escasas complicaciones que, además, supone una disminución en los gastos sanitarios de manera considerable y una mejora en la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

El proceso de capacitación familiar es breve y sencillo. No obstante, para ello es imprescindible contar con un equipo de enfermería pediátrica especializada y con experiencia.

FORMACIÓN PARA EL MANEJO DOMICILIARIO DE CATÉTERES VENOSOS CENTRALES TUNELIZADOS EN PEDIATRÍA. T. Olivera Uquijo, I. Monasterio Galarza, U. Pradera Sangroniz, C. Maguregui Aguirre. *Equipo de Enfermería. Unidad de Lactantes. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.*

Introducción y objetivos. En los últimos años hemos visto un aumento de los niños que han necesitado y necesitan terapias intravenosas a través de catéteres venosos centrales, en su mayoría para nutrición parenteral y/u otros tratamientos.

Dado el tiempo prolongado que este tipo de pacientes deben mantener los tratamientos y por tanto las vías centrales, hemos visto la necesidad de instruir a las familias para que puedan seguir su evolución en domicilio.

El objetivo es que las familias sean capaces de llevar a cabo el manejo y los cuidados, hacerles autónomos, con el fin de mejorar la calidad de vida de los niños, así como de sus familias.

Método. Elaboramos una guía explicativa que se entrega a los padres los primeros días tras la inserción del catéter. Están presentes en

el manejo y los cuidados y se resuelven dudas e inquietudes. Mediante una serie de conceptos básicos aprenden con facilidad a manejar y reconocer signos de alarma.

Estimamos que en un plazo máximo de 7 días están preparados para ser autónomos.

Asimismo, se les facilitan los contactos tanto de la secretaria como del control de enfermería para la consulta de cualquier tipo de duda que les pueda surgir.

Conclusión. El manejo de estos dispositivos en domicilio es relativamente sencillo. Sin que la barrera idiomática o cultural suponga un hándicap para la instrucción.

Las complicaciones que han surgido a lo largo de estos años se han resuelto de forma rápida y en su mayoría sin necesidad de acudir al centro hospitalario.

Si bien es cierto que el proceso de capacitación es sencillo y breve, consideramos que es necesario disponer de un equipo de enfermería con experiencia y formación tanto en el manejo del dispositivo como de las bombas de infusión domiciliarias.

IMPACTO DEL NIRSEVIMAB EN LA HOSPITALIZACIÓN DE LACTANTES CON BRONQUIOLITIS AGUDA. N. Arteche, I. Urreta, C. Viñes-Collada, A. Zugazabeitia, E. Pérez-Estévez, A. De Lucio. *Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.*

Introducción y objetivos. La bronquiolitis es la causa más frecuente de insuficiencia respiratoria aguda en lactantes y el motivo más frecuente de hospitalización pediátrica. Su etiología más común es el virus respiratorio sincitial (VRS). En su tratamiento se invierten gran cantidad de recursos materiales, económicos y humanos. Entre las distintas estrategias para prevenir esta patología se encuentra el nirsevimab, anticuerpo monoclonal contra la proteína F, que impide su entrada en la célula. Estudios previos con nirsevimab han demostrado disminuir los ingresos hospitalarios tras una correcta profilaxis. La profilaxis en nuestra comunidad autónoma se ha introducido en esta epidemia de manera tardía (8 de noviembre de 2023) y no uniforme.

El objetivo de este estudio es evaluar el impacto de la inmunoprofilaxis con nirsevimab, comparando los ingresos por bronquiolitis durante las dos últimas epidemias.

Método. Revisión de los ingresos por bronquiolitis en un hospital terciario durante las dos últimas epidemias (octubre-febrero 2022-2023 y 2023-2024).

Resultados. No hay diferencias en el número total de ingresos hospitalarios (113 *vs* 98). En la epidemia actual ha habido un ligero predominio de varones (59%), frente al de mujeres (55%) en la epidemia pasada ($p < 0,03$).

En ambos grupos ingresan fundamentalmente los niños de 1-3 meses, constatando en la epidemia actual una disminución significativa ($p = 0,04$) de los ingresos en los < 1 mes.

La etiología más común ha sido el VRS, seguido del rinovirus, presentando un tercio de los pacientes coinfecciones, sin diferencias entre ambos grupos.

No hay diferencias respecto a los ingresos en la Unidad de Cuidados Intensivos, el soporte respiratorio, ni los factores de riesgo asociados.

Tras el inicio de la inmunoprofilaxis, el 19% (15) de los ingresados la habían recibido.

Conclusiones. La inmunoprofilaxis con nirsevimab parece haber disminuido de manera significativa los ingresos hospitalarios por bronquiolitis en los < 1 mes, sin haberse podido objetivar una diferencia significativa en el número total de ingresos respecto a la epidemia previa.

Esto podría estar relacionado con la introducción tardía y no uniforme de la inmunoprofilaxis en nuestra comunidad autónoma, que es necesario comprobar en las próximas epidemias.

RESULTADOS Y SEGUIMIENTO DEL ALPELISIB EN EL TRATAMIENTO DEL SÍNDROME DE SOBRECRECIMIENTO RELACIONADO CON *PIK3CA* (PROS).

I. Rodríguez Laguna, M. Román Moleón, J. Correa Jorquera, E. Etxart Lopetegui, J.C. López Gutiérrez. *Cirugía Pediátrica diversos centros de la SVNP y del Hospital Universitario Quirón Salud Madrid.*

Objetivos. En los últimos años, la medicina dirigida ha supuesto una revolución en el

manejo de pacientes con patologías vasculares. El objetivo del trabajo es describir la evolución, seguimiento y efectos adversos de un paciente tratado con alpelisib.

Material y métodos. Revisión retrospectiva y análisis descriptivo de un paciente con lipomatosis infiltrativa focal englobado dentro del espectro PROS tratado con Alpelisib.

Resultados. Paciente mujer de 4 años, sana, con tumoración lipomatosa abdominal desde los 19 meses de vida. La lesión se extiende desde la región paraumbilical izquierda hasta la parrilla costal izquierda, sin cambios atróficos.

A los 40 meses, se observa rápido crecimiento del volumen tumoral, realizando biopsia escisional. El análisis anatomopatológico revela lesión compatible con lipoma y el estudio genético identifica mutación patogénica His1047Arg en gen *PIK3CA*.

Se inicia tratamiento compasivo con alpelisib. Tras 6 meses de tratamiento no se observó aumento de volumen tumoral. Se realizaron controles analíticos cada 3 meses según protocolo de centro de referencia. La paciente presentó leve elevación de alanino aminotransferasa, sin otra sintomatología.

Conclusiones. El alpelisib es un inhibidor selectivo del PIK3 utilizado en el tratamiento del cáncer mama localmente avanzado/metastásico. Actualmente, se han descrito en la literatura resultados favorables en el manejo de PROS mediante terapia dirigida. Dentro de los efectos adversos descritos encontramos hiperglucemia, erupción cutánea, neumonitis, pancreatitis y colitis. La paciente estudiada presenta buena respuesta al tratamiento, sin efectos adversos graves por lo que consideramos una posible opción terapéutica segura y eficaz.

EL ARTE DE RUMIAR. **A. Sánchez Arlegui, M.L. Elorriaga Sanzano, P. Postigo Martín.** *Pediatría. Centro de Salud de Erandio.*

El síndrome de rumiación es un trastorno gastrointestinal funcional infradiagnosticado, en el que se produce la regurgitación repetida o masticación, expulsión o nueva deglución

del alimento parcialmente reconocible. Presenta una prevalencia estimada del 3-5,8%.

El acto de la rumia es secundario a una relajación voluntaria y adquirida del músculo diafragmático, que junto a compresiones abdominales conscientes pero involuntarias aumentan la presión intragástrica posprandial superando la resistencia al flujo retrógrado del esfínter esofágico inferior.

A menudo puede haber un factor desencadenante como infecciones o estrés que podrían sensibilizar el tracto gastrointestinal. No hay clara asociación con patología psicológica. Entre el 20-40% de los pacientes presentan pérdida ponderal. Para su diagnóstico deben cumplirse los siguientes criterios: empezar poco después de la ingestión de comida, persistir 1-2 horas tras la comida, no producirse durante el sueño, no estar precedido de arcadas ni náuseas y haber ausencia de enfermedad estructural o trastorno de conducta alimentaria. Puede asociarse a dolor o distensión abdominal, ardor, cefalea o mareos.

El diagnóstico es clínico. Las pruebas complementarias se realizan para excluir otras patologías (reflujo gastroesofágico, gastroparesia, acalasia, vómitos cíclicos o bulimia nerviosa).

El tratamiento farmacológico (antiácidos) es poco útil aunque recientemente se ha demostrado la utilidad del baclofeno.

Se pueden utilizar técnicas de reeducación abdominal dirigidas a modificar la contracción de la musculatura abdominal (*biofeedback*). Los resultados obtenidos son esperanzadores. En algunos casos refractarios se ha realizado funduplicatura de Nissen y gastrectomía parcial con efectividad variable. Se estima que en torno al 70% de los casos recurren en cierto grado.

Caso clínico. Niña de 5 años que consulta por presentar episodios de pequeñas regurgitaciones intermitentes no precedidas de náuseas ni arcadas de 1 año de evolución, solamente diurnas y en casa. La madre refiere que en ocasiones la observa masticando a lo largo de la tarde comida que ha ingerido a primera hora de la mañana. Alguna vez odinofagia. No lo atribuyen a ningún alimento. Buen estado general y afebril. Apetito normal. Desarrollo

ponderoestatural adecuado y exploración física normal.

En los últimos 6 meses asocia dolor abdominal autolimitado periumbilical y aumento de frecuencia de regurgitaciones haciéndose diarias comenzando a ocurrir también en el colegio. Persiste excelente estado general, con exploración física sin cambios y adecuada ganancia ponderal.

Se inicia tratamiento con omeprazol 20 mg/24 h sin cambios y se solicita ecografía abdominal que resulta normal.

Valorada por Digestivo Infantil que diagnóstica de síndrome de rumiación.

ERITEMA AB IGNE. UNA DERMATOSIS POCO FRECUENTE. A. Sánchez Arlegui, M.L. Elorriaga Sanzano, P. Postigo Martín, E. Moreno Artero. *Pediatría. Centro de Salud de Erandio.*

El eritema ab igne se produce por exposición cutánea repetida a niveles de calor por debajo del umbral de quemadura. Esta entidad se caracteriza inicialmente por aparición de una mácula eritematosa reticulada y transitoria, blanqueable a la digitopresión, que evoluciona a lesiones fijas, hiperpigmentadas que pueden volverse atróficas, hiperqueratósicas y con telangiectasias, en zonas típicas de exposición a una fuente de calor. Por lo general, son asintomáticas, aunque puede presentar quemazón, prurito o disestesias. La fisiopatología es desconocida, la morfología de las lesiones hace pensar en un efecto de la radiación infrarroja sobre el plexo venoso dérmico. Se han descrito casos asociados a la exposición a estufas, mantas calientes u ordenadores portátiles.

El diagnóstico es clínico, identificando la fuente de calor causante. En casos no claros puede ser necesaria la biopsia cutánea, donde se observa atipia focal en epidermis con núcleos aumentados de tamaño, anisocariosis, edema y abundantes eritrocitos extravasados, hemosiderina en dermis papilar y en depósitos intracórneos.

Dentro del diagnóstico diferencial se encuentra: livedo reticularis, insuficiencia venosa crónica, hiperpigmentación por fár-



Figura 3. Eritema ab igne.

macos, dermatomiositis, poikilodermia, vasculitis livedoide o linfoma cutáneo T.

El tratamiento consiste en evitar la exposición a la fuente desencadenante, aunque puede persistir la hiperpigmentación postinflamatoria.

Este eritema se ha relacionado con la aparición a largo plazo de carcinoma epidermoide, carcinoma de Merkel, linfoma cutáneo B de la zona marginal. En varones con exposición a fuente de calor cerca de zona escrotal, se ha relacionado con esterilidad.

Niña de 8 años que consulta por lesiones cutáneas no pruriginosas en tórax anterior, bilaterales de 3 meses de evolución. Inicialmente rosadas, que evolucionaron a marrónáceas y han aumentado de tamaño. No han aplicado tratamientos tópicos.

Como antecedente personal presenta dermatitis atópica leve y como antecedente familiar una abuela materna diagnosticada de morfea.

A la exploración física se observan máculas reticulares hiperpigmentadas en ambas regiones laterales de tórax anterior, ambas de unos 6 cm de diámetro aproximado, sin patrón de líneas de Blaschko, no descamativas, no desaparecen a la digitopresión. No atrofia cutánea ni se observan telangiectasias.

Valorada por Dermatología General con sospecha de morfea, deriva a Dermatología Infantil que rehistoria a la familia refiriendo que la niña duerme a diario agarrada a un peluche que contiene una bolsa de agua caliente. Es diagnosticada de eritema ab igne, recomendando retirar peluche con bolsa de agua caliente al dormir y revisión en 2 meses (Fig. 3).



ESCLERODERMIA, UN DIAGNÓSTICO POSIBLE EN ATENCIÓN PRIMARIA. A. Sánchez Arlegui, P. Postigo Martín, M.L. Elorriaga Sanzano. *Pediatría. Centro de Salud de Erandio.*

La esclerodermia juvenil localizada o morfea es una conectivopatía que afecta principalmente a la piel. Es la forma de esclerodermia más frecuente en la infancia. Suele debutar entre los 6-9 años. Es más prevalente en mujeres (2-3:1).

La etiopatogenia es desconocida, pero parece deberse una interacción entre procesos inflamatorios, fibróticos y vasculares en individuos genéticamente predispuestos expuestos a estímulos mecánicos, produciendo una inflamación local y aumento de la producción de colágeno que se deposita en la piel.

Clínicamente se subdivide en: circunscrita (superficial y profunda), lineal (la más frecuente en la infancia), generalizada, panesclerótica y mixta.

Inicialmente, se observan placas eritematosas-violáceas sin alteraciones en la textura de la piel. Conforme aumenta la fibrosis, aparece un área central de color blanco-nacarado, con un margen eritematoso-violáceo. Progresivamente aparecen cambios post-inflamatorios de la pigmentación de la piel y atrofia cutánea.

Las manifestaciones musculoesqueléticas son las más frecuentes, principalmente, artralgias y artritis no erosivas. La afectación vascular más frecuente es el fenómeno de Raynaud. Los subtipos que afectan a la cabeza se relacionan con problemas neurológicos, oculares y odontológicos. Puede haber alteraciones gastrointestinales, pulmonares, cardíacas y renales.

El diagnóstico es clínico y la biopsia se realiza en casos dudosos.

En la morfea circunscrita superficial que no presenta riesgo de afectación articular ni estético el tratamiento es tópico.

Para el resto de subtipos se recomienda el tratamiento sistémico inmunosupresor.

Los pacientes con morfea no evolucionan a esclerodermia sistémica. Se trata de una enfermedad con tendencia a un curso crónico o intermitente-recurrente y con una frecuencia considerable de secuelas.

Caso clínico. Niña de 6 años, con antecedentes personales de asma y alergia a ácaros consulta por aparición de lesiones hipopigmentadas maculares puntiformes que se extienden por cara anterolateral de muslo, rodilla y región pretibial derecha hasta el maléolo siguiendo líneas de Blaschko, no desca-mativas. Piel de consistencia normal, sin indu-ración. No prurito asociado. Se diagnostica de liquen estriado. Cinco meses después acude a revisión apreciándose un aumento del tamaño de las lesiones llegando a confluir y de color blanco-nacarado con dificultad para pellicar la piel. No clínica articular ni muscular.

Es valorada por Dermatología que realiza biopsia que describe fibrosis dérmica, compatible con morfea. Se inicia tratamiento con corticoide oral y con metotrexate (MTX) En el seguimiento se observa clara mejoría de las lesiones supendiéndose el coroticoide oral al mes y medio, manteniéndose el MTX.

INFECCIÓN POR VIRUS HERPES SIMPLE COMO CAUSA DE LARINGITIS AGUDA: A PROPÓSITO DE UN CASO. M. Camarero Pagonabarraga, J. Ascaiturrieta Ostolaza, A. Trujillo Montoro, S. Mallo Álvarez, A. Vinuesa Jaca, E. Catediano Sainz. *Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.*

Antecedentes. La laringitis aguda es una enfermedad respiratoria infecciosa que afecta habitualmente a la población pediátrica. Se caracteriza por estridor inspiratorio, tos y ronquera, los cuales son el resultado de la inflamación de la laringe y las vías respiratorias subglóticas. Los principales patógenos causan-

tes de este cuadro incluyen principalmente los virus Influenza y Parainfluenza, sin embargo, se han descrito casos de laringitis prolongadas causadas por Virus Herpes Simple (VHS).

Objetivo. Dar a conocer una complicación poco frecuente de la gingivostomatitis herpética a través de un caso clínico.

Caso clínico. Presentamos el caso de una niña de 34 meses de edad sin antecedentes de interés que tras episodio de gingivostomatitis de cinco días de evolución consulta por inicio de sintomatología compatible con laringitis aguda y broncoespasmo; se administra tratamiento corticoideo oral y broncodilatadores con adecuada respuesta inicial. A pesar de ello reconsulta dos días después por empeoramiento clínico. Ingres en planta de Hospitalización donde se administran tandas seriadas de budesonida y adrenalina nebulizada así como dexametasona oral. Ante persistencia de estridor, afonía y tos se decide ampliar estudio con radiografía de tórax y de vía aérea cervical que resultan normales. Se realiza broncoscopia en la que se visualizan lesiones blanquecinas en placa en epiglotis, vestíbulo laríngeo y subglotis. Se recogen muestras de exudado faríngeo y laríngeo y se inicia tratamiento empírico intravenoso antifúngico (fluconazol), antibiótico (amoxicilina-ácido clavulánico) y antiviral (aciclovir). Tras 48 horas se obtienen resultados negativos de cultivos bacterianos y fúngicos, urocultivo y levaduras en orina. La serología resulta positiva para IgM de virus herpes simple tipo 1 y 2 y negativo para IgG.

Ante paciente con antecedente reciente de gingivostomatitis y hallazgos en broncoscopia compatibles con origen herpético, todo ello apoyado por serología positiva para VHS, se orienta hacia laringitis secundaria a herpes y se optimiza tratamiento manteniendo terapia antiviral exclusiva, inicialmente de manera intravenosa durante 3 días y posteriormente vía oral hasta completar una semana de tratamiento. Se constata resolución de las lesiones mediante nasofibroscoopia tras finalizar esquema terapéutico.

Conclusiones. La laringitis herpética es una complicación muy poco frecuente de la gingivostomatitis herpética. No obstante, es

importante pensar en esta entidad en casos de laringitis prolongadas de tórpida evolución en pacientes con antecedente reciente de lesiones herpéticas en mucosa oral, pudiendo incluso iniciar tratamiento antiviral con aciclovir ante su sospecha sin necesidad de realizar pruebas invasivas para la confirmación del diagnóstico.

SÍNDROME DE LA OREJA ROJA. A PROPÓSITO DE UN CASO. A. Sánchez Arlegui, L. Elorriaga Sanzano, P. Postigo Martín. *Pediatría. Centro de Salud de Erandio.*

El síndrome de la oreja roja (SOR) es un cuadro infrecuente e infradiagnosticado en Pediatría. Consiste en episodios de rubor intenso en el pabellón auricular, asociado a sensación de calor, dolor, picor u hormigueo de diferente intensidad en dicha zona. Suele ser unilateral pero también puede observarse bilateralidad o lateralidad cambiante. En algunos casos aparece dicha sintomatología en hemicara, cuello u occipucio, así como síntomas autonómicos (hiperemia conjuntival, lagrimeo, congestión nasal).

La duración de los episodios es variable, de 30 minutos a 4 horas, y la frecuencia de aparición oscila desde diversos episodios diarios hasta un episodio al mes. La mayoría de los episodios son espontáneos, pero algunos casos describen como desencadenantes movimientos cervicales, ejercicio, tos, estornudos, tocar la oreja, cepillado del cabello, estrés...

Su prevalencia es desconocida aunque se observa en el 24% de los pacientes pediátricos con migraña.

En la infancia se aprecia un predominio en varones (1:2), predominando en mujeres en la edad adulta.

La fisiopatología de SOR es incierta pero parece deberse a la inhibición del sistema simpático asociado a hiperactividad del sistema parasimpático.

Se diferencian dos tipos de SOR:

- Primario o idiopático: más frecuente. Aparecen en niños con cefaleas primarias, principalmente migraña común, sin coincidir necesariamente con los episodios de migraña.



Figura 4. Síndrome de la oreja roja.

- Secundario: no ha sido descrito en Pediatría. En adultos se han documentado casos secundarios a afectación de nervios espinales, disfunción de articulación temporomandibular, neuralgias craneales...

El diagnóstico de este síndrome es clínico. Resulta útil solicitar fotografías al paciente ante la sospecha diagnóstica. Es importante realizar un diagnóstico diferencial con la policondritis recurrente y eritromelalgia.

El tratamiento del SOR se basa en el tratamiento de la patología de base y medidas sintomáticas como la aplicación de frío local o analgesia oral si precisara.

Caso clínico. Niño de 9 años, con antecedente personal de dermatografismo que presenta episodios de enrojecimiento autolimitados en oreja izquierda, de hasta 1 hora de duración, siempre en la misma, de un año de evolución. Consisten en aparición de eritema uniforme de todo el pabellón auricular sin aumento de temperatura ni tumefacción. No asocia prurito ni dolor en pabellón auricular, ni lagrimeo. Ocasionalmente refiere cefalea autolimitada, en algunas ocasiones coincidente con la aparición de eritema auricular.

No lo asocian con ningún desencadenante (Fig. 4).

ARTRITIS DE LYME. MÁS QUE UNA SIMPLE PICADURA. M. Gonzalez Mentxakatorre¹, F.J. Humayor Yañez¹, O.B. Fernandez Berrizbeitia², E. Garcia Gordo¹, A. Gabilondo Loizate¹, M. Abeijón Vila¹. ¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Reumatología. Hospital Universitario de Basurto. Bilbao, Vizcaya.

Introducción y objetivos. La artritis de Lyme es una enfermedad causada por *Borrelia burgdorferi*, cuyo vector es la garrapata. Es importante conocer esta entidad clínica, ya que esta enfermedad puede progresar y causar graves complicaciones. Presentamos dos casos cuyo objetivo es mostrar las diferentes formas de curso clínico que puede tener esta enfermedad.

Caso 1. Niña de 13 años remitida a consultas de Reumatología Infantil por artritis de rodilla derecha (RD) de 2 semanas de evolución. Como antecedente refieren retirada de garrapatas en varias ocasiones. Se lleva a cabo

artrocentesis diagnóstica de RD, obteniendo líquido sinovial de características inflamatorias. Se realiza serología infecciosa que es positiva para *Borrelia burgdorferi* y PCR en líquido sinovial con resultado positivo débil para dicha bacteria. Resto de estudio etiológico negativo. Ante estos resultados microbiológicos, recibe tratamiento con doxicilina oral. Durante su seguimiento precisa múltiples artrocentesis. En el momento actual, a pesar de haber recibido el tratamiento adecuado presenta episodios recidivantes de artritis inflamatoria que hacen pensar en una cronicación de la enfermedad.

Caso 2. Niño de 14 años que ingresa por artritis de rodilla derecha de 2 meses de evolución a estudio. Picaduras de garrapatas y visitas a zonas rurales de manera frecuente. Durante el ingreso se realiza artrocentesis y tras descartar una artritis séptica presentando cultivos negativos, se procede a la infiltración con corticoide. La serología infecciosa es positiva para *Borrelia burgdorferi* y en la muestra de líquido sinovial obtenida se realiza PCR para dicha bacteria, con resultado positivo débil. Recibe tratamiento con doxicilina oral con mejoría clínica progresiva sin presentar recurrencias.

Conclusiones. A través de la presentación de dos casos clínicos de diferente evolución, queremos resaltar la importancia de un enfoque integral en el reconocimiento precoz, diagnóstico y manejo terapéutico de esta enfermedad. Es fundamental concienciarse sobre la necesidad de una atención adecuada tras una picadura de garrapata para evitar posibles complicaciones a largo plazo. Habitualmente, el pronóstico de la artritis de Lyme es bueno después de un tratamiento adecuado; sin embargo, en ocasiones puede presentar recurrencias de tiempo variable.

Reunión científica Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría. 20 de noviembre de 2024. Pamplona

*Euskal Herriko Pediatria
Elkartearen bilera zientifikoa.
2024ko azaroaren 20a.
Iruña*

COMUNICACIONES CORTAS

TRATAMIENTO DE LAS HERIDAS COMPLICADAS MEDIANTE TERAPIAS DE PRESIÓN NEGATIVA. **A. Muñiz Castellanos, A. Galbarriatu Gutiérrez, J.L. Blanco Bruned.** *Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.*

Antecedentes y objetivos. Presentación de un caso clínico de evolución tórpida de herida postquirúrgica con necesidad de terapia de cierre asistido por vacío; así como realizar una revisión bibliográfica sobre las terapias de presión negativa (TPN) en niños.

Método. Exposición del caso clínico y revisión bibliográfica sobre las TPN.

Resultados. Paciente de 14 años, con antecedentes de prematuridad y enterocolitis necrotizante intervenido en periodo neonatal, es trasladado desde un centro privado donde había sido operado sin éxito en las 48 horas previas en dos ocasiones por cuadro obstructivo abdominal no resuelto.

Tras su ingreso en la UCIP del Hospital de Cruces, se indica nueva exploración quirúrgica dada la mala evolución clínica y radiológica. En dicha intervención se constata una obstrucción intestinal por bridas que engloban intestino delgado e inicio de intestino grueso, con una mala perfusión en los bordes de la herida de la re-laparotomía. Se realiza adhesiolisis, ileostomía y cierre primario de la incisión.

A pesar de la mejoría general y resolución progresiva del cuadro obstructivo, en el cuarto día postoperatorio presenta una dehiscencia de la herida quirúrgica, vislumbrando en el fondo de la misma un asa intestinal. Se trató mediante cura húmeda y a partir del quinto día postoperatorio se inicia tratamiento con sistema de sellado y conexión a aspiración con presión negativa. El modo elegido fue aspiración variable en ciclos de 3 minutos a -70 mmHg y 2 minutos a -40 mmHg.

Al principio, el sistema de TPN requirió cambios frecuentes de los apósitos por una gran cantidad de exudado, pero poco a poco se fue reduciendo, pudiéndose espaciar los cambios. Finalmente, se evidenció gran mejoría con disminución de la cavidad y aparición de tejido de granulación, por lo que se dio de

alta con la TPN. Cada 48-72 horas acudía al hospital para realizar curas hasta su retirada final en el 32º día postoperatorio.

Conclusiones. La TPN promueve la cicatrización en un estado de presión subatmosférica y succión controladas, mediante angiogénesis y formación de tejido de granulación. Es una alternativa segura que ahorra costes y tiempo en heridas agudas y crónicas mal vascularizadas. Debemos mantener la herida limpia, desbridada y sin fístulas a cavidades para su máxima eficiencia, por ello, debe individualizarse su uso según la herida y el paciente.

SECUESTRO PULMONAR INTRALOBAR: A PROPÓSITO DE UN CASO. **J.T. Landeo Agüero, S. Maeso Méndez, C. Aibar Marco, A. Guillén Gómez, A. Tanasescu Niculae.** *Servicio de Pediatría y Áreas Específicas. Hospital Universitario de Álava.*

Antecedentes. El secuestro pulmonar intralobar (SIL) es una malformación congénita local de causa incierta que consiste en tejido pulmonar anormal no funcionante que no comunica con el árbol traqueobronquial y que es irrigado por una arteria sistémica anómala. Se caracteriza por tener una pleura visceral común al resto de pulmón, un drenaje venoso a aurícula izquierda y mayor predisposición a localizarse en lóbulo inferior. La mayoría son asintomáticos, aunque existe más riesgo de infecciones y hemorragias, así como de bajo gasto cardíaco o hipoxemia en caso de depender de un vaso sistémico de gran calibre. El diagnóstico se realiza prenatal por ecografía o resonancia magnética (RM) y debe confirmarse siempre postnatal con un angioTC. El tratamiento definitivo es quirúrgico.

Resultados. Presentamos el caso de una lactante de 10 meses (RNPT 34+2 SG) con antecedentes de interés de un ingreso en Unidad de Cuidados Intensivos Neonatal por distrés respiratorio que precisó de intubación orotraqueal y administración de surfactante, y dos ingresos en Planta de Hospitalización por procesos respiratorios con necesidades de oxigenoterapia complementaria. En tratamiento habitual con budesonida 50 µg (2-0-2). Acude a consulta de Respiratorio Infantil de HUA derivada de

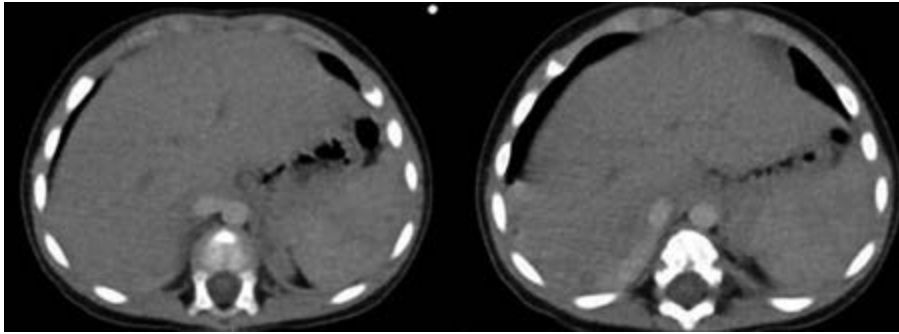


Figura 1. AngioTC. Se observa masa recibe aporte arterial de un vaso con origen en la aorta descendente.

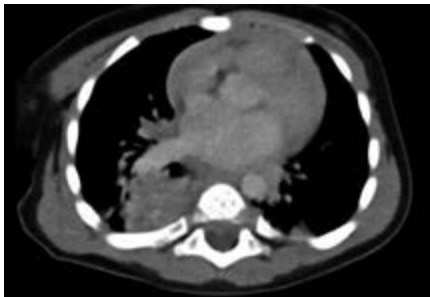


Figura 2. AngioTC. Se observa que el drenaje venoso se realiza en la aurícula izquierda a través de la vena posterior.

su pediatra de Atención Primaria para iniciar seguimiento ante sospecha prenatal vía RM fetal realizada en otra comunidad autónoma de malformación adenoidea quística tipo I. Ante la sospecha, se realiza angioTC y se objetiva una masa sólida en lóbulo inferior derecho pulmonar que recibe aporte arterial de vaso con origen en aorta descendente (Fig. 1) y con drenaje venoso en aurícula izquierda (Fig. 2) lo cual nos confirma el hallazgo de secuestro pulmonar intralobar (SIL). Dado el diagnóstico, se completa estudio cardiológico, renal y óseo para descartar otras malformaciones concomitantes que resulta negativo. A pesar de encontrarse asintomática en la actualidad, se realiza interconsulta con cirugía pediátrica de hospital de referencia para plantear necesidad de intervención quirúrgica tipo lobectomía toracoscópica como tratamiento definitivo.

Conclusiones. Toda malformación pulmonar sospechada intraútero ha de tener una comprobación postnatal por angioTC a los 4-6 meses. El SIL supone el 70% de las malformaciones congénitas locales pulmonares que puede asociar malformaciones en otras loca-

lizaciones por lo que es importante ampliar estudio para descartarlas y asocia un mayor riesgo de tener infecciones y hemorragias. Se ha de destacar la importancia de la cronología en el diagnóstico definitivo y en caso de sintomatología, la indicación de tratamiento es siempre quirúrgica en el primer año de vida.

NUEVA VARIANTE PATOGENICA C.3855+4A>G EN EL GEN NIPBL ASOCIADA AL SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE TIPO 1. **E. Arruti Onaindia, S. Maeso Méndez, S. Jiménez Echevarría, Z. García Casales, I. Díez López.** Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Araba. Vitoria-Gasteiz. Álava. España.

El síndrome de Cornelia de Lange (SCdL) es una enfermedad congénita rara con afectación multisistémica y del desarrollo, que abarca un gran espectro fenotípico. El fenotipo clásico se caracteriza por rasgos craneofaciales distintivos (sinofridia, cejas gruesas y arqueadas, puente nasal corto...), retraso del crecimiento de comienzo prenatal, discapacidad intelectual e hipertriosis entre otros. El fenotipo no clásico es más leve.

El 60% de las personas afectadas presentan mutaciones en el gen NIPBL (herencia autosómica dominante), aunque también existen otros genes implicados. En la mayoría de los pacientes (> 95%) las mutaciones ocurren *de novo*. El mecanismo fisiopatológico es la haploinsuficiencia.

Exponemos el caso de una niña de 8 años con síndrome de Cornelia de Lange que presenta una variante patogénica en el gen NIPBL en heterocigosis no descrita previamente.

Paciente en seguimiento en consulta de Endocrinología Infantil por pequeña para la edad gestacional simétrica sin crecimiento recuperador, talla baja con edad ósea retrasada, hipertriosis y fenotipo peculiar (sinofridia, epicantus, narinas antevertidas, micrognatia y microcefalia).

Ante cuadro sindrómico sugestivo de SCdL, en 2018 se deriva a la paciente al Servicio de Genética de nuestro centro. Se realiza hibridación genómica comparativa a base de microarrays y secuenciación dirigida del exoma, siendo el resultado negativo. No se detectaron tampoco otras alteraciones.

No obstante, dada la alta sospecha clínica, en 2023 se solicita ampliación del estudio genético en laboratorio externo de referencia. Se realiza una secuenciación masiva del exoma, detectándose la variante c.3855+4A>G heterocigota de tipo *splicing* en el gen NIPBL. Concluye que esta variante podría alterar el procesamiento del ARN mensajero y dar lugar a una proteína aberrante. Asimismo, la variante no se ha observado en individuos de la base de datos de variantes comunes, por lo que catalogan la variante como de "significado incierto" asociada al SCdL tipo 1.

Ante variante de "significado incierto" se amplía análisis con estudios funcionales. En estas, se concluyen que es posible predecir que esta alteración causaría una haploinsuficiencia funcional, compatible con el mecanismo fisiopatológico conocido para el SCdL asociado a NIPBL. Por ello, permite reclasificar la variante como "patogénica" y diagnosticar a nuestra paciente de síndrome de Cornelia de Lange tipo 1.

Lo relevante del caso es que mediante análisis más profundos se logró reclasificar una variante de "significado incierto" en una variante "patogénica", pudiendo así diagnosticar a nuestra paciente de SCdL tipo 1, así como ser añadida como nueva variante patogénica de este síndrome en las bases de datos genéticas internacionales.

HIPERTRANSAMINASEMIA Y COAGULOPATÍA EN PEDIATRÍA. ¿CUÁNDO ES NECESARIO INGRESAR? A PROPÓSITO DE UN CASO. **I. Llaguno López,**

I. Colina Alejandro, G.V. Cocuz, J. Muñoz Cadiñanos, A. Guillén Gómez, M. Gendive Martín. *Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Araba (Txagorritxu).*

Introducción y objetivos. La hepatitis A es una forma muy común de hepatitis viral en la infancia, generalmente con un curso autolimitado y un pronóstico favorable. Sin embargo, en algunos casos pueden surgir complicaciones que requieren hospitalización, especialmente con niveles elevados de transaminasas y alteraciones en la coagulación. Esta comunicación tiene como objetivo ilustrar los criterios de ingreso hospitalario en hepatitis A pediátrica a través de un caso clínico donde la decisión de hospitalización se basó en la gravedad de los hallazgos clínicos y de laboratorio.

Caso clínico. Presentamos el caso de una niña de 9 años, sin antecedentes médicos relevantes, que acudió a Urgencias por vómitos, coluria y falta de tolerancia a sólidos y líquidos. La familia había regresado recientemente de un viaje al Sahara, zona endémica de hepatitis A. Una semana antes, en el contexto de un brote familiar, se le realizó una serología que confirmó la infección por hepatitis A (IgM e IgG anti-VHA positivas) con transaminasas elevadas (GPT de 870 UI/L), sin otras alteraciones significativas. En una reevaluación, la paciente mostró un empeoramiento de los parámetros hepáticos: GOT de 4.657 UI/L, GPT de 4.877 UI/L, bilirrubina total elevada (7,7 mg/dl) y tiempo de protrombina alterado (50%), indicativo de coagulopatía.

Intervención y evolución. Dado el deterioro de la función hepática y la coagulopatía, se decidió su ingreso hospitalario, siguiendo los criterios de la Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica, que indican ALT > 3.000 UI/L o TP < 50% tras la administración de vitamina K. Durante la hospitalización, la paciente recibió sueroterapia intravenosa, vitamina K y ácido ursodesoxicólico, además de controles analíticos cada 24 horas. Se observó una mejora progresiva de los niveles de transaminasas y de la coagulación, permitiendo su alta con seguimiento ambulatorio.

Conclusiones. La hepatitis A pediátrica, aunque mayormente autolimitada, puede complicarse con hipertransaminasemia severa y coagulopatía, lo que justifica el ingreso hospitalario para una monitorización intensiva. La aplicación de criterios claros para el ingreso y un seguimiento estrecho son esenciales para la detección precoz de la insuficiencia hepática aguda y asegurar una recuperación completa, como se logró en este caso.

Palabras clave: Hepatitis A; Pediatría; Hospitalización; Transaminasas; Coagulopatía.

ENCEFALITIS POR VIRUS HERPES TIPO 6 EN UN LACTANTE: A PROPÓSITO DE UN CASO. **I. Llaguno López, I. Colina Alejandro, L. Barreda Pérez, M. Gendive Martín, C. Salado Marín, S. Jiménez Echevarría.** *Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Araba (Txagorritxu).*

Introducción y objetivos. La encefalitis por virus herpes tipo 6 (HV6) es una complicación poco común en pediatría, pero debe considerarse en lactantes con síntomas neurológicos y febriles. El HV6 puede causar infecciones leves en la infancia como el exantema súbito o roséola infantil, pero en algunos casos puede derivar en encefalitis aguda. Esta comunicación tiene como objetivo presentar un caso clínico que resalta la importancia de un diagnóstico temprano y un manejo adecuado de esta patología.

Caso clínico. Se presenta el caso de un lactante de 16 meses, sin antecedentes médicos relevantes, que acude al servicio de Urgencias de Pediatría por fiebre de 39,2°C e hiporreactividad. En la exploración, el paciente muestra debilidad muscular y alteración de la marcha, lo que motiva su ingreso para observación. Durante la hospitalización, presenta un deterioro progresivo con irritabilidad y alteraciones en el comportamiento y en la marcha.

Se realizan estudios diagnósticos que incluyen análisis de sangre, electroencefalograma y tóxicos en orina cuyos resultados fueron normales. También se realizó una punción lumbar en la que se obtuvieron 0 células, glucosa y proteínas normales. Con una sospecha clínica de encefalitis aguda, se inicia tratamiento

empírico con aciclovir. Posteriormente, la PCR en el líquido cefalorraquídeo confirma la encefalitis por HV6, lo que permite cambiar el tratamiento a ganciclovir intravenoso a 10 mg/kg/día.

El paciente responde favorablemente, manteniéndose afebril y recuperando su estado neurológico basal en el sexto día de hospitalización, momento en el cual se le da de alta con tratamiento oral de valganciclovir a 15 mg/kg/dosis cada 12 horas.

Conclusiones. Este caso ilustra la necesidad de considerar el HV6 en el diagnóstico diferencial de encefalitis en lactantes. Un diagnóstico y tratamiento tempranos son fundamentales para prevenir secuelas neurológicas. Es importante destacar que, tras la confirmación del diagnóstico, el manejo inicial con ganciclovir intravenoso seguido de un tratamiento oral con valganciclovir oral permite un seguimiento eficaz y seguro. Reiteramos que en cualquier cuadro de encefalitis pediátrica, el HV6 debe ser parte de las consideraciones diagnósticas, especialmente en niños menores de 2 años.

PARECE QUEMADURA, PERO NO SE HA QUEMADO. **C. Undabeitia Fernández, A. Elduayen Vila, A. Gómez Busselo, I. Sota Busselo, J.A. Muñoz Bernal, I. Olaciregui Echenique.** *Pediatría. Hospital Universitario Donostia. Guipúzcoa.*

Antecedentes y objetivos. Las lesiones cutáneas en el periodo neonatal siempre son un reto diagnóstico, siendo raras las enfermedades exfoliativas. El *Staphylococcus aureus* productor de toxinas exfoliativas puede causar el síndrome de piel escaldada que a esta edad puede generar complicaciones importantes como sobreinfección bacteriana, deshidratación e incluso fallecimiento. El neonato es altamente susceptible dada la inmadurez de su sistema inmune y el menor aclaramiento de las toxinas por su inmadurez renal.

Método. A partir de un caso acontecido en nuestro centro recientemente, se ha revisado la literatura y el tratamiento de esta patología, así como su diagnóstico diferencial.

Resultado. Recién nacida de 16 días de vida que acude a nuestro centro para valoración de lesión cutánea. No tiene antecedentes obstétricos ni personales de interés. Había comenzado 48 horas previas con una lesión eritematosa periumbilical que claramente había empeorado las últimas horas. Se trata de una lesión peri/paraumbilical de base eritematosa y brillante de unos 3x6 cm con capa superficial desprendida (Nikolsky +) sin aparentes signos de sobreinfección. No presenta lesiones en otras regiones ni otra sintomatología asociada y en la analítica realizada no tiene aumento de reactantes de fase aguda. Ante la posibilidad de cuadro infeccioso se realiza cobertura con cloxacilina y cefotaxima IV y se comienzan curas locales con varihesive gel. En el cultivo recogido de la lesión el día del ingreso se aísla *Staphylococcus aureus* sensible a cloxacilina. Dada la buena evolución se realiza finalmente tratamiento con monoterapia con cloxacilina iv una semana y se sigue con curas locales, reepitelizándose toda la zona sin problemas.

La escaldadura estafilocócica es causada por el *Staphylococcus aureus* productor de toxinas exfoliativas con actividad proteasa y epidermolítica causando enrojecimiento de la piel, ampollas y desprendimiento epidérmico similar a una quemadura, más frecuentes en pliegues y zonas de fricción. El diagnóstico suele ser clínico. La forma localizada de esta entidad recibe el nombre de impétigo bulloso.

El tratamiento tópico ayuda a la pronta recuperación de piel íntegra. El tratamiento sistémico inicial es la cloxacilina ajustando posteriormente al antibiograma si crece el germen, si no aparece y la evolución no es favorable se puede probar con vancomicina.

Conclusión. Es importante la sospecha diagnóstica y la rápida actuación ante lesiones cutáneas en el recién nacido para evitar la aparición de complicaciones potencialmente graves y conseguir una curación sin secuelas.

CELULITIS ORBITARIA: APROPÓSITO DE UN CASO.
G.V. Cocuz, J. Muñoz Cadiñanos, I. Colina
Alejandre, I. Llaguno López, M. Gendive
Martin, C. Salado Marín. *Servicio de Pediatría.*
Hospital Universitario Araba.

Introducción. La celulitis orbitaria es una inflamación o infección de los tejidos blandos de la órbita, que puede dividirse en celulitis preseptal (anterior al septum) y celulitis orbitaria (posterior al septum). La celulitis orbitaria presenta síntomas como proptosis, limitación de los movimientos oculares, edema conjuntival y fiebre. Su detección y tratamiento tempranos son cruciales para prevenir complicaciones como abscesos subperiósticos y trombosis del seno venoso.

Caso clínico. Se presenta el caso de una niña de 9 años con antecedentes de sinopatía crónica que acude a Urgencias por cefalea frontal y edema palpebral bilateral de 72 horas de evolución. La evaluación clínica reveló fiebre, MOE dolorosos, fotofobia y apertura palpebral < 50%, lo que llevó a sospechar celulitis orbitaria. Los análisis mostraron leucocitosis y PCR elevada. La RMN confirmó la presencia de celulitis pre y postseptal, miositis y un absceso subperióstico.

Dado el diagnóstico y los criterios de ingreso, la paciente fue ingresada y tratada con antibioterapia intravenosa (cefotaxima y cloxacilina) y metilprednisolona. A pesar de una mejora inicial, la RMN de control mostró ligero aumento del absceso, lo que llevó a la decisión de realizar cirugía endoscópica para drenaje del mismo. La paciente evolucionó favorablemente y fue dada de alta con tratamiento oral.

Conclusiones. La celulitis orbitaria es una condición que puede dar lugar a serias complicaciones, y su detección precoz es esencial. El diagnóstico clínico y el uso de pruebas de imagen como el TAC y la RMN son fundamentales. Además, se destaca la importancia de un enfoque interdisciplinario en el tratamiento, involucrando Oftalmología y Otorrinolaringología, y considerando la cirugía en casos de mala evolución. El manejo efectivo y temprano puede reducir las complicaciones y mejorar los resultados clínicos en los pacientes pediátricos.

HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA: UNA
ETIOLOGÍA PECULIAR DE UN DISTRÉS NEONATAL.
S. Porteros Porras, M. Campo de la Fuente, A.

Ancín Suberviola, J.C. Moreno Alfonso, M.
Garatea Rodríguez, A. Lavilla Oiz. *Pediatría.*
Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.

Introducción. Los cuadros de distrés respiratorio neonatal son motivo frecuente de ingreso con una etiología variada de predominio respiratorio, infeccioso y cardiovascular. Sin embargo, es fundamental plantear un diagnóstico diferencial con patologías más infrecuentes pero potencialmente graves que condicionan el manejo inicial como el caso que presentamos.

Caso clínico. Neonato a término de 4 días de vida sin antecedentes perinatales de interés. Gestación controlada sin patología, ecografías prenatales normales. Acude al servicio de Urgencias por hipotonía, dificultad respiratoria y rechazo de las tomas sin otra clínica. No síntomas catarrales ni ambiente epidémico familiar. A la exploración presenta polipnea y tiraje subcostal leves, ligera palidez con adecuados signos de perfusión y auscultación cardiopulmonar normal salvo desplazamiento de tonos cardíacos a la derecha. SatO₂ en torno a 92% y FR 56 rpm. Gasometría venosa con acidosis respiratoria leve y analítica sanguínea normal. PCR's virales en exudado nasal negativas. Ingresa en UCI Neonatal con soporte respiratorio no invasivo mejorando el distrés, constantes normales. Ecografía pulmonar con patrón de aireación normal y adecuado deslizamiento pleural bilateral. En la ecocardiografía destaca desplazamiento cardíaco hacia hemitórax derecho sin alteraciones estructurales ni hipertensión pulmonar. Se realiza radiografía simple de tórax que muestra abundantes asas intestinales en hemitórax izquierdo con desplazamiento mediastínico a la derecha compatible con hernia diafragmática congénita (HDC) izquierda.

Ante el diagnóstico de HDC, se intuba y se conecta a ventilación mecánica, manteniéndose a dieta absoluta hasta reparación quirúrgica del defecto. Previo a la intervención se completa estudio con ecografía transfontanelar y ecocardiografía regladas, ambas normales, y ecografía abdominal que confirma la HDC izquierda. Su evolución postoperatoria es favorable, con resolución de la clínica respiratoria

y tolerancia digestiva progresiva adecuada. Se da de alta tras 16 días de ingreso con seguimiento ambulatorio en las consultas de Cirugía y Neumología Pediátricas.

Conclusiones:

- En el diagnóstico diferencial del distrés respiratorio neonatal se debe plantear la HDC, siendo fundamental tanto una anamnesis y exploración física correctas como pruebas complementarias que la descarten.
- Las HDC de diagnóstico postnatal se asocian con menor morbi-mortalidad que las de diagnóstico prenatal por tratarse de defectos más pequeños. Sin embargo, deben abordarse de forma similar incluyendo la intubación precoz para evitar el compromiso pulmonar.
- Un 50% de las HDC asocia otras malformaciones y un 5-10% un trastorno genético que empeoran el pronóstico, siendo la cardiopatía el defecto más comúnmente asociado. Es fundamental descartar estas condiciones para un abordaje.

BLOQUEO AURICULOVENTRICULAR COMPLETO EN LA INFANCIA: A PROPÓSITO DE UN CASO. P. Morales Martín-Mora, S. Porteros Porras, A. Sampedro Murguiondo, M. Mujika Arrazola, N. González Arza, M. Garatea Rodríguez. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.

Introducción. La astenia es un motivo de consulta frecuente en adolescentes. La historia clínica, la exploración física y las pruebas complementarias deben estar dirigidas a identificar signos de alarma, ya que puede reflejar patología grave, como en el caso a continuación.

Caso clínico. Niña de 13 años, recientemente adoptada, con antecedentes desconocidos, excepto sífilis materna durante el embarazo. Acude a consulta de Atención Primaria por presentar astenia y disnea tras esfuerzo físico, además de dolor torácico izquierdo desde el día previo, sin otros síntomas asociados. A la exploración, destaca bradicardia con soplo sistólico, por lo que se realiza un ECG, donde se objetiva un BAV (bloqueo auriculo-ventricular) completo, derivándose a Urgencias.

A su llegada a Urgencias, TEP estable, constantes en rango, salvo bradicardia (mínima 36 lpm). Es valorado conjuntamente por Cardiología infantil, realizándose ECG con presencia de ondas P y complejos QRS estrechos sin relación entre sí e intervalos PR de longitud alternante, demostrando así un BAV completo. Se completa estudio con ecocardiograma objetivando corazón estructural y funcionalmente normal; estudio holter que confirma el BAV con FC media de 34 lpm (mínima de 24, máxima de 51) con múltiples pausas de hasta 5,1 segundos y extrasístoles ventriculares aisladas sin formas complejas; y analítica sanguínea anodina, que incluía hemograma, coagulación, serologías (enfermedad de Chagas, enfermedad de Lyme, sífilis y difteria) y bioquímica con estudio tiroideo, inmune e iónico. Pendiente solicitar estudio genético.

Dado BAV de III grado asociado a bradicardia sintomática, se programa colocación de marcapasos.

Conclusiones. La presencia de BAV completo en edad infantil es infrecuente. Dado el impacto en la calidad de vida y el riesgo vital que supone para el paciente, es fundamental la sospecha clínica y la correcta realización de la principal prueba diagnóstica, el ECG.

Su presencia es siempre patológica. Su etiología puede ser congénita o adquirida. En el primer caso, puede deberse a un proceso inflamatorio (mediado por anticuerpos anti-Ro y anti-La) o a cardiopatías congénitas; en el segundo, generalmente se deben a infecciones o a una lesión secundaria a cirugía cardíaca. Por ello, se solicitan pruebas complementarias para filiar su origen.

Las indicaciones para la implantación de marcapasos permanente dentro de la pediatría están bien delimitadas. En nuestro caso, estaría indicada por BAV completo asociado a bradicardia sintomática.

INFECCIÓN POR PARVOVIRUS B19: MÁS ALLÁ DEL MEGALOERITEMA. M. Mikelarena Erdozain, I. Saez González, A. Zubizarreta Zamalloa, I. Zabalza González, A.M. Vázquez Morales, B. De Abiega Rebate. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Basurto. Bilbao, Bizkaia.

Introducción. La erupción petequeal purpúrica asociada con parvovirus B19, también conocida bajo el acrónimo PAPPE, es una entidad poco frecuente, con pocos casos descritos en la literatura pediátrica. Su patrón de distribución es variable y suele asociar sintomatología sistémica. Cabe destacar que a diferencia de lo que ocurra con el megaloeritema infeccioso existiera riesgo de contagio mientras persistan las lesiones cutáneas.

Caso clínico. Adolescente de 12 años, que acudía al servicio de Urgencias derivada por su pediatra de Atención Primaria, por la aparición en las 72 horas previas de un exantema pruriginoso de inicio en abdomen y progresión centrífuga, sin otra sintomatología acompañante, salvo un edema palpebral bilateral leve. La paciente, originaria de Nicaragua, estaba correctamente vacunada y no presentaba hábitos tóxicos ni antecedentes personales ni familiares de interés, salvo anemia en tratamiento con ferroterapia oral desde hacía un mes. Asimismo, negaba viajes recientes, picaduras, contacto con animales y ambiente epidémico en el domicilio.

A su llegada al servicio de Urgencias, la paciente presentaba un TEP estable y una temperatura de 38,1°C, con resto de constantes en rango. A la exploración física, destacaba un exantema petequeal sobre base eritematosa, en axilas, fosa antecubital derecha, región del escote, tronco, ingles y fosa poplitea izquierda, además de un eritema malar y palpebral bilateral leve. El resto de la exploración por órganos y aparatos fue anodina.

Debido a lo llamativo del cuadro se extrajo una analítica sanguínea en la que destacaban una PCR de 34,5 mg/L, con PCT normal y una trombopenia leve, sin coagulopatía ni afectación de las demás series. Se decidió su ingreso en planta de Hospitalización para control de los síntomas y prolongar observación.

Ante la sospecha clínica de un síndrome purpúrico de distribución atípica por parvovirus B19 se decidió investigar la presencia de dicho virus en una muestra de sangre utilizando la técnica de PCR, logrando un resultado afirmativo. Los anticuerpos de tipo IgM también fueron positivos, confirmando el diagnóstico de una infección aguda.

A las 48 horas, ante la mejoría del cuadro cutáneo con el tratamiento sintomático instaurado y la ausencia de nuevos picos febriles la paciente fue dada de alta a domicilio.

Conclusión. Además del eritema infeccioso o quinta enfermedad la infección por parvovirus B19 puede asociar otras manifestaciones cutáneas como el síndrome papular-purpúrico en guantes y calcetines y la erupción petequeal purpúrica asociada.

ABSCESO DE BRODIE EN UNA ADOLESCENTE: A PROPÓSITO DE UN CASO. **J. Muñoz Cadiñanos, G.V. Cocuz, I. Llaguno López, I. Colina Alejandre, C. Aibar Marco, C. Hoyos Leyva.** *Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Araba.*

Introducción y objetivos. Las infecciones osteoarticulares en la población pediátrica son relativamente infrecuentes, siendo la osteomielitis, especialmente en su forma aguda, la más frecuente. El absceso de Brodie, una variante subaguda de osteomielitis originada por diseminación hematógena, se caracteriza por generar una lesión encapsulada. Afecta a aproximadamente 0,185 por cada 100.000 niños anualmente, con mayor prevalencia en varones. Ante el aumento de la incidencia de estas infecciones y los retrasos en su diagnóstico, este trabajo busca ilustrar el proceso diagnóstico y el tratamiento del absceso de Brodie a través de un caso clínico.

Caso clínico. Niña de 13 años sin antecedentes relevantes, acude derivada por su pediatra al servicio de Urgencias por fiebre de 3 días y aumento de temperatura local en la rodilla derecha con dolor difuso. Desde hacía 4 meses, presentaba dolor e hinchazón en la rodilla, inicialmente sospechándose síndrome femoropatelar. La exploración física evidencia aumento de temperatura local, dolor a la palpación en la rodilla, ligero peloteo rotuliano y limitación en la extensión. Se realiza analítica sanguínea, la cual muestra elevación de parámetros inflamatorios, y una radiografía que evidencia una imagen lítica con reborde escleroso, compatible con osteomielitis o absceso de Brodie en epífisis femoral distal. Se intenta una artrocentesis sin éxito y la paciente

ingresa para estudios adicionales. Durante la hospitalización, presenta fiebre los primeros días, manteniéndose afebril posteriormente. La resonancia magnética confirma la osteomielitis subaguda y el absceso de Brodie, mostrando edema en fémur distal. Tras valoración por Traumatología, se inicia tratamiento con cefazolina intravenosa durante 5 días, y es dada de alta, completando 6 semanas de tratamiento con cefadroxilo oral.

Conclusiones. El absceso de Brodie, aunque infrecuente, puede representar un desafío diagnóstico y su incidencia está en aumento. Este caso subraya la importancia de un diagnóstico preciso y un tratamiento oportuno. Debe incluirse en el diagnóstico diferencial de lesiones óseas en pacientes pediátricos con dolor o cojera, así como en aquellos con imágenes radiográficas que presenten un reborde escleroso, con el fin de evitar complicaciones y reducir la morbilidad asociada a procedimientos y tratamientos innecesarios.

MALFORMACIÓN CONGÉNITA DE LA VÍA AÉREA PULMONAR (MCVAP). A PROPÓSITO DE UN CASO. **M. Campo de la Fuente¹, S. Porteros Porras¹, A. Sola Aparicio¹, P.M. Roncal Vázquez¹, L. Moreno Galarraga².** ¹MIR Pediatría, ²FEA Pediatría. *Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.*

Introducción. La malformación congénita de la vía aérea pulmonar (MCVAP), previamente conocida como malformación adenomatoidea quística (MAQ), es una rara pero conocida malformación del pulmón, caracterizada por un crecimiento excesivo de las estructuras bronquiales y ausencia de desarrollo alveolar, asociado a una vía aérea anormal por falta de cartílago. El pronóstico es variable dependiendo del tipo y del tamaño de la malformación, pudiendo presentar mortalidad perinatal hasta pacientes asintomáticos durante años. La clasificación de Stocker se divide en 5 tipos.

Resumen del caso. Lactante previamente sana de 8 meses que presenta **cuadro catarral y fiebre alta**. Auscultación pulmonar con leve hipoventilación en base izquierda. Sat 96%. FR

60 rpm. Correctamente vacunada. No antecedentes de interés. No neumonías previas.

Se solicita radiografía de tórax por sospecha de neumonía, objetivándose consolidación en LII y alguna dudosa cavitación. Se trata con amoxicilina-clavulánico y presenta excelente evolución con resolución de la clínica. Se realiza radiografía de control y **persisten imágenes sugestivas de quistes y desplazamiento del mediastino**.

Se deriva a consultas de Neumología Infantil y se completa el estudio con ecografía cardíaca (normal), ecografía abdominal (normal) y TC de tórax donde en segmentos basales y laterales del LII se objetiva un aumento de densidad heterogéneo que incluye imágenes quísticas de distintos tamaños, algunas de ellas con contenido líquido en su interior.

Se realiza lobectomía programada del LII mediante toracotomía, respetando llingula y lóbulo superior izquierdo. La anatomía patológica confirma el diagnóstico, objetivando estructuras quísticas revestidas de epitelio columnar ciliado, rodeadas por músculo liso sin cartílago. El diagnóstico patológico resulta de malformación congénita de vía aérea pulmonar (MCVAP) tipo I según la clasificación de Stocker.

La paciente es seguida de manera ambulatoria en consultas de Neumología Infantil y Cirugía Pediátrica presentando excelente evolución. No ha cursado ni bronquitis ni neumonías y ha estado asintomática desde el punto de vista respiratorio. Es dada de alta con pruebas de función pulmonar normales.

Comentarios. Aunque actualmente el diagnóstico de las MCVAP es principalmente prenatal, ante una neumonía de evolución tórpida o neumonías recurrentes, está indicado realizar control radiológico una vez resuelto el cuadro agudo, para descartar una malformación pulmonar subyacente.

El tratamiento es controvertido porque en los casos asintomáticos se puede esperar. Pero cuando la MCVAP **presenta síntomas** como dificultad respiratoria, sobreinfección, neumonía, neumotórax... el tratamiento es **siempre quirúrgico**. La lobectomía es la resección de elección y debe realizarse de manera precoz para evitar complicaciones posteriores.

DIAGNÓSTICO Y MANEJO DE LA ESOFAGITIS EOSINOFÍLICA EN PEDIATRÍA: A PROPÓSITO DE UN CASO. **I. Colina Alejandre, J. Muñoz Cadiñanos, G.V. Cocuz, I. Llaguno López, E. Fernández Mugaburu.** *Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Araba.*

Antecedentes y objetivos. La esofagitis eosinofílica (EE) es una enfermedad inflamatoria crónica del esófago que se ha convertido en una de las principales causas de disfagia e impactación alimentaria en niños y adultos jóvenes. Esta enfermedad, cuya incidencia ha aumentado en las últimas décadas, se caracteriza por una respuesta inmune no mediada por IgE a antígenos alimentarios. El objetivo de este caso clínico es ilustrar el diagnóstico y tratamiento de la EE en una paciente pediátrica,

con especial énfasis en los hallazgos endoscópicos e histológicos, y en las implicaciones de su manejo.

Caso clínico (Fig. 3). Se presenta a una niña de 13 años en seguimiento por broncoespasmo episódico y alergias alimentarias (frutos secos y huevo en fase de tolerancia) que acude al servicio de urgencias por sensación de impactación tras atragantarse con un trozo de carne hace 24 horas. Posteriormente a este episodio, experimenta dolor abdominal, sialorrea y odinofagia, que ceden parcialmente con la administración de ibuprofeno. Sin embargo, ante persistencia de dolor en la zona cervical inferior y dificultad para la ingesta de alimentos se decide realizar una gastroscopia de urgencia.

Intervención y evolución. Durante la gastroscopia se observa un bolo de carne

impactado a 20 cm de la arcada dentaria, que se extrae con un asa de Roth. La mucosa esofágica muestra estriaciones, surcos longitudinales y exudados blanquecinos, hallazgos compatibles con EE. Las biopsias del esófago distal, medio y proximal revelan infiltración eosinofílica, con hasta 85 eosinófilos por campo en la zona media, y menores cantidades en las zonas proximal y distal. Ante estos hallazgos, se inició tratamiento con inhibidores de la bomba de protones (IBP) y se programó seguimiento por parte de Digestivo infantil con gastroscopias periódicas para evaluar la respuesta al tratamiento.

Conclusiones. La esofagitis eosinofílica es una entidad cuyo diagnóstico requiere una evaluación clínica integral, incluyendo hallazgos endoscópicos característicos y biopsias que revelen infiltración eosinofílica. La enfermedad se presenta de manera variable según la edad, por lo que es frecuente que se diagnostique con retraso, lo que subraya la necesidad de una mayor conciencia clínica y la implementación de guías de manejo estandarizadas. El tratamiento de primera línea incluye el uso de IBP, dietas de eliminación y corticoides deglutidos, los cuales han demostrado ser eficaces en el control de la inflamación esofágica. Un diagnóstico temprano y un manejo adecuado son esenciales para prevenir la progresión hacia formas fibroestenóticas. Un manejo adecuado y temprano de la enfermedad es crucial para evitar complicaciones a largo plazo y mejorar la calidad de vida de los pacientes (Fig. 4).

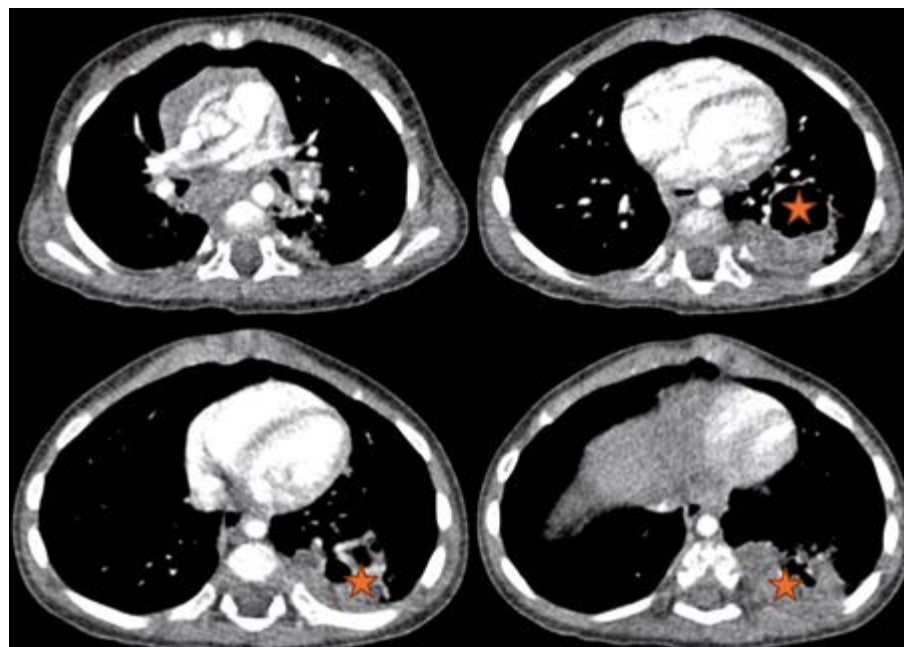


Figura 3.

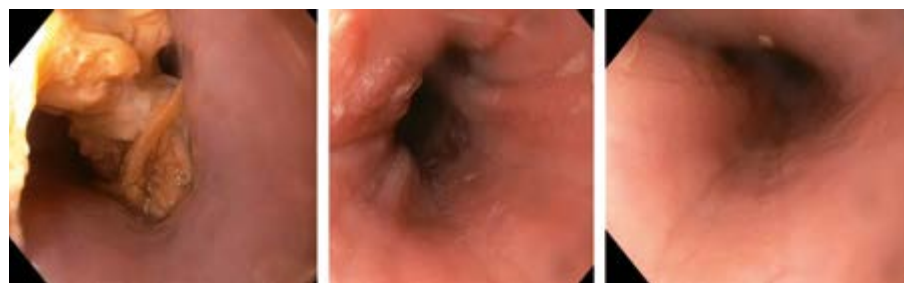


Figura 4.

LACTANTE FEBRIL. LO QUE PUEDE ESCONDER UNA SOSPECHA DE INFECCIÓN URINARIA. **L.C. Ugarte Mugarza¹, U. Izpura Bueno¹, M. Erroz Ferrer¹, J.W. Juárez Lorenzana², N. Gálvez², M. Vidal².** ¹MIR Pediatría. Hospital Universitario de Navarra. ²FEA Infectología Pediátrica. Hospital Roosevelt, Guatemala.

Introducción. La fiebre en lactante es un motivo de consulta frecuente en Urgencias pediátricas. La infección del tracto urinario (ITU) es la infección bacteriana más frecuente en lactantes. Cuanto menor es el niño, mayor

es el riesgo de presentar una infección bacteriana invasiva, siendo importante valorar el estado general y el inicio de antibioterapia precoz según la edad.

Caso clínico. Niño de 11 meses, que acudió por cuatro días de fiebre 39°C y desde un día irritabilidad, rechazo de alimentos y dos vómitos. Antecedentes personales sin interés y vacunación correcta.

Exploración física con regular estado general, irritable, llanto sin lágrimas, mucosa oral seca y normoperfundida. No exantema ni petequias. Exploración neurológica desconocida y resto normal.

Destaca hemograma y bioquímica con leucocitos 18.730/mm³, neutrofilia 13.980/mm³ y PCR 161 mg/L. Orina recogida por bolsa con bacteriuria y nitritos positivo. Rx tórax normal. Virus respiratorios negativos. Se inicia ceftriaxona 75 mg/kg/día por sospecha de ITU y sueroterapia por deshidratación.

Tras 48 horas del ingreso, urocultivo positivo para *Escherichia coli* y crecimiento de *Streptococcus pneumoniae* en el hemocultivo, con posterior antibiograma de neumococo multisensible. Se reexplora al paciente que persiste con picos febriles de 38,7°C, irritable y decaído y se evidencian signos meníngeos en la exploración física.

Se realiza punción lumbar con líquido cefalorraquídeo (LCR): glucosa 12,8 mg/dl, LDH 691 U/L, microproteínas 145 mg/dl. Ante sospecha de meningitis bacteriana, se inicia cefotaxima 200 mg/kg/día y vancomicina 60 mg/kg/día. Se detecta en LCR crecimiento de *Streptococcus pneumoniae* mediante PCR.

Al tercer día de hospitalización mejoría del estado general con exploración física normal. Control del hemocultivo negativo y controles analíticos con descenso de parámetros infecciosos.

Tras dos semanas de antibioterapia, control LCR con bioquímica normal y persiste PCR positivo para *Streptococcus pneumoniae*. Se completa antibioterapia hasta 21 días, con buena evolución del paciente, asintomático y con analítica sanguínea normal.

Conclusiones:

- La meningitis bacteriana es una emergencia médica de alta mortalidad, por lo que es

muy importante realizar una buena exploración física y neurológica.

- El deterioro neurológico es especialmente rápido en las meningitis por neumococo y casi el 80% de los pacientes, presentan alteración del nivel de conciencia, lo que resulta de gran valor pronóstico.
- La incidencia de la meningitis neumocócica ha ido descendiendo por el desarrollo de la vacunación. Aun así existen serotipos que pueden producir meningitis, siendo más frecuente en niños menores de 5 años.

BRONCOSCOPIO FLEXIBLE COMO MÉTODO DE ELECCIÓN ANTE LA ASPIRACIÓN DE CUERPO EXTRAÑO EN EDAD PEDIÁTRICA. **E. Comajuncosas Pérez, E. Calleja Aguayo, J.C. Moreno Alfonso, R. Ros Briones, A. Molina Caballero, S. Hernández Martín.** Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.

Introducción. Ante la sospecha de cuerpo extraño (CE) en vía aérea, la broncoscopia consiste en el método diagnóstico más sensible y específico que, además, permite llevar a cabo su extracción. A pesar de que el abordaje clásico y más habitual es mediante broncoscopia rígida, en los últimos casos hemos apostado en nuestro servicio por realizar el procedimiento de forma completa con broncoscopios flexibles, consiguiendo resultados efectivos y con menor riesgo traumático.

Material y método. Paciente varón de 1 año y 9 meses que, tras sospecha de aspiración de cuerpo extraño, fue sometido inicialmente a una exploración traqueobroncoscópica de manera urgente mediante broncoscopio rígido. Tras objetivar presencia de dos cuerpos extraños sugestivos de trozos de frutos secos y varios intentos infructuosos de extracción con el broncoscopio rígido, se consiguió fragmentarlos y posteriormente extraerlos mediante aspiración.

A los dos meses del episodio asfíctico, al seguir presentando sintomatología respiratoria y hallazgos radiológicos sugestivos de presencia de cuerpo extraño residual, se decidió revisar con broncoscopio flexible. En

la intervención, se identificó residuo del fruto seco adherido en bronquio lobar superior derecho y a diferencia del procedimiento anterior, se consiguió fácilmente su retirada con pinza de dientes de ratón a través del broncoscopio flexible de 4 mm con canal de trabajo de 2 mm sin incidencias.

Resultados. En casos en que el diagnóstico es incierto o bien en los que no se permite localizar el CE, el broncoscopio flexible ha desplazado el broncoscopio rígido, permitiendo una mejor visualización directa de la anatomía bronquial seguida de sus ramificaciones. En nuestra experiencia, el broncoscopio convencional, al tratarse de un instrumento recto, aparte de poder ser más traumático y presentar un alcance visual limitado, requiere una técnica especial para su inserción que, como consecuencia, puede ocasionar una mayor incomodidad para el paciente en el postoperatorio.

Nuestro caso, como ejemplo de una muestra de pacientes pediátricos sometidos a exploraciones traqueobroncoscópicas mediante broncoscopios flexibles, refleja la eficacia de su uso en esta estrategia diagnóstico-terapéutica. Dadas las características que presenta este instrumental, no solamente cubre las limitaciones del broncoscopio rígido, sino que, además, ofrece posiblemente menores complicaciones intra y postquirúrgicas.

Conclusión. Dada la relativa frecuencia de episodios de sospecha de aspiración de CE en la edad pediátrica, y como consecuencia, la necesidad de exploraciones traqueobroncoscópicas de forma urgente, la utilización de broncoscopios flexibles podría ser considerada una buena opción diagnóstico-terapéutica para el manejo de estos pacientes.

VÁLVULAS DE URETRA POSTERIOR DE DIAGNÓSTICO TARDÍO EN UN PACIENTE CRÓNICO COMPLEJO. CUANDO LOS ÁRBOLES NO DEJAN VER EL BOSQUE. **R. Ros Briones, E. Comajuncosas Pérez, E. Calleja Aguayo.** Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.

Antecedentes y objetivos. Las válvulas de uretra posterior (VUP) son infrecuentes, sin

embargo, suponen la principal causa de obstrucción urinaria baja en niños varones y presentan asociación con el Síndrome de Down. A pesar de un tratamiento correcto, estos pacientes pueden presentar disfunciones vesicales y daño renal, hecho que se ve agravado en casos de diagnóstico y tratamiento tardíos. Nuestro objetivo es presentar el caso de un paciente cuyas comorbilidades dificultaron el diagnóstico de unas VUP, retrasando su tratamiento.

Método. Se realizó una revisión de la historia clínica del paciente, los informes aportados desde otro hospital y las pruebas de imagen realizadas.

Resultados. Presentamos el caso de un niño de 9 años con antecedente de síndrome de Down que asocia múltiples comorbilidades, entre las que destaca una discapacidad intelectual severa. Presenta una incontinencia primaria tanto fecal como miccional y es portador de pañal.

A los 7 años, el paciente fue ingresado en otro hospital por una infección urinaria febril, tratada inicialmente con antibióticos. Sin embargo, su evolución fue desfavorable, y en un segundo ingreso, experimentó retención aguda de orina, lo que requirió sondaje vesical prolongado durante 40 días. Las pruebas de imagen realizadas: ecografías seriadas y una CUMS, revelaron ureterohidronefrosis de alto grado y una vejiga dilatada y trabeculada. Adicionalmente, se observó una ligera disminución en la función renal del riñón derecho, con curva obstructiva bilateral en el renograma diurético (MAG-3).

En base a estos hallazgos, el paciente fue inicialmente diagnosticado de vejiga neurógena no neurogénica, dado que presentaba una RMN medular y encefálica normales, que se vinculó a su discapacidad intelectual, sin realizarse otros estudios complementarios como urodinamia o cistoscopia.

Dos años después, el paciente fue referido a nuestra consulta para una nueva evaluación por persistencia de incontinencia. Al revisar sus estudios de imagen, se sospechó la presencia de VUP, lo cual fue confirmado mediante cistoscopia, permitiendo la resección de las válvulas. Tras la ablación, el niño mejoró su capacidad de vaciado vesical y logró orinar en

el inodoro; sin embargo, ya presentaba insuficiencia renal crónica grado III y una cicatriz en el riñón derecho.

Conclusiones. Este caso subraya la importancia de mantener un alto índice de sospecha para el diagnóstico de VUP, especialmente en pacientes con síndrome de Down, debido a la presentación clínica atípica y la alta prevalencia de comorbilidades que pueden enmascarar esta patología. Un diagnóstico temprano y tratamiento adecuado son cruciales para prevenir complicaciones graves y mejorar los resultados a largo plazo.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE MASA CERVICAL ANTERIOR EN PEDIATRÍA. **M. Gimeno Castillo, E. Pérez Comajuncosas, M. Ortúzar Menéndez, A. Sampedro Murgiondo, M. Ibarzabal Arregi, J.C. Moreno Alfonso.** *Hospital Universitario Navarra. Servicio de Pediatría, Radiología y Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.*

Antecedentes y objetivos. Las tumores cervicales son un motivo de consulta frecuente en pediatría, presentando una naturaleza variada y suponiendo un reto diagnóstico. El diagnóstico diferencial incluye quistes del conducto tirogloso, quistes dermoides y braquiales, malformaciones linfáticas, adenopatías, entre otros. El quiste del conducto tirogloso es la anomalía congénita benigna más frecuente de la línea media del cuello. Se origina de restos del conducto tirogloso y suele involucionar cuando la tiroides alcanza su localización final, alrededor de la 7ª semana de gestación. El objetivo de este trabajo es realizar una revisión de la literatura en torno al diagnóstico diferencial de las masas cervicales anteriores en pediatría, a propósito de un caso.

Métodos. Paciente de 4 años llevado a Urgencias por tumoración cervical de aproximadamente 20 días de evolución. A la exploración presentaba una masa no dolorosa, sin signos infecciosos, móvil e indurada, de 1x1 cm. Referían que dicha lesión, había aparecido súbitamente y sin síntomas asociados. Dada exploración física, se solicitó una ecografía y valoración por Cirugía pediátrica.

Resultados. Durante la valoración en Cirugía pediátrica, se evidenció una lesión en línea media cervical superior al ángulo saliente del tiroides, subcutánea palpable de 1x1 cm de diámetro, móvil, indurada, pero no dolorosa y sin signos inflamatorios. Se valoraron las imágenes ecográficas en las que se identificaba una imagen ovoidea de 10x4 mm, con centro hiperecogénico y vascularización intralesional sugestiva de adenopatía inespecífica. Se optó por una conducta expectante, y revisión en 3 meses para valorar la evolución a de la tumoración.

Conclusiones. El quiste del conducto tirogloso es la lesión cervical benigna más frecuente del cuello en la población pediátrica, suponiendo el 70% de la patología cervical benigna, y debutando su clínica en el 80% como una masa cervical indolora. El diagnóstico de presunción es fundamentalmente clínico, aunque debe solicitarse ecografía cervical para confirmar la presencia de tejido tiroideo ortotópico y valorar otras posibles tumoraciones de la línea media del cuello. A la hora de realizar el diagnóstico diferencial de masas cervicales, el quiste tirogloso, se presenta como una masa cervical indurada, indolora, que se moviliza con la exteriorización lingual. En el caso de las adenopatías, suelen ser más blandas y no se movilizan con la deglución. El reconocimiento temprano de los síntomas y el manejo adecuado son esenciales para evitar complicaciones, como infecciones recurrentes o fístulas cervicales, que podrían hacer más compleja la intervención y aumentar la tasa de recidiva.

SHOCK HEMORRÁGICO PERINATAL COMO FORMA DE PRESENTACIÓN. **P. Bello Aranda, U. Izpura Bueno, A. Oliver Olid, M. Erroz Ferrer, I. Gordo Baztán, L. Ugarte Mugarza.** *Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.*

Introducción. La hemofilia A es un trastorno hemorrágico hereditario causado por déficit del factor VIII de la coagulación. Es una enfermedad genética de herencia recesiva ligada al cromosoma X, presentándose en varones. La gravedad se clasifica según la actividad del factor VIII, considerándose grave cuando es

menor del 1%. En estas, el primer episodio hemorrágico suele ocurrir en el primer año de vida, siendo más frecuente en el periodo perinatal.

Descripción del caso. Recién nacido a término de 39+3 semanas de edad gestacional, sin factores de riesgo, parto eutócico y presencia de líquido meconial. En planta de Maternidad se objetiva inestabilidad hemodinámica y exploración compatible con hematoma subgaleal, sugestivo de shock hipovolémico. Se traslada a UCIN donde se canaliza catéter venoso umbilical, se administra expansión de volumen, un concentrado de hematíes y vitamina K, presentando estabilización progresiva posterior. Como antecedentes familiares, la familia refiere que el hermano materno padece hemofilia.

En estudio inicial destacan niveles de factor VIII < 0,5%, confirmando la sospecha de hemofilia y se inicia terapia con factor VIII con mejoría posterior; y se realiza una 2ª transfusión de concentrado de hematíes a las 24 horas de vida por persistencia de anemia (Hb 7,4 g/dl).

Se monitoriza el tratamiento por parte del Servicio de Hematología y se realizan determinaciones seriadas del perímetro craneal con disminución del mismo a medida que mejora el hematoma subgaleal y estabilización posterior.

En controles ecográficos no se observan sangrados intracraneales y no presenta nuevos sangrados durante el ingreso. A los 14 días de vida en RMN se observa milimétrico hematoma subdural cerebeloso izquierdo, con resolución del hematoma subgaleal y sin observar otros sangrados.

Recibe tratamiento sustitutivo con factor VIII y a los 20 días de vida se inicia emicizumab subcutáneo y se continúa de forma ambulatoria.

Discusión. Entre las opciones diagnósticas en los sangrados masivos con repercusión hemodinámica en época perinatal debemos sospechar la posibilidad de una hemofilia, siendo de vital importancia la historia familiar debido a la importante carga genética de la misma.

En el tratamiento de la hemofilia, la administración repetida de factor VIII conlleva una

disminución de su efecto, empeorando el pronóstico. El emicizumab, un anticuerpo monoclonal que se encarga de la unión del factor IX activado y el factor X, restaura la función del factor VIIIa deficiente, y se utiliza para prevenir los sangrados en pacientes con hemofilia, presentándose como un tratamiento específico para la patología que nos ocupa.

OSTEOMIELITIS SUBAGUDA/CRÓNICA. LA IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ: A PROPÓSITO DE 3 CASOS. **M. Ortúzar Menéndez, M. Gimeno Castillo, M. Ibarzabal Arregi, M. Paniagua García, I. Castro Garrido, M. Herranz Aguirre.** *Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.*

Antecedentes y objetivos. La osteomielitis es la infección del hueso de origen generalmente bacteriano, siendo el agente más frecuente *Staphylococcus aureus*. Su diagnóstico requiere alto índice de sospecha, debido a la posibilidad de desarrollar complicaciones y secuelas si no se instaura tratamiento precoz. Cuando el diagnóstico se realiza a partir de las 3 semanas del inicio del cuadro se considera subaguda/crónica.

Método. Se revisa la historia clínica de tres pacientes diagnosticados de osteomielitis subaguda/crónica, por presentar clínica de más de 3 semanas y lesiones óseas compatibles.

Resultados:

Caso 1. Niño de 2 años con antecedente de fractura supracondílea de codo, tratada con colocación de agujas Kirschner retiradas al mes tras protrusión y supuración. A las 24 horas comienza con fiebre, inflamación y eritema local tratándose con amoxicilina-clavulánico oral 10 días. Al mes, vuelve a presentar clínica de fiebre y eritema local, con elevación de reactantes de fase aguda (RFA) y lesiones óseas compatibles con osteomielitis en húmero. Se realiza tratamiento con cloxacilina y cefotaxima endovenosa que se mantiene 3 semanas y tratamiento antibiótico oral 5 semanas, completando 8 semanas de antibioterapia en total. No se aísla microorganismo causante. Actualmente en seguimiento.

Caso 2. Niño de 2 años sin antecedentes de interés inicia clínica de rechazo de la marcha, afebril y sin elevación de RFA, diagnosticado de artritis reactiva. Posteriormente empeoramiento clínico y elevación de RFA con diagnóstico de artritis séptica por *Kingella kingae*, recibiendo tratamiento endovenoso con cefuroxima 10 días, siendo dado de alta con cefuroxima oral 3 días más. A las 3 semanas se objetiva imagen lítica en radiografía de fémur que en resonancia magnética (RM) se corresponde con hallazgos sugestivos de osteomielitis subaguda-crónica. Se instaura tratamiento antibiótico oral con cefuroxima durante 6 semanas.

Caso 3. Niño de 9 años con antecedente de celulitis pretibial de 1 mes de evolución diagnosticada en Venezuela y con inadecuada adherencia terapéutica. Clínica de edema, eritema y dolor en extremidad asociando fiebre. Diagnosticado de osteomielitis diafisaria-metáfisaria por *S. aureus* meticilín resistente. Recibe vancomicina y rifampicina intravenosas 6 semanas y linezolid 1 mes. Precisa nuevo ingreso por reactivación tratándose con vancomicina y rifampicina durante 6 semanas. Precisa tratamiento quirúrgico realizando resección ósea y técnica de Masquelet.

Conclusiones. Las infecciones osteoarticulares son patología infrecuente que requiere manejo precoz para evitar infecciones crónicas y complicaciones ortopédicas. La osteomielitis subaguda es una patología que requiere tratamiento médico-quirúrgico para su resolución, con un diagnóstico y tratamiento adecuado de forma precoz.

SENSIBILIDAD DE LA ECOGRAFÍA EN FRACTURAS DE MUÑECA: A PROPÓSITO DE UN CASO. **I. Hernández Morrás, F. Samson, S. Rey Grimón, A.M. Vázquez Morales, M. Abeijón Vila, M. González Mentxakatorre.** *Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Basurto. Bilbao.*

Introducción. La ecografía clínica está ganando protagonismo en los Servicios de Urgencias Pediátricas. El objetivo de este caso es dar a conocer la utilidad y la alta sensibilidad de la ecografía en fracturas de muñeca.

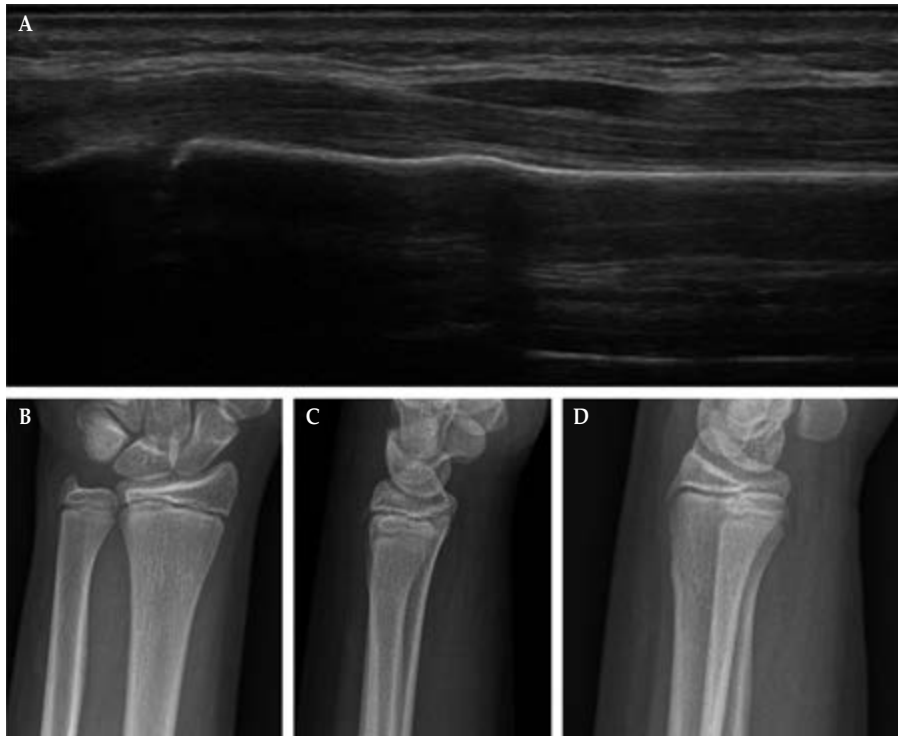


Figura 5. A) Ecografía clínica. B) Rx anteroposterior. C) Rx lateral. D) Rx oblicua.

Presentación del caso. Niño de 10 años que consultaba por traumatismo de muñeca. Se realizó ecografía músculo-esquelética clínica y posteriormente se solicitó radiografía de muñeca.

En la ecografía clínica se apreció claramente una fractura en rodete del radio distal, mientras que en la radiografía de muñeca, en las proyecciones anteroposterior y lateral, el rodete era prácticamente imperceptible. Por tanto, ante la seguridad de haber hallado el rodete mediante la ecografía, se volvió a solicitar una radiografía de muñeca, esta vez en proyección oblicua, en la que sí se consiguió visualizar la fractura.

Comentario. La ecografía clínica en fracturas de muñeca tiene una sensibilidad muy alta, ya demostrada en estudios, siendo incluso más evidentes algunas fracturas en la ecografía que en la radiografía (Fig. 5).

SÍNDROME DE PRADER-WILLI. ¿POR QUÉ MI BEBÉ NO SOSTIENE LA CABEZA? A. Tanasescu Niculae, A. García Oller, J.T. Landeo Agüero, C. Aibar Marco, A. Guillén Gómez. *Hospital Universitario de Árabia. Vitoria.*

Introducción. El síndrome de Prader-Willi (SPW) es un síndrome genético poco frecuente del neurodesarrollo⁽¹⁾ causado generalmente por la pérdida o inactivación de genes paternos en la región q11-q13 del cromosoma 15⁽²⁾.

Presenta una incidencia de 1/10.000-25.000 recién nacidos vivos y está caracterizado clínicamente por presentar hipotonía grave, hiperfagia con obesidad, hipogonadismo y retraso mental⁽³⁾.

Para su diagnóstico se requieren pruebas genéticas que deberán incluir un análisis de metilación de ADN, hibridación fluorescente *in situ* y pruebas de disomía uniparental⁽¹⁾.

El diagnóstico diferencial incluye al nacimiento otras posibles causas de hipotonía y posteriormente, síndromes que cursan con obesidad como el síndrome de Bardet-Biedl, el síndrome de Alström y, en particular, el SPW⁽¹⁾.

Para su tratamiento requiere un equipo multidisciplinar experto y especializado. Aunque no existe un tratamiento curativo, la administración de hormona de crecimiento, la estimulación precoz y las pautas de alimentación y ejercicio iniciados de forma temprana han cambiado el curso clínico de esta enfermedad⁽³⁾.

Observación clínica. Recién nacido a término (37+5s) de 24 horas de vida que ingresa procedente de la planta de Maternidad para estudio de hipotonía axial importante y dificultades en la alimentación. Como antecedentes de interés, fue un embarazo controlado y normoevolutivo, con ecografías patológicas por CIR tipo 1. Parto vaginal, eutócico. Apgar al nacimiento 9 (1 min)/10 (5 min).

En la exploración física presenta: hipoactividad y llanto débil, no realiza succión. Hipotonía de predominio axial sin sostén cefálico a la incorporación. Poca expresión facial. Retrognatía con encías cóncavas y criptorquidia bilateral. Reflejo de Moro débil. Constantes en rango.

Dada marcada hipotonía axial con características de origen central y criptorquidia asociada se realiza estudio genético orientado al Síndrome de Prader-Willi, que confirma la sospecha diagnóstica al observarse metilación en región 15q11. Además, durante su ingreso se realiza analítica sanguínea que incluye hemograma, bioquímica, cariotipo y estudio de hormonas (resultados normales). También se solicitan ecografía cerebral, abdominal y testicular y ecocardiograma para completar el estudio (ecografía testicular que confirma criptorquidia, resto de pruebas normales).

Discusión. Ante todo recién nacido con hipotonía neonatal grave debemos pensar en el SPW como posibilidad diagnóstica.

El diagnóstico temprano es clave ya que el manejo precoz por un equipo multidisciplinar especializado mejora el pronóstico de estos pacientes.

Bibliografía. 1) Orphanet: síndrome de Prader-Willi. Orpha.net. [citado el 6 de noviembre de 2024]. Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/739>. 2) Ramon-Krauel M. Síndrome de Prader Willi. *Rev Esp Endocrinol Pediatr.* 2018; 9. Edición 3. Disponible en: <https://www.endocrinologiapediatrica.org/revistas/P1-E27/P1-E27-S1670-A485.pdf>. 3) Rivas C, Barabash Bustelo A, Merlo J, Ramos Corrales C, Cabrero A, Robledo Batanero M, et al. Diagnóstico rápido del síndrome de Prader-Willi y de Angelman mediante test de metilación. *An Esp Pediatr.* 1998; 48(6): 583-6. Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/anales/48-6-3.pdf>.

CUANDO EL ACNÉ JUVENIL NOS ES COMO NOS IMAGINAMOS. A Alonso Marín, I. Rubio Artiga, L.C. Ugarte Mugarza, P. Roncal Vázquez, M. Erroz Ferrer, I. Errasti Viader. *Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.*

Introducción. El acné es una de las patologías más frecuentes en adolescentes. Se trata de una inflamación crónica de la unidad pilosebácea producida por retención del sebo.

El acné conglobata es una forma de acné inflamatorio severo e infrecuente que clínicamente se caracteriza por presentar múltiples comedones dobles, pústulas, pápulas, quistes y nódulos muy dolorosos, con secreción seborrúea; la confluencia de todas estas lesiones forman abscesos que fistulizan. Dichas lesiones tienden a cicatrizar en forma queloide, lo que favorece la perturbación del cuadro clínico.

El acné fulminans es una variante severa de acné inflamatorio, que suele presentarse como un brote agudo de pústulas hemorrágicas dolorosas y ulceración, con relación o no con síntomas sistémicos. La fiebre, la elevación de VSG y la leucocitosis son hallazgos habituales. La afectación musculoesquelética es frecuente, destacando las artralgias.

Resumen caso clínico. Presentamos el caso de un adolescente de 14 años que es valorado en Atención Primaria y en Urgencias por lesiones acneiformes de base con sobreinfección de 7 días de evolución. No presentaba otra clínica de interés. A la exploración destaca en tórax anterior, lesiones acneiformes inflamatorias con quistes, pústulas, nódulos y granuloma; y en zona paraesternal inferior derecha presenta una lesión con colección fluctuante y tinte amarillento. Se inicia tratamiento con doxiciclina durante 30 días, clindamicina tópica y mupirocina. La muestra de secreción enviada a Microbiología muestra flora mucocutánea habitual.

A los 30 días del inicio del cuadro, las lesiones presentan un empeoramiento con aumento de granulomas y persistencia de palpación de absceso en zona preesternal que drena por 3 localizaciones a la vez. Es valorado presencialmente por Dermatología quienes, ante sospecha de acné quístico queloideo o acné

conglobata, indican continuar con doxiciclina 30 días más, añadiendo prednisona 1 mes con disminución progresiva de dosis y betametasona/gentamicina durante 15 días. Continúa seguimiento en la Unidad de Dermatología.

Conclusiones:

1. En las formas de acné grave es importante realizar el diagnóstico diferencial del acné conglobata con el acné fulminans: este último es de inicio súbito, las lesiones ulceradas con costras son características y son más frecuentes los síntomas sistémicos; en el acné conglobata los nódulos y comedones polimórficos son más frecuentes.
2. Si hay clínica sistémica asociada sería interesante realizar pruebas complementarias como analítica sanguínea (leucocitosis y VSG elevada) y descartar lesiones osteolíticas como osteomielitis.

BRONQUITIS BACTERIANA PERSISTENTE: UNA ENTIDAD A TENER EN CUENTA EN NIÑOS CON TOS CRÓNICA PRODUCTIVA. M. Mujika Arrazola, M. Vizmanos Larrayoz, M. Ortuzar Menéndez, P. Morales Martín-Mora, L. Martínez Aso, P. Esparza Paz. *Centro de Salud Berriozar. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.*

Introducción. La tos productiva crónica es un motivo de consulta frecuente en pediatría. En el diagnóstico diferencial hay que sospechar una bronquitis bacteriana persistente (BBP). Varias series destacan la BBP como principal causa de tos crónica en preescolares, aunque en la práctica clínica es un diagnóstico poco frecuente. La BBP se define como tos productiva crónica de más de 4 semanas que puede asociar expectoración y que se resuelve tras tratamiento antibiótico una vez descartadas otras causas. Aunque puede aparecer a cualquier edad, su incidencia es mayor en niños menores de 6 años. Un cultivo de esputo bacteriano positivo confirma el diagnóstico, siendo el germen más frecuente *Haemophilus influenzae*.

Caso clínico. Niña de 6 años que consultaba en AP por episodios de tos productiva con abundante expectoración y mucosidad de 3

semanas de evolución. Se auscultan sibilantes teleespiratorios generalizados, pautándose salbutamol inhalado y 3 días de azitromicina. Por persistencia del cuadro, se realiza Rx de tórax que es normal. Se añade pauta de corticoide oral, con mejoría parcial.

Antecedentes personales: síndrome de obstrucción bronquial recurrente, IPA+, dermatitis atópica, rinitis alérgica y alergia a ácaros y epitelios.

Persiste la tos productiva llegando a presentar un síncope en contexto de tos emetizante, catalogado como posible espasmo laríngeo y requiriendo ingreso en observación. Tras el alta se cita en Neumología pediátrica.

En consulta se amplía estudio con hemograma, bioquímica y estudio immune (normal), alfa-1-AT (normal), serologías de bacterias atípicas (IgM+ *Mycoplasma pneumoniae*), Quantiferon (-), cloro en sudor (normal). Pruebas de función pulmonar (normales, FENO 7ppb). Se pauta corticoide+LABA inhalado y una pauta de azitromicina alterna, quedando pendiente resultado de cultivo de esputo. Se recibe cultivo positivo para *Haemophilus influenzae*. Se confirma BBP y se pauta 2 semanas de amoxicilina-clavulánico a 40 mg/kg/día, con evidente mejoría clínica posterior. TC pulmonar sin evidencia de bronquiectasias.

Conclusiones:

- Siempre se debe considerar la BBP en el diagnóstico diferencial de tos productiva crónica.
- El cultivo de esputo es una herramienta útil desde AP en cuadros de tos productiva crónica, siendo el cultivo de frotis faríngeo una alternativa también válida.

COMUNICACIONES LARGAS

ACCESIT MEJOR COMUNICACIÓN

AMPLIO ESPECTRO CLÍNICO DE INFECCIÓN POR *MYCOPLASMA PNEUMONIAE* EN PACIENTES HOSPITALIZADOS. L. Lizarraga Navarro, J. Del Arco Rodríguez, C. Viñes Collada, A. Zugazabertía Irazabal, E. Pérez Estévez, M.A. Vázquez Ronco, A. Vinuesa Jaca, B. Azkunaga Santibañez

ñez. Servicio de Urgencias de Pediatría. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Vizcaya.

Introducción y objetivos. *M. pneumoniae* es una bacteria patógena habitual en la edad pediátrica y causante de distintos cuadros clínicos, fundamentalmente respiratorios y febriles. Puede asociar manifestaciones extrapulmonares hasta en un 25% de los casos. La gran mayoría de los pacientes se manejan de forma ambulatoria. Sin embargo, en nuestro medio este último año se ha percibido un aumento de casos que requieren ingreso hospitalario. En este estudio se analizan y describen las características de estos pacientes.

Métodos. Se trata de un estudio descriptivo retrospectivo unicéntrico en el que se describen las características de los pacientes, de entre 0 y 14 años, ingresados en un hospital terciario con PCR positiva para *M. pneumoniae* en muestras recogidas entre octubre de 2023 y abril de 2024 en Atención Primaria (AP) y Hospitalaria.

Resultados. Se han registrado 436 pacientes con PCR positiva para *M. pneumoniae*. Un 66,7% de las muestras fueron recogidas en AP. 28 pacientes (6,4%) ingresaron y todas sus muestras procedían del ámbito hospitalario. La época más frecuente de ingreso fue febrero-marzo de 2024, con una mediana de estancia de 4 días. Entre los hospitalizados, existe un cierto predominio de varones (68%), con una mediana de edad de 6,5 años (DT 3,9). El 82% de ellos presenta comorbilidades, siendo lo más frecuente los pacientes crónicos pluripatológicos y los antecedentes a nivel respiratorio. De los 28 ingresados, el 35,7% asociaron manifestaciones extrapulmonares, combinando varios de ellos sintomatología en diferentes sistemas (14,3% mucocutánea, 14,3% digestiva, 10,7% hematológica, 7,1% otorrinolaringológica, 7,1% neurológica, 7,1% oftalmológica). Entre ellos destacan 2 síndrome Stevens-Johnson (7,1%), 1 Guillain-Barré (3,6%) y 1 anemia por crioglobulinas (3,6%). En todos con una evolución favorable.

La principal causa de hospitalización (71%) fue la necesidad de soporte respiratorio.

El 100% de los ingresados recibieron antibioterapia con azitromicina, con una adecuada evolución posterior.

Conclusiones. *M. pneumoniae* es un patógeno habitual en nuestro medio que generalmente produce un cuadro leve. No obstante, en ocasiones supone una causa de ingreso hospitalario; sobre todo en pacientes con comorbilidades, por la necesidad de soporte respiratorio.

Asimismo, posee un amplio espectro de manifestaciones, con una gran variabilidad clínica, que puede conllevar un desarrollo tórpido.

BATALLA OCULTA EN LA SANGRE: CRISIS HEMOLÍTICA POR *SALMONELLA* EN PACIENTE CON DÉFICIT DE GLUCOSA-6-FOSFATO DESHIDROGENASA. **M. González Mentxakatorre, A. Gondra Sangroniz, S. Rey Grimon, M. Abejón Vila, A. Gabilondo Loizate, I. Piñeiro Novoa.** Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Basurto. Bilbao.

Introducción. El déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD) es el defecto enzimático más común en los eritrocitos, aunque en la práctica clínica pediátrica, su incidencia es relativamente baja. Esta condición afecta la capacidad de los glóbulos rojos para resistir el estrés oxidativo. La mayoría de los pacientes con déficit de G6PD no presentan síntomas evidentes, pero la alteración puede llevar a episodios de hemólisis, especialmente ante la exposición de ciertos medicamentos, infecciones o alimentos.

Resumen del caso. Niño de 4 años procedente de Francia, como antecedente de interés déficit de G6PD (padre y madre portadores, originarios de África), diagnosticado en el periodo neonatal en contexto de ictericia. Acude a Urgencias por cuadro de deposiciones líquidas y vómitos de 7 días de evolución y fiebre hasta 39,5°C. La familia niega ingesta de habas o uso de medicaciones, pero refiere haber estado en una boda en los días previos y varios de los miembros presentan el mismo cuadro gastrointestinal. En la exploración física llama la atención el marcado decaimiento e ictericia. En la analítica se objetiva anemia (Hb 7,6 g/dl) con reticulocitos corregidos del 1,2%,

Br total 1,4 mg/dl y LDH elevada (1.821 U/L). En hemocultivo crece *Salmonella* entérica por lo que se inicia antibioterapia con ceftriaxona intravenosa. En control analítico a las 12 horas progresa la anemización (Hb 6,5 g/dl), por lo que se decide transfundir concentrado de hematíes. En controles posteriores hemoglobina estable (Hb 10,8 g/dl) persistiendo elevación de LDH (1.662 U/L) en analítica de control previo al alta. En el estudio se objetivan folato y cobalamina normales y haptoglobina disminuida.

Tras mejoría clínica progresiva con resolución del cuadro gastrointestinal, es dado de alta con antibioterapia oral.

Comentario. El déficit de G6PD no es habitual en la práctica pediátrica en nuestro entorno, sin embargo, es importante tenerla en cuenta en el diagnóstico diferencial ante un cuadro de hemólisis. En el caso presentado, el antecedente conocido de déficit de G6PD desde el periodo neonatal facilitó el diagnóstico y manejo en una crisis hemolítica asociada a una infección por *Salmonella*. Al mismo tiempo, el conocimiento precoz de esta condición permitirá al paciente evitar los desencadenantes conocidos de hemólisis.

PREMIO A LA MEJOR COMUNICACIÓN

INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS EN NAVARRA, UNA REALIDAD QUE NO PODEMOS OLVIDAR. **A. Alonso Marín, I. Rubio Artiga, P.M. Roncal Vázquez, D.M. Peñafiel Freire, M. Herranz Aguirre.** Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.

Introducción. Las inmunodeficiencias primarias (IDP) ocurren en 1:2.000 recién nacidos vivos. Las IDP son un grupo heterogéneo de trastornos hereditarios ocasionados por defectos del desarrollo o función del sistema inmunológico. La mayoría se manifiestan a edad temprana por infecciones, datos de malignidad o por desregulación en la respuesta. Actualmente se encuentran infradiagnosticadas, por lo que el reconocimiento temprano es crucial para el tratamiento oportuno y un mejor pronóstico.

Objetivos. Conocer la casuística de las inmunodeficiencias primarias en Navarra y las características principales de estos pacientes.

Metodología. Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes diagnosticados de uno de los tipos de inmunodeficiencia primaria, que son valorados en el servicio de Infecciosas Pediátricas de un hospital de tercer nivel en los últimos 20 años. Para ello, se realiza una revisión de las historias clínicas de dichos pacientes. Dentro del grupo de inmunodeficiencias predominantemente de anticuerpos, se excluye el déficit de subclases de IgG y el déficit selectivo de IgA. Se excluye el grupo de enfermedades autoinflamatorias.

Resultados. Se analizan 39 pacientes con diagnóstico de inmunodeficiencia primaria.

Dada la combinación de características inmunológicas y clínicas, se realiza una clasificación de dichas IDP:

- Inmunodeficiencias combinadas: 4 pacientes con inmunodeficiencia combinada grave; 1 paciente con inmunodeficiencia combinada menos severa.
- Inmunodeficiencias combinadas con características sindrómicas: 10 pacientes con síndrome de DiGeorge (deleción 22q11) con afectación inmune; 2 pacientes con síndrome de Kabuki; 1 paciente con síndrome Wiskott-Aldrich; 1 paciente con ataxia telangiectasia; 1 paciente con síndrome CHARGE; 1 paciente con displasia ectodérmica hipohidrótica.
- Inmunodeficiencias predominantemente de anticuerpos: 3 pacientes con inmunodeficiencia variable común; 1 paciente con agammaglobulinemia ligada al cromosoma X.
- Enfermedad de desregulación inmune: 2 pacientes hermanos con síndrome Hermansky-Pudlak subtipo II; 1 paciente con síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPS); 1 paciente con defecto CTLA-4.
- Defectos del número y función de las células fagocíticas: 4 pacientes con enfermedad granulomatosa crónica (defecto en la función de los fagocitos); 2 pacientes con síndrome Shwachman-Diamond (defecto en el número de neutrófilos con neutropenia grave).

- Defectos de la inmunidad intrínseca e innata: 1 paciente con susceptibilidad mendeliana a micobacterias; 1 paciente con defecto total de STAT1 (predisposición a severas infecciones virales).
- Defectos de la cascada del complemento: 1 paciente con defecto de la vía lectina; 1 paciente con defecto parcial C3.

Conclusiones:

- Aunque se trata de entidades relativamente infrecuentes, la mayoría de IDP se diagnostican en edad pediátrica, tienen un diagnóstico de sospecha sencillo y un tratamiento potencialmente curativo, por lo que es importante que se incluyan en el diagnóstico diferencial de cualquier niño con procesos infecciosos recurrentes, manifestaciones autoinmunes, fenómenos alérgicos o enfermedades linfoproliferativas.
- En la Comunidad de Navarra existen 39 pacientes con inmunodeficiencias primarias graves, lo cual hace que no podamos olvidarnos de este tipo de patologías y debemos conocer los signos de alarma de las IDP para un reconocimiento precoz. A su vez, consideramos imprescindible el seguimiento.

INFECCIÓN POR EL VIRUS DEL SARAMPIÓN. U. Loinaz Sagarzazu¹, E. Diez Martín², J.Á. Muñoz³, B. Salinas³, I. Olaciregui³, O. Martínez-Múgica⁴. ¹MIR 1 Pediatría, ²MIR 4 Pediatría, ³M. Adjunto Urgencias Pediátricas, ⁴M. Adjunto Neurología. Hospital Universitario de Donostia.

Introducción. El sarampión es una infección vírica poco frecuente en nuestro medio desde la implantación de la vacuna. A pesar de que en los últimos años ha habido un aumento de los casos de sarampión a nivel mundial, la reducida incidencia en nuestro medio condiciona un bajo índice de sospecha en la práctica clínica habitual. Esto conlleva un retraso en el diagnóstico y aumenta el riesgo de la propagación del virus.

Presentamos dos casos de sarampión atendidos recientemente en Urgencias de Pediatría del Hospital Universitario de Donostia.

Caso clínico 1. Niña de 7 años procedente de Rumanía. Calendario vacunal incompleto en el país de origen. Acude por fiebre alta, cuadro catarral, exantema generalizado y alteración del estado general. Inicialmente, se plantea un diagnóstico diferencial amplio, pero tras conocer la procedencia y su alta incidencia de sarampión, junto con el estado vacunal, se establece como sospecha diagnóstica principal el sarampión. En este momento, se aumentan medidas de protección del personal y se inicia el aislamiento de la paciente en un box con presión negativa. Se contacta con Salud Pública para notificar el caso, habiéndose producido 25 contactos de riesgo entre el personal sanitario que ha atendido a la paciente.

Caso clínico 2. Niño de 5 años, contacto estrecho (hermano) del caso confirmado de sarampión anteriormente descrito. Acude por sintomatología similar, esta vez con notificación previa desde Salud Pública. Ante la sospecha precoz de sarampión, se adoptan medidas adecuadas de protección y aislamiento desde un inicio, sin producirse así ningún contacto intrahospitalario de riesgo.

Comentarios. Cada vez son más las enfermedades importadas que atendemos en nuestro medio, siendo el sarampión un ejemplo de ellas. Es necesario conocer la clínica principal para adoptar medidas de protección y de aislamiento de forma anticipada, para así reducir la transmisión. Debido a la baja incidencia en nuestro medio de estas enfermedades, en general, y del sarampión, en particular, es necesario un alto índice de sospecha ante un posible caso. Para esto, es imprescindible conocer la incidencia de la enfermedad y las tasas de vacunación en nuestro sistema sanitario, al igual que en países cercanos.

NEFRONÍA LOBAR AGUDA: IMPORTANCIA DE UNA ALTA SOSPECHA DIAGNÓSTICA. A.M. Vázquez Morales, A. Rodríguez Ortiz, M. Mikelarena Erdozain, B. De Abiega Rebate, I. Zabalza González, I. Hernández-Morras. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Basurto. Bilbao, Vizcaya.

Antecedentes. La nefronía lobar aguda (NLA) también conocida como nefritis focal aguda es una infección bacteriana localizada del parénquima renal que afecta a uno o más lóbulos renales. Es un estado intermedio entre la pielonefritis aguda (PNA) y el absceso renal. Dado que la clínica es insidiosa y las pruebas de laboratorio dispares, es importante la alta sospecha diagnóstica.

Pacientes y resultados:

Caso 1 (Fig. 6). Niño de 12 años con fiebre de 30 horas de evolución y dolor lumbar izquierdo. No síntomas urinarios. Puño-percusión Izquierda positiva.

Analítica: leucocitos 19.380/mcl (N17440/mcl), PCR 290 mg/L; PCT 6,62 ng/ml.

TRO: proteínas+++ sangre+. Resto negativo.

Ecografía: sin hallazgos.

Urocultivo y hemocultivo: negativo.

Evolución: ingresa con cefotaxima IV. Continúa febril durante 4 días, se repite ecografía observándose riñón izquierdo aumentado de tamaño con focos de nefritis focal. Se añade

gentamicina con mejoría clínica. Es dado de alta con cefixima completando 21 días.

Caso 2 (Fig. 7). Niño de 8 años con dolor abdominal, vómitos y fiebre de 24 horas de evolución. Disuria en micciones aisladas. Antecedente de faringoamigdalitis la semana previa. A la EF exantema eritrodermico. Defensa abdominal con Blumberg dudoso. Puño-percusión negativa.

Analítica: leucocitos 24.900/mcl (N20.600/mcl), PCR 118 mg/L; PCT 1,6 ng/ml.

TRO, urocultivo y hemocultivo: negativo.

Ecografía abdominal: divertículo uracal. Apéndice normal. Resto normal.

Evolución: ingresa con amoxicilina/ac.clavulánico IV. Coincidiendo con pico febril: mal estado general y dolor en flanco derecho, se solicita TAC urgente en el que se observa área de nefritis focal en polo inferior del riñón derecho.

Se inicia cefotaxima y clindamicina IV con buena evolución. Es dado de alta con cefixima completando 21 días.

Caso 3 (Fig. 8). Escolar de 9 años con dolor lumbar derecho y fiebre de 24 horas de evo-

lución. Hematuria y disuria 12 horas antes. Puño-percusión negativa.

Analítica: leucocitos 33.520/mcl (N 30.570/mcl) PCR 70 mg/L; PCT 21,6 ng/ml.

TRO: proteínas+ sangre indicios. Resto negativo.

Urocultivo y hemocultivo: negativo.

Ecografía: leve ectasia piélica bilateral, predominio derecho, con hallazgos sugestivos de infección/inflamación.

TAC: hidronefrosis bilateral. Área de nefritis focal en polo superior renal derecho con microabscesos.

Evolución: ingresa con cefotaxima intravenosa. Ante persistencia de fiebre, se añade gentamicina. Mejoría clínica progresiva. Es dado de alta con cefixima completando 21 días.

Conclusiones. La NLA es una entidad poco frecuente y a menudo infradiagnosticada en pediatría.

Tiene un curso insidioso y el estudio de orina es negativo en algunas ocasiones.

El diagnóstico es radiológico teniendo gran utilidad la ecografía y reservándose el TAC para resultados dudosos o mala evolución del cuadro.

Puede dar lugar a complicaciones y lesiones residuales por lo que se aconseja un tratamiento más prolongado y un seguimiento posterior.

TELORRAGIA EN LA PRIMERA INFANCIA, ¿CUÁNDO DEBERÍAMOS PREOCUPARNOS? **M. Ibarzabal Arregi, A. Sampedro Murguiondo, M. Erroz Ferrer, M. Paniagua García, M. Gimeno Castiello, M. Echeverría Fernández.** Servicio de Pediatría y sus Áreas Específicas. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.

Introducción y objetivo. La telorragia es un hallazgo infrecuente en la edad pediátrica; aunque resulta alarmante para la familia, su etiología suele ser benigna. El objetivo es realizar una revisión bibliográfica a propósito de dos casos clínicos.

Resultados:

Caso 1. Lactante mujer de 3 meses que acude por telorragia espontánea derecha de 2 días de evolución. EF: S2 bilateral (presente



Figura 6.



Figura 7.

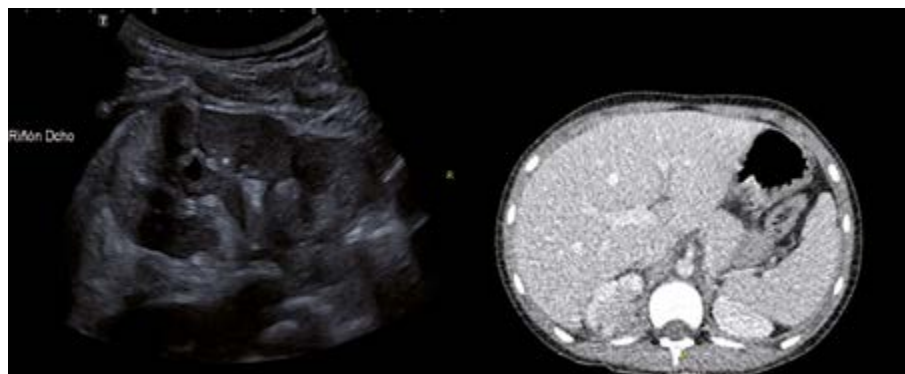


Figura 8.

desde el nacimiento) con telorragia mínima a la presión en pezón derecho. No se palpan otros nódulos salvo la telarquía. Mama contralateral sin alteraciones. Se mantiene actitud expectante, con resolución a las 3 semanas.

Caso 2. Niña de 4 años que presenta nódulo retroareolar de pequeño tamaño en mama derecha de 7 meses de evolución; en los últimos 3 días asocia telorragia y aumento de tamaño, motivo por el que consultan. EF: bultoma retroareolar en mama derecha de 3x3 cm, no adherido, con transluminación negativa, y salida de líquido serohemático al presionar el pezón. No axilarquia ni pubarquía. Se realiza analítica sanguínea con test LHRH prepuberal; cultivo del líquido serohemático, negativo; y ecografía donde se visualiza ectasia focal de conductos galactóforos. 4 meses después, ha desaparecido la telorragia, el nódulo mide 1 cm y realiza controles clínicos periódicos.

Ninguna de las pacientes mostraba signos de infección local ni fiebre, ni contaban historia de traumatismo previo.

Conclusiones:

- La etiología más frecuente de la telorragia en la edad pediátrica es la ectasia ductal mamaria, una entidad benigna y autolimitada, caracterizada por la dilatación del conducto mamario, fibrosis e inflamación periductal. Es más frecuente en varones; la etiología es desconocida y multifactorial, planteándose distintas causas como traumatismos, infecciones bacterianas, alteraciones congénitas del sistema ductal o alteraciones hormonales.
- Esta condición suele presentarse en lactantes (edad media: 12 meses); y todos los casos descritos en la literatura son pacientes < 4 años. La media de duración de la clínica es de $3,3 \pm 2,6$ meses, con resolución espontánea antes de los 10 meses.
- Como conclusión, dado que la telorragia en < 1 año parece ser una condición benigna, se podría evitar la realización de estudios endocrinológicos o citológicos, antibiótica o cirugía. Se recomienda seguimiento con ecografías seriadas. En caso de telorragia persistente, masa considerable (como nuestro segundo caso) o en > 4 años, se plantean otros estudios complementarios.

- Resaltamos la importancia de la identificación correcta de esta entidad para evitar intervenciones agresivas innecesarias, dado que se recomienda mantener una actitud expectante ante ausencia de signos de alarma.

REVISIÓN DE LA PRESENTACIÓN CLÍNICA DE LA HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA: A PROPOSITO DE TRES CASOS CLÍNICOS. **M. Gimeno Castillo, M. Ortuzar Menéndez, A. Sampedro Murgiondo, M. Ibarzabal Arregi, L. Mariel Mendiguren, S. Berrade Zubiri.** *Hospital Universitario Navarra. Pamplona.*

Antecedentes y objetivos. La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) agrupa una serie de enfermedades con herencia autosómica recesiva que afectan a la esteroidogénesis suprarrenal.

El 90-95% de los casos es debido a la alteración del gen CYP21A2, originando déficit de 21 hidroxilasa (21OH). Existen diferentes presentaciones clínicas en función del grado de actividad residual enzimática: forma severa o clásica, con actividad enzimática nula o < 1% originando un cuadro de insuficiencia adrenal y virilización de genitales externos al nacimiento, y forma no clásica o tardía, con el 25-30% de la actividad enzimática conservada.

La HSC no clásica se manifiestan en la infancia con amplio espectro, desde formas asintomáticas hasta cuadros con distinto grado de hiperandrogenismo. La clínica típica es la pubarquía precoz y adelanto de la maduración ósea. En adolescentes y mujeres predominan los trastornos menstruales (oligomenorrea y anovulación), hirsutismo, obesidad y acné quístico.

Métodos. Se revisa la literatura científica a cerca de la hiperplasia suprarrenal y se presenta tres series de casos, dos de ellos con HSC y otro HSNC.

Resultados. Neonata de 12 horas de vida que ingresa en Neonatología por genitales ambiguos (Prader III). El estudio hormonal (17 OH progesterona > 80 µg/dl) y genético confirman el diagnóstico de HSC. Al amplificar gen es homocigota para la variante c.955C>T; p.Gln319S.

Neonato de 28 días de vida, ingresa por cuadro de vómitos y deshidratación con analítica de hiponatremia e hiperkaliemia. El estudio hormonal evidenció elevación de 17 OH progesterona (243 µg/L), con confirmación genética de HSC pierde sal. Se instauró tratamiento con evolución favorable.

Niña de 12 años con hirsutismo, acné y alteraciones menstruales. En AS presentaba elevación de 17-OH progesterona, por lo que se decide realizar estudio genético, confirmando el estudio de hiperplasia suprarrenal no clásica. Presentaba una mutación leve c.1100G>A; p.Arg367His en un alelo y una mutación leve c.1488+13G>A, c*13G>A en el otro alelo.

Conclusiones. La HS por déficit de 21 hidroxilasa, provoca cuadros de insuficiencia adrenal y virilización de genitales. Existe una forma clásica, más severa y una no clásica, más leve que debe sospecharse en chicas adolescentes con cuadros hiperandrogenismo.

El diagnóstico bioquímico se establece con valores de 17-OH basales superiores a 5 mg/ml o por encima de 10 ng/ml tras estímulo con ACTH. El estudio genético molecular permite en la mayoría de casos confirmar la enfermedad y es imprescindible para ofrecer un adecuado consejo genético ya que permite documentar las mutaciones graves, presentes en 40-60% de los casos.

OS TRIGONUM: REPORTE DE 2 CASOS. **I. Piñeiro Novoa¹, M. Abeijon Vila¹, M. Gonzalez Menteakatorre¹, A. Gabilondo Loizate¹, N. Garcia Perez¹, H. Peña Arantzibia².** ¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Ortopedia Infantil. *Hospital Universitario Basurto. Bilbao, Vizcaya.*

Uno de los motivos de consulta más frecuentes en Atención Primaria o en los servicios de Urgencias de Pediatría es la patología traumatológica.

Entre los motivos de consulta, destaca el dolor de tobillo. Su diagnóstico diferencial es extenso, pero hay determinados datos de la historia clínica, como la edad o el deporte realizado que nos pueden orientar hacia un diagnóstico certero.

El os trigonum o hueso trígono es un hueso accesorio originado por la persistencia del centro de osificación lateral en la cara posterior del astrágalo, el segundo hueso más grande del pie, entre los 7 y los 13 años. Se trata de una de las causas conocidas del llamado síndrome del impacto posterior. Esta entidad, cursa con dolor en región posterior de tobillo habitualmente en relación con movimientos forzados de flexión plantar, frecuente en bailarinas de ballet, futbolistas y otros atletas.

Caso 1. Hombre de 13 años que acudía por dolor en tobillo derecho de 24 horas de evolución tras movimiento de torsión mientras entrenaba a fútbol.

Caso 2. Mujer de 8 años que refiere dolor de 2 meses de evolución con antecedentes traumático de torcedura de tobillo derecho al bajar escaleras. Describía el dolor como intermitente en la parte posterior del tobillo. Practica baile urbano.

En ambos casos la exploración del tobillo afecto no halló deformidad ni inflamación. Sin puntos óseos dolorosos, llamaba la atención el dolor a la flexión plantar en la región posterior del tobillo. Deambulación dolorosa.

Se realizó una radiografía de tobillo en dos proyecciones, con hallazgo compatible con os trigonum y tras valoración conjunta con ortopedia infantil, se indicó reposo deportivo y tratamiento antiinflamatorio. Control posterior a las seis semanas con buena evolución.

El os trigonum es una patología en la mayoría de los casos asintomática, sin embargo se debe tener en cuenta dentro del diagnóstico diferencial de dolor de tobillo en pacientes de entre 7 y 14 años con un dolor claro a la flexión plantar y antecedentes de practica deportiva como *ballet*, gimnasia rítmica o fútbol. Su diagnóstico se basa en la clínica, la exploración física, y una radiografía de tobillo compatible. El tratamiento inicial será conservador, obteniendo casi siempre resultados óptimos. Otros tratamientos, como fisioterapia, infiltraciones o cirugía pueden ser necesarios.

TROMBOEMBOLISMO PULMONAR: DISNEA EN PACIENTE CON SÍNDROME NEFRÓTICO. M. Vizmanos Larráyo, E. Rupérez García, J. Hualde

Olascoaga, M. Ibarzábal, A. Escolano Burgos, A. Iceta Lizarraga. *Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.*

Introducción. El tromboembolismo pulmonar (TEP) es una complicación grave y a menudo infradiagnosticada en pacientes con síndrome nefrótico. La incidencia de TEP en esta población se estima entre el 2% y el 10%, con un riesgo significativamente mayor en pacientes durante el brote de la enfermedad. Esta hipercoagulabilidad se debe a la pérdida de anticoagulantes naturales, como la antitrombina III, junto con alteraciones en la hemostasia. Los síntomas del TEP, que incluyen disnea súbita y dolor torácico, pueden ser confundidos con otras enfermedades respiratorias, lo que dificulta su diagnóstico. La confirmación diagnóstica se realiza por angioTAC.

Descripción del caso. Niño de 9 años que acude a hospital de día para control de brote de síndrome nefrótico refiriendo disnea, esputo con restos hemáticos y dolor torácico izquierdo de 12 horas de evolución, ortopnea nocturna y tos con esputo hemoptoico. A la auscultación presenta hipoventilación en base izquierda.

Antecedentes personales: primer brote de síndrome nefrótico en 2021, inicialmente corticosenible, que desarrolló resistencia a corticoides por lo que recibió durante dos años micofenolato mofetil con lo que remitió (suspendido en mayo del 2024). En el momento de la consulta, se encuentra en recaída con corticoterapia a 60 mg/m²/día.

Se solicita una analítica con un dímero D de 7.987, que aumenta hasta 12.000 en las siguientes 48 horas. En analítica de orina se confirma proteinuria en rango nefrótico, acompañada de hipoproteinemia e hipoalbuminemia. Se realiza un ECG sin hallazgos patológicos y una Rx de tórax que presenta derrame basal izquierdo y signo de Westermarck.

Ante sospecha por factor de riesgo y dímero D elevado, se solicita un Angio TAC que confirma TEP central y periférico acompañado de infarto pulmonar y línea de derrame pericárdico. Se completa estudio con ecocardiograma en el que presenta signos de HTP leve. Durante su ingreso se inicia HBPM subcutá-

nea al que posteriormente se añade AT-III IV y finalmente, acenocumarol oral. Se añade seroalbúmina IV y furosemida IV según diuresis y edemas. Se mantiene tratamiento de base de síndrome nefrótico con metilprednisolona a 60 mg/día. Tras el alta, se añade micofenolato mofetil y se sustituye anticoagulación con rivaroxabán.

Conclusiones:

- Importancia de mantener un alto índice de sospecha de TEP en pacientes pediátricos con síndrome nefrótico para garantizar un tratamiento anticoagulante precoz y reducir la morbilidad asociada.
- La angiotomografía computarizada (angioTAC) se establece como la prueba de imagen de elección para la confirmación del TEP.
- Se debe valorar la repercusión cardiopulmonar (HTP y disfunción del VD) para optimizar el tratamiento en fase aguda.

NIRSEVIMAB Y POBLACIÓN DE RIESGO: EXPERIENCIA DE LA INMUNIZACIÓN CON NIRSEVIMAB EN POBLACIÓN DE RIESGO DURANTE LA TEMPORADA 2023-2024. I. Urreta Juárez, I. Urruticoechea García, I. Iturralde Orive, M.S. Sánchez de Medina. *Infectología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia.*

La inmunización con nirsevimab ha demostrado ser eficaz en la reducción de ingresos hospitalarios por bronquiolitis por virus respiratorio sincitial (VRS) en España.

Objetivos. Analizar los resultados en la población de riesgo inmunizada durante la temporada 2023-2024 en nuestro hospital. El Ministerio de Salud define como pacientes de riesgo para infección grave por VRS: recién nacidos pretérmino (RNPT < 35 semanas de edad gestacional) menores de 12 meses y menores de 24 meses con patologías específicas.

Métodos. Estudio descriptivo prospectivo de pacientes de riesgo inmunizados con nirsevimab esta temporada en un hospital terciario.

Se realizó una captación proactiva desde Infectología pediátrica de la población dia-

na; iniciando la vacunación el 20/10/2023. Registro de los pacientes en una base de datos, seguimiento mediante "Osabide" y análisis descriptivo mediante "SPSS".

Resultados. De 206 menores candidatos a inmunización, 7 se negaron (3,3%), inmunizándose el resto. Hubo un total de 3 fallecidos por causas no relacionadas con VRS, no reacciones postinmunización.

La muestra se componía por 131 RNPT (65%) y 77 con comorbilidad (38,6%) fundamentalmente cardiopatías.

Se han registrado 40 diagnósticos de bronquiolitis, de los cuáles 9 se han confirmado con

prueba microbiológica (22%), con una media de 77,1 días entre inmunización-diagnóstico.

En total 8 pacientes (4%) precisaron ingreso; el 37,5% habiendo recibido la inmunización en las 72 horas previas. El 100% precisó soporte respiratorio y nutricional, el 50% sueroterapia. Cuatro pacientes precisaron ingreso en UCIP (2 RNPT, 1 comorbilidad cardiaca, 1 Sd. Joubert).

El 54% de pacientes (109) consultaron por infecciones del tracto respiratorio; precisando 6 ingreso hospitalario por dichas causas.

Discusión. Los resultados obtenidos en nuestra población están alineados con los datos obtenidos en los distintos ensayos clínicos.

Conclusiones/recomendaciones:

- Las estrategias de prevención y su desarrollo deben ser definidas con suficiente antelación para conseguir las máximas garantías de éxito.
- La identificación temprana y correcta de la población de riesgo es primordial para poder agilizar el comienzo de cualquier medida de prevención.
- Es vital realizar trabajos en red que permitan aumentar el número de estos pacientes para extraer conclusiones y definir mejores estrategias específicas para los grupos de riesgo.

XVI Topaketak 2024

XVI Topaketak 2024



ILEA ZAINTEAGATIKO SINKOPEA EDO "ILE-APAINZAILE" SINDROME. **A. Zurutuza Bengoa.**

Sarrera. Pediatriako kontsultan maiz ikusten dugun koadroa da sinkopea. Gehienetan eragin basobagalak sorturikoa izan ohi da eta bere kabuz pasatzen da. Hauen artean Egoerako Sinkopeak aurkitzen dira, ekintza zehatzak egiterakoan sortzen direnak, hala nola, eztula, irenstea, pisa egitea edo ilea zaintzea.

Ilea zaintzeagatiko sinkopea ilearen edozein manipulazioaren ondoriozko hiperestimulazio bagalak eragiten du. Batez ere nerabezaro aurretiko edo emakume nerabeetan gertatzen da, baina mutiletan ere deskribatzen da. Gehienak pazientea zutik dagoenean gertatzen dira eta aurretik prodromoak izan ohi dituzte. Badirudi sinkopeen aurrekari pertsonalak edo familiarak indar handia dutela sinkope hauek agertzeko.

Kasu Klinikoa. 11 urteko neskak Pediatriako Urgentzitan kontsultatzen du komunean orrazten zegoen bitartean segundo gutxiko konorte galera eduki duelako, berezko berreskurapen osoarekin. Konortea galdu aurretik ikusmen lausoa, tripako mina, izerdia eta aurpegiko zurbiltasuna nabaritzen du. Ez du botaka ezta mugimendu berezirik egin. Galdeketa ondoren, beste egun batzuetan,

orrazi berdinarekin orrazten zegoen bitartean, mareo sentsazioa izan duela esaten du. Miaketa fisikoa esplorazio neurologikoa barne, konstanteak, glukemia eta elektrokardiograma egiten zaio dena emaitza egokiarekin. Ilea zaintzeagatiko sinkopea diagnostikatzen zaio, familiari eta umeari prozesuaren izaera onberaren berri emanez eta hura saihesteko eta identifikatzeko seinaleak azalduz.

Ondorioak. Ilea zaintzeagatik sortzen den sinkopearen ezaugarria iraupen laburreko konortea galtzea da ilea zaintzeko ekintzekin batera: orraztea, moztea, kizkurtzea, txirikordatzea eta lehortzea. Sinkope mota hau emakume nerabeetan da ohikoagoa, batez besteko adina 11-12 urte izanik. Produkzio-mekanismoa ez dago argi, badirudi trigeminoa edo buru-azala inerbatzen duten sustrai zerbikalen ondorioa dela, hauek bagoaren hiperestimulazioa eta tonu sinpatikoa gutxitzea eragiten dute eta ondorioz konortearen galera ematen da.

Historia kliniko zehatza beharrezkoa da diagnostikorako, gertaeraren prezipitazioak, azterketa fisiko osoa eta elektrokardiograma barne. Tratamenduaren oinarria gaixoari eta familiari koadroaren onberatasunaren eta ezaugarrien berri ematea da beharrezkoak ez diren probak eta deribazioak ez egiteko.

ERITROZITOSIAREN MANEIOA PEDIATRIAN.
L. Lizarraga Navarro, R. López Almaraz, J. De Pedro Olabarri, P. González Urdiales, A. Echebarria Barona, M. García Ariza, I. Astigarraga Aguirre.

Sarrera eta helburuak. Eritrozitosis masa eritrozitarioa > 25% handitzeari deritzo, adinari, sexuari eta gorputz azalari dagokionez. Honen eraginez, hemoglobina eta hematokritoaren balioak ere handitzen dira. Helduetan ez bezala, pediatrian oso ez-ohikoa da eritrozitosis, intzidentzia zehatza zein den jakitea zaila izanik. Gainera, gehienetan ez du sintomarik ematen. Kausarik ohikoena sekundarioa da, hau da, hipoxia egoera batean fisiologikoki EPO-a handitzeagatik (altueretan, bihotz/birika patologietan...) gertatzen dena. Pediatrian, bigarren kausarik ohikoena

jaiotzetiko eritrozitosia litzateke; helduetan aldiz, hartutakoa, zehazki, Polizitemia Vera.

Helduetan eritrozitosiaren maneiorako algortimo bat dago, Polizitemia Vera baztertzera zuzenduta dagoena. Pediatrian ordea, ez dago algoritmorik eta ez da zuzena helduena estrapolatzea, bi populazioetan dagoen ezberdintasun etiologikoagatik.

Ikerketa honen helburua, beraz, pediatrian eritrozitosiaren maneiorako algoritmoa zein izan beharko litzatekeen zehaztea da.

Metodoak. Ikerketa hau berrikuspen bibliografiko bat da, eta horretarako, pubmed eta uptodate bezalako bilatzaileak erabili ditugu. Erabilitako hitz gakoak *“erythrocytosis”, “pediatric”, “congenital”, “acquired”* izan dira. Horrez gain, SEHOP-ek erraztutako protokoloak ere erabili ditugu.

Emaitzak. Eritrozitosi baten aurrean gaudenean, lehenik eta behin, anamnesi eta miaketa fisikoa burutu behar dira, eta batez ere, bigarren mailako kausarik dagoen bilatu behar da. Horrez gain, pulsioximetroaren bidez oxigeno saturazioa neurtzea komeni da. Hipoxia egoeran egonez gero ($\text{SatO}_2 < 92\%$), kausa sekundarioak baztertu beharko dira (bihotz/biriki gaixotasunak...). Halere, pulsioximetroak bere mugak ditu O_2 -a neurtzerako orduan, eta ez da beti fidagarria izango.

Kausa sekundariorik aurkitu ezean, hurrengo pausua benetako eritrozitosi baten aurrean gauden konfirmatzea litzateke, hau da, eritrozitosi hori hemokontzentrazioaren ondorioa ez dela ikusi beharko dugu. Horretarako, bigarren analitika bat eskatu beharko da, gutxienez aste beteko tartearekin. Ahal izanez gero, bigarren analitika honetan EPO balioak neurtzea komeniko litzateke, eritrozitosiaren etiologia zein den bideratu ahal izateko.

Bigarren analitika honetan eritrozitosia konfirmatzen bada, pazientearen erreferentziazko Onkohematologiako zerbitzura bideratu beharko da ikerketa sakontzeko. EPO mailaren arabera, eritrozitosia primarioa edo sekundarioa den ondorioztatu dezakegu eta ondorengo ikerketak ildo horretatik jarraituko dute.

Ondorioak. Eritrozitosiaren maneiorako algoritmoa ezberdina izan behar da ume

eta helduen kasuan, etiologia ezberdina baita. Kausarik ohikoena sekundarioa da, fisiologikoa, eta hori da baztertu beharreko lehenengo puntua. Behin hori baztertuta, paziente pediatrikoetan, jaiotzetiko eritrozitosia da bilatu beharreko etiologia, horretarako, pazientearen erreferentziazko Onkohematologia Pediatrikoko zerbitzura zuzendu beharko da ikerketa sakontzeko.

HAUR EUSKALDUN TXIKIEN HIZTEGIA AZKAR NEURTZEKO TRESNA BAT. **M.J. Ezeizabarrena, I. Garcia, A. Murciano.** UPV/EHU.

Sarrera. Haurrarekin batera kontsultara etorri den gurasoak (edo zaintzaileak) kontatzen diona abiapuntu lagungarria izaten du, askotan, sendagileak, haurra behatzen hasteko. Osasuneko profesionala izan ez arren, guraso/zaintzailea haurraren ordu askotako behatzaile trebatua izaten da askotan, lekuko pribilegiatua delako haurraren portaerarena, egoera eta momentu askotan. Mediku-kontsultako denbora-tarte mugatuan lortutako informazioa osatzeko egokia izan ohi da pazientearen berri-emaile egoki baten laguntza. Eta hizkuntzari dagokionean ere guraso/zaintzailea, haurra ulertzeko edota esateko gauza den hitzen berri-emaile egokia izan daiteke, hizkuntzalari izan gabe ere, modu egokian galdetuz geroz behintzat. Hizkuntzari buruzko informazioa ere, beste batzuen artan baliagarria izan daiteke pediaterarentzat, haurrak ondo jan eta lo egiten duen jakitea baliagarria zaion bezalaxe.

Helburuak. Jardunaldi honetan 1-4 urte bitarteko haur euskaldunen ezagutza lexikoa neurtzeko eta hizkuntza atzerapena izan dezaketen haur euskaldunak identifikatzeko diseinatutako galdetegi-multzo baten berri emango dugu (KGNZ galdetegi laburrak), eta haiekin jasotako emaitzena, pediatria euskaldunentzat erabilgarriak izango direlakoan.

Metodoa. Egun 100dik gora hizkuntzatarako egokituta dagoen CDI tresnaren euskal bertsioak Komunikazio Garapena Neurtzeko MacArthur-Bates Zerrenda (KGNZ) izena du. Tresnaren barruko bost galdetegi daude

euskaratu eta estandarizatuta egun, baina haietako hiru aurkeztuko ditugu, *galdetegi laburrak* (1) direnak bakarrik, eta pediatria kontsultan erabilgarriak izan daitezkeelakoan. KGNZ tresnak gurasoek 5-10 minututan bete ditzaketen galdetegi laburrak dira. Hiru adintarte desberdinetarako diseinu berezi bana dute: KGNZ-1l (bi urtez behekoen hiztegi pasibo eta aktiboa neurtzen du), KGNZ-2l (2-2;6 urtekoen hiztegi aktiboa) eta KGNZ-3 (2;6-4 urtekoena). Hiru tresnak estandarizatuta daude (Garcia et al. 2011, 2014).

Haiekin jasotako 2400dik gora haurren galdetegiak hilabetekako eskala lexiko eta gramatikalen pertzentil-taulak kalkulatzeko aukera eman dute, eta baita *adinak* ez ezik, *neska/mutila* izateak edo haurrak *etxean entzuten duen euskara* kopuruak haurraren ezagutza lexiko aktibo eta pasiboan duten eragina neurtzeko ere. Hiru tresnek barnehartzen dituzten eskalen artean, hiztegiarena aukeratu dugu: KGNZ-1eko 90 hitzeko zerrenda (ea haurrak zenbat ulertu eta esaten dakizkien), KGNZ-2k 100ekoa (haurrak zenbat esaten dituen) eta KGNZ-3ko 120koa (zenbat esaten dituen).

Emaitzak. Jasotako datuek erakutsi dute KGNZ laburrak gauza direla: a) 8-48 hilabete bitarteko haurren ezagutza lexiko tipikoaren balioak ezartzeko, hilabeteka; b) balizko hizkuntza-garapen atzerapenaren adierazleak identifikatzeko (pertzentil 10), hilabeteka; c) 2;6 urtetik aurrera inputaren eragina identifikatzeko (euskara asko, gutxiago edo oso gutxi entzuten duten haurren hiztegi neurrien arteko aldeak); d) baina ez 4 urteak bitarteko neska-mutilen arteko aldeak aurkitzeko.

Ondorioak. Bost-hamar bat minututan gurasoek bete dezaketen KGNZ laburrak tresna erabilgarriak dira 4 urtez beherko haur euskaldunen hizkuntza garapen tipikoa eta ez-tipikoa duten haurrak bereizteko.

Bibliografia: 1) García I, Barreña A, Almgren M, Arratibel N, Barnes J, Ezeizabarrena MJ. MacArthur-Bates Communicative Development Inventories tresnaren bertsio laburren egokitzapena euskarara: Komunikazio Garapena Neurtzeko Zerrendaren bertsio laburrak. Uztaro. 2011; 79:

49-73. 2) García I, Barreña A, Ezeizabarrena MJ, Almgren M, Arratibel N, Barnes J. Haur euskaldunen komunikazio-garapena neurtzen 30-50 hilabete bitartean: MacArthur-Bates CDI-III tresnaren euskal bertsioa. *Uztaro*. 2014; 88: 33-72.

ONDO IRAKATSITAKO GURASOAK, ONDO ZAINDUTAKO HAURRAK. JAIO BERRIAREN LEHEN SEI HILABETEETAN ZEHAR, BERE ZAINZAILA NAGUSIEKIN BURUTZEKO TALDEK OSASUN HEZKUNTZA PROGRAMA BATEN DISEINUA. **A. Mayo Elicegui.** *Erizain pediatrikoa. Tolosako Osasun Zentrua*.

Sarrera. Gurasotasun eta haurraren hazkuntza aldia estresagarritzat hartzen dira gertatzen diren aldaketa guztiak tarteko. Berezi jaio berriaren bizitzako lehen sei hilabeteak, zaurgarritasun handiko aldia direla esan ohi da, gurasoek aldi horretan izan ohi dituzten zailtasunak eta beldur guztien eraginez. Gaur egun, guraso eta zaintzaileek informazio asko dute eskura, baina batzuetan informazio hori ez da oso zehatza izaten eta horrek askotan informazio hori gaizki ulertu eta informazioaren erabilera okerra egitea eragin dezake. Horregatik, garrantzitsua da gurasoei ezagutza eta formakuntza egokia eskaintzea aldi honetan, horretarako osasun hezkuntza eta osasunaren sustapena ezinbestekoak izanik.

Normalki, osasunaren prebentzio eta sustapenerako jarduerak, haurren osasun programaren barnean dauden banakako kontsultetan egin ohi diren arren, kasu askotan zaila izaten da jarduera guztiak behar bezala burutzea eguneroko presio asistentziala tarteko. Horregatik, taldekako osasun hezkuntza pediatriako kontsultan lagungarri izan daitekeen jarduera bat dela esan daiteke, banakako osasun hezkuntza eta taldekakoa prozesu osagarri moduan erabiliz.

Helburua. Proiektuaren helburu nagusia, taldekako osasun hezkuntza programa baten bidez jaio berrien zaintzaile nagusien ezagutzak hobetzea da, jaio berriari bizitzako lehen hilabeteetan behar dituen oinarritzko zainketak eskaintzeko seguru eta prest sentitu daitezen.

Material eta metodoak. Osasun zentro bateko jaio berrien zaintzaile nagusiekin, pre-post interbentzioko ikerketa kuasiesperimental bat burutuko da.

Jaio berrien zaintzaile nagusiekin, haurraren lehen sei hilabeteetan zehar aurrera eramateko taldekako osasun hezkuntza programa bar diseinatu da. Programa, jaio berriaren oinarritzko zainketa eta ohiko patologien inguruko 5 heziketa tailer edo sesioz osatua dago. Tailer edo sesio bakoitzak Likert motako galdetegi bat du, zaintzaileek sesioaren aurretik eta ondoren bete dezaten.

Ikerketa proiektua, Gipuzkoako osasun arretako Ikerkuntza Batzorde Etikoa balaratu eta onartua izan da.

Emaizak, diskusioa eta ondorioak. Ikerketa proiektua aurkeztu bada ere, oraindik ez da lortu burutzea.

NOLAKO MALA LETXEA! **A. Gabilondo Loizate, I. Saez Gonzalez, A. Zubizarreta Zamalloa, A. Vega-Arango Vega, I. Astaburuaga Ereña, M. Mentxakatorre Gonzalez.**

Sarrera. IgE-ek bideratzen ez duten behi esnearen proteinekiko alergia, IgE taldeko antigorputzak ez diren bestelako mekanismo immunologiek eragindako erreakzio bat da. Behi esnea kontsumitu ondoren agertzen da, norbanako osasuntsuek edaten duten ohiko kantitateetan kontsumitu eta gero. Alergia honek eman ditzakeen hiru egoera klinikoen artean, FPIESa (*Food Protein-Induced Enterocolitis Syndrome*) aurkitzen da, zeinen forma akutua gorako errepikakorrek adierazten den, kontsumo ondorengo 1-4 orduetan. Zenbaitetan, egoera honi, beherako larria eta afektazio sistemikoa gehitu al zaizkio, aldaera larrienean alterazio hidroelektrokoak eraginez (*shock-like* egoera). Aurkezpen hau beste muturreko egoera batzuekin nahastu daiteke, horien artean anafilaxia edo gastroenteritis akutua, hortaz, oso garrantzitsua da anamnesi zehatz bat egitea eta entitate hau kontuan izatea azalduko sintomak dituen haur baten diagnostiko diferentzialean.

Kasu klinikoa. Jarraian, hilabete bateko haur baten kasua azaltzen da, intereseko aurrekaririk gabekoa, zeinen gurasoek ospitaleko urgentzietan kontsultatu zuten 12 orduko suminkortasuna kontatuz. Gainera, beherakoarekin eta gorakoarekin hasi zen kontsulta baino ordu batzuk lehenago, azkenengo edoskialdiak ukatuz. Urgentzian hartutako konstanteetan, takikardia, takipnea, sukarra, azal zurbiltasuna, ("kutis retikular") eta limite baxuko tentsioa egiaztatu ziren. Analitikari dagokionez, azidosi metabolikoa, azido laktikoaren elebazioa (5,3), koagulazioaren alterazioa (INR 1,5) eta fase akutuko erreaktanteen igoera (PCR 8,99 mg/L, PCT 43,90 ng/ml) nabarmendu ziren. Datu hauekin, sespi egoera susmatu eta horri dagokion tratamendua bermatu zen: 3 espantsio suero salino, antibioterapia eta adrenalinazko perfusio jarraia, haurra UCIPera traslatatuz.

Amari berhistoriatzen, honek kontaktu zuen sintomekin hasi baino 2 ordu lehenago, formula-esnearen hartualdi bat eman ziotela. Ordurarte, amagandiko edoskitze eskusiboarekin elikatua izan zen (amak dietan esnekiak hartzen zituen), behin izan ezik, jaioberriko aldian, non esne artifizialeko hartualdi bat eman zioten puntualki. Informazio hau kontuan izanda eta FPIES posible baten susmoarekin (irizpide nagusi 1 eta 4 irizpide txiki betez), formula elementalean oinarritutako elikadura uztartu zen, tolerantzia onarekin. Ospitaleko estantziak iraun zuen bitartean eta formula elementalaren hasierarekin, eboluzio ezinhobea izan zuen haurrak, konstanteen normalizazioa, kultiboen emaitza negatiboak eta balio analitikoak ere normalduz. Orainean, Alergologia eta Gastroenterologiako kanpo kontsultetan egiten diote jarraipena eta amagandiko edoskitzeaz elikatzen da gehienbat (amak ez du bere dietan esnekirik jaten), batzuetan formula elemental ere hartuz.

Ondorioa. Kasuan ikusi den bezala, FPIES diagnostikoak goi mailako susmoa eskatzen du, bere aurkezpenaren heterogenitate eta espezifikotasun falta dela eta. Horregatik, eta diagnostiko klinikoa duen entitate bat denez, garrantzitsua da gogoan izatea eta

eguneroko praktikan ikusten ditugun kasu bateragarrietan, beste entitate larri batzuekin batera, hau ere susmatzea.

INMUNOTERAPIA PEDIATRIAKO LEHEN MAILAKO ARRETAN. **S. Rodrigo Sanchez.**

Sarrera eta helburuak. Arnasbideetako gaixotasun atopikoak osasun arazo garrantzitsua dira pediatriako biztanleen artean, prebalentzia eta kronikotasun handia dutelako. Asma eta errinitis alergikoak gora egin dute azken hamarkadetan.

Tratamenduaren oinarriak alergenoei eta beste eragile batzuk saihestea, sintomak kontrolatzea eta horiek prebenitzea dira, sistema inmunea modulatu. Immunoterapia da sentsibilizazio alergikoaren istorio naturala aldatzen duen tratamendu bakarra, hauen aurkako tolerantzia lortzeko.

Nabarmen hazi da alergologia-konsultetan ikusten den haur-kopurua eta hauetako askok duten tratamenduaren beharra.

Immunoterapia administratzeko hainbat modu daude. Ahotik, mihipetik, hartzen dena (modu lainoztatuan edota konprimatuetan) edota larruazalpetik jartzen dena.

Mihipetik administratzen dena, etxean har daiteke, duen segurtasun tasagatik. Larruazalpetik hartzen dena ere segurua den arren, osasun langile kualifikatuengatik eman beharrekoa da, ospitale edota osasun-zentroetan.

Immunoterapia espezifiko batzuk, alergia zerbitzuan, ospitalean, administratu beharrekoak dira, baina badaude osasun-zentroetan ipini ahal diren beste ugari, non ezinbestekoa da, erizainak ezagutza egokia izatea arlo honetan.

Ezagutza ona izateak, nahi ez diren ondorio ugari saihestu ditzake egunerokoan.

Metodoak. Mendaroko ospitaleko pediatria alergiako zerbitzutik, Debarreneneko ESIko osasun-zentroetako erizainei informazio-hitzaldi bat emateko beharra zegoela ikusi genuen zerbitzuan.

Zoom bidez izan zen hitzaldia, osasun-zentro desberdinetatik heltzen zitzaizkigun zalantzei erantzun nahian.

Immunoterapia zer den ezagutu eta alergenoei erantzun immunologikoa nola aldatzen duen ikusi ondoren, txertoa eman aurretik kontuan hartu beharreko puntuak ikusi genituen:

- Hauraren egoera klinikoa aztertu (larriagotze asmatikoa, sukarra, infekzio akutua). Kasu horietan, administrazioa atzeratu egin beharko da.
- Azken dosi administratua. Alergologiako zerbitzura bideratu aurreko dositik 8 aste igaro badira edota aurreko dosiarekiko tolerantzia ez bada izan egokia.
- Egiaztatu pazientearen, fraskoa, bolumena, iraungitze-data, administrazio-eremua eta txertoaren egoera (izoztea / gehiegizko beroa).

Ondoren, immunoterapia ipintzeko materiala eta administratzeko era egokia nolakoa den ikusi genuen:

- 1 ml-ko xiringak eta 16 mm luzera baino txikiagoko orratzak (13 mm) erabiliko ditugu. 16 mm-ko orratzak erabiltzea baloratu daiteke kristalizatzen diren txertoak ipintzerakoan.
- Administrazio bidea larruazalpetik izango da; besoaren kanpoko aldean, atzean, ukondoaren eta sorbaldaren arteko distantzia ertainera eta orratza, bihurtuena gorantz duela, 45 graduko angeluan.

Amaitzeko, txertoaren ondoren kontuan hartu beharrekoak aipatu genituen:

- Eman ondorengo itxaronaldia 30 minutuko izango da.
- Kontutan hartu beharreko sintomak (eztula, doministikua, arnasestua, bat-bateko errinorea edota sudurra estaltzea).
- Pazientearentzako aholkuak (administrazio ondorengo 3 orduetan ez egin ariketa fisiko handirik, ezta ur beroko bainua eman).

Emaitzak. Erizainen aldetik, jakinarazi digute hitzaldiaren aurretik zituzten zalantzak argitu ahal izan dituztela eta horrek eragin nabarmena izan du tratamenduan dauden haurren arretan.

Ondorioak. Haur eta senitartekoek adierazi digute osasun-zentroan ematen zaien arreta hobetu egin dela, eguneroko praktikan eragin positiboa nabarmenduz.

KASU KLINIKOA: PARVOBIRUS B19AK ERAGINDAKO ANEMIA APLASIKOA. **A. Zuriarrain Díaz.** *EIR Pediatría. Hospital Universitario Donostia.*

Sarrera. Herentziatzeko esferozitosis sortzetiko anemia hemolitikoa da, eta mintz eritrozitarioaren alterazioa du ezaugarri. Ikuspuntu klinikotik heterogeneotasun handiko gaixotasuna da, sintomarik gabeko kasuekin (hemolisi konpentsatua) eta maila aldakorrekiko anemia hemolitikoarekin, aldizkako transfusioak behar dituztenak. Batzuetan, eta batez ere birus-prozesu infekziosoen ondoren, krisi hemolitikoak gertatzen dira, eta baliteke hematien kontzentratuen transfusioa behar izatea edo horien errekerimendua handitzea.

Kasu klinikoa. 8 urteko haur bat larrialdi pediatrikoetara joan zen, asteniak, zefaleak eta sukarrak eraginda; koluria izan zuen, inongo mikzio-klinikarik gabe, eta sabeleko mina zuela 3 egunetik. Duela bi egun arrazoi beragatik etorri zen: egun hartan odol-analisisa egin zitzaion 7,3g/dl-ko hemoglobina eta hemolisi arinaren datuak aurkituz. Intereseko aurrekari gisa, azido folikoarekin tratatuta den herentziatzeko esferozitosisia zuen.

Egoera orokor txarrarekin iritsi zen. EPT ezengonkorra zuen, itxura (lozorroan) eta zirkulazioa (zurbil) asaldaturik zutela. Erizainak triajearen II mailako lehentasuna eman zion. Hori ikusita, susperketara pasa eta ABCDE sekuentzia jarraitu zen.

Bertan, zain-bide periferiko baten bidez, odol-analitika atera eta 5,4g/dl-ko hemoglobina zuela ikusi zen. Hortara, hematien kontzentratu transfusioa jarri eta onkohematologiako solairuan ospitaleratu zen. Serologiak ere atera ziren.

Pazientearen 7 eguneko egon zen ospitaleratu. 38°C-ko sukarra eduki zuen ospitaleratu eta 48 ordu.

Gainera, ospitaleratu egon zen bitartean, zain-barneko sueroerapiaren gain, nutrizio enterala ere jaso zuen. Serologiaren emaitza bidali zigutenean, B19 parvovirusaren IgMa positiboa zela ikusi zen.

Azken diagnostikoa Parvovirus B19 bidezko anemia aplasikoa izan zen,

herentziazko esferozitosis zuen paziente baten kasuan.

Ondorioak. Triaje erizainak egindako lehen mailako balorazioaren garrantzia azpimarratu behar da. Horretarako EPTaren erabilera nabarmendu behar dugu.

Bestalde, larrialdietan, ABCDE sekuentziari jarraitu behar diogu. Lehen hurbilketa diagnostiko bat egingo da anamnesiarekin, miaketarekin eta zenbait froga diagnostikoein.

B19 parvovirusak odol-zelulen leinuei eragin diezaiekeen bibliografia dagoen arren, esferozitosis hereditarioa duen paziente batengan eragin dezakeen krisi aplasikoaren deskribapena urria da literaturan. Nahiz eta pronostikoa ona izan kasu honetan detekzio goiztiarra eta tratamendu aktiboa funtsezkoak dira.

EPSTEN-BARREK ERAGINDAKO BAREAREN HAUSTURA-KASU KLINIKOA. **I. Andueza Arin.** *EIR Pediatría. Hospital Universitario Donostia.*

Sarrera. Mononukleosi infekziosoa listu bidez kutsatzen den gaixotasuna da. Eragile nagusizat, Epstein-Barr birusa du, eta haur eta gazteei eragiten die bere gehiengoan.

Sintomei dagokionez, 4-8 asteko inkubazio epearen ondoren, gaixotasunaren ezaugarri diren sukarra, faringitisa eta gongoil linfatikoen hantura agertzen dira. Hortaz gain, odol analisisan, B linfzitoen kontrol gabea hazkuntza ikusi daiteke; baita haztapenean gibelaren eta barearen hantura agertu ere.

Kasu klinikoa. 13 urteko mutikoa bigarren mailako ospitale bateko larrialdietara iritsi zen, 4 eguneko sukarra, buruko mina eta ezkerreko hipokondrioko mina zuela esanez. Analgesia, antibioterapia eta sueroterapia jarri; EKG bat, odol analisisa eta TAC bat egin eta barearen hausturaren diagnostikoa zehaztu ondoren, gure hirugarren mailako ospitalera bideratu eta anbulantziak ekarri zuten.

Gure ospitalera heldu zenean, triajetik pasa eta Pediatriako Balorazio Triangelu bidez baloratu ondoren; zurbil, izerditan, hipotentsioarekin, takikardiarekin eta lozorroan zegoela ikusirik, triangeluaren bi

atal (itxura eta zirkulazioa) asalduta zeudela baieztatu zen.

Hortara, egoera desegonkor baten aurrean zegoela ikusirik, 2. mailako triaje lehentasuna eman eta susperketa gelara pasa zitzaion; ABCDE eredu jarraituta, lehenengo mailako balorazioa egin ahal izateko.

Behin, 1. mailako balorazioarekin amaituta, bigarren mailako balorazioa egin eta zunda nasogastriko bat eta zunda besikal bat jarri zitzaizkion. Baita sudur-betaurreko bidez, litro bat minutuko oxigeno-emaria ipini ere.

Besteak beste, odol bidetik azido tranexamikoa, noradrenalina, sueroterapia, odola, analgesia (cloruro morfikoa), K bitamina eta antibioterapia jarri eta zirujauarenera bideratu zitzaion, urgentiazko laparotomia bat egin ahal izateko.

Kirofanotik pasa ondoren, ZIUPen ospitaleratu eta serologiako datuen emaitzak iritsi zirenean, barearen haustura, Epstein barr virusaren ondoriozkoa izan zela baieztatu zen.

Ondorioak. Kasu gehienetan, mononukleosi infekziosoa gaixotasun hutsala izan eta tratatzen ez den arren, konplikazio larriak izan ditzake, besteak beste, barearen haustura.

Gaixotasunaren ezaugarri den barearen hanturak, bere bat-bateko haustura eragin dezake, peritoneoko odol-jario masiboa eraginez; eta paziente bizi-arriskuko egoerara ekarrit.

Larrialdi-egoeretan, haur bati premiazko arreta emateko, anamnesi osoa eta azterketa fisiko zehatza egiteak denbora gehiegi har dezakenez, sekuentzia ordenatu bat ezartzea komeni da; hala, ekintzak hauraren beharren arabera lehenesteko. Horretarako, Pediatriako Balorazio Triangelua pasa, eta pazientearen hasierako balorazioa ABCDE tresnaren bidez egin ondoren, konplikazio larri hau kontuan hartu behar dugu, mononukleosi infekziosoa diagnostikatu zaion eta ezkerreko hipokondrioko minagatik kontsultatzen duen pazientetan.

ZERGATIK SUSTATU BEHAR DEN PEDIATRIAKO EGIOILIARREN IRAKASKUNTZA LEHEN MAILAKO ARRETAN? **P. Gorrotxategi Gorrotxategi, A. Zabaleta Rueda.** *Pasaia San Pedroko Osasun Zentroa. Gipuzkopa.*

Sarrera. Pediatriako egoiliarren prestakuntza ospitaleko irakasleek kudeatzen dute gehien bat. Lehen mailako arretan irakaskuntzaren % 6,25 besterik ez da ematen. Lan eskaintza handiagoa da ordea lehen mailako arretako pediatrian. Honek pediatriako prestakuntza sistema aldatu behar den planteazten du.

Metodologia. Pediatriako egoiliareen prestakuntza-sistemaren eta proposatutako sistemaren analisisa. Lehen mailako arretako pediatrian eta ospitaleko pediatrian dauden lanpostuen analisisa eta bi lan arloetako profesionalen beharrak.

Emaitzak:

1. Pediatriako egoiliar prestakuntza sistemak 3 hilabeteko txanda aurreikusten du lehen mailako arretan: hilabete bat lehenengo bi urteetan eta 2 hilabete hurrengo 2 urteetan. Horrek egoiliarren prestakuntzaren denboraren % 6,25 adierazten du. Erkidegoko eta lehen arretako marko estrategikoak honako hau ezartzen du: F.2.2 Ekintza: Pediatría espezialitateko Batzorde Nazionalari eta bere arlo espezifikoari prestakuntza programa ofizialean sartzeari, 6 hilabeteko derrigorrezko lehen mailako arretan txandakatzea eta hura luzatzeko aukera proposatzea, hamabi hilabetera arte. Aldaketa hau emango balitz ikasketen %12,5 eta %25 artean lehen arretan egingo lukete.
2. Dauden espezialisten kopuruaren eta erretiro-adinaren arabera, profesionalen beharra handiagoa da lehen mailako arretan:

	Plaza kopurua	Ehunekoak > 50 urte	Profesionalen beharra
Ospitalea	230	% 31,7	Zenbakia: 71; % 36
Lehen mailako arreta	317	% 38,8%	Zenbakia: 123; % 63

Ondorioak:

1. Premiazkoa da lehen mailako arretaren esparru estrategikoan ezarritako aldaketak egitea.
2. Egoiliarren % 63k lehen mailako arretara zuzendutako prestakuntza izan beharko luke arlo horretan gutxienez urtebeteko rotazioarekin.

3. Horregatik guztiagatik, pediatriako egoiliarren lehen arretako irakaskuntza sustatu behar da.

MENINGITI TUBERKULARRA, EZOHIOA BAINO POSIBLEA. **A. San Martín Sagarzazu.**

Sarrera. Tuberkulosia azpidiagnostikatutako infekzioa da. Gaitz hau daukaten umeen %4 inguru, Nerbio Sistema Zentralera zabaltzen da. Tuberkulosiaren prebalentzia baxua duten herrialdeetan, Ipar Amerikan eta Mendebaldeko Europan kasu, birikaz kanpoko infekzioak gehienbat birraktibatutako infekzioa duten helduetan jazotzen da eta arrisku handiagoa dute GIB-gatik infekzioa duten pazienteetan.

Honen harira, gure ospitalean meningiti tuberkularra izan duten 3 pazienteen kasuak aztertuko ditugu gaitz hau aditzera emateko.

Kasu klinikoa. Lehenengo kasua, 14 urteko neska bat da zein aztoramen, nahaste eta disfasiagatik ingresatu zen. 8-10 egun lehenago sukarrarekin, sabelaldeko minarekin eta botakarekin hasi zen. Ingresatu baino 24 ordu lehenago lepoaldeko mina azaltzen du eta desoreka eta disartriako gertaera bat izan zuen. Azterketa neurologikoa momentuoro normala da eta zeinu meningeoak negatiboak, ingresu garaian izan ezik, non hizkera motela eta ibilera traketsa antzematen diren. EEGan ezkerraldeko alde frontotemporalean sufrimendua igartzen da eta garuneko TACa normala da. Bizkarmuineko likidoan leukozitosis, proteinak altu eta glukosa baxu nabarmentzen dira. Gainontzeko probak normalak izan ziren. Ingresuan zehar konbultsio bat izan zuen eta bizkarmuineko likidoan *Micobacterium tuberculosis*-aren PCR positiboa izan zen. Ez zuen garun barneko hipertentsiorik jasan eta alta eman zitzaion tratamendu antituberkulosoan hasi ostean. Hilabete beranduago berriro ingresatu zen sukarrarekin hasi baitzen eta garuneko TACan zonalde sakonetako lesio iskemiko akutua ikusi ziren. Bilakaera ona izan zen eta 12 hilabeteko tratamenduaren ostean ez zuen arazo nabarmenik azaldu. Familiako ikerketaren barnean, amona azaldu

zen positibo gisa, zein hilabeteak zeraman eztlarekin.

Beste bi kasuak, 12 hilabeteko mutil eta 18 hilabeteko neska bat izan ziren. Biek epe luzeko sukarrarengatik kontsultatu zuten, lehenengoak eztula eta mukiekin, bigarrenak gorakoekin. Lehenengo hauraren azterketa artean eztarrian *S.dysgalactiae* antzeman zen eta gernuan *Proteus mirabilis* baino hauen aurkako antibiotikoak erabili arren sukarrarekin jarraitu zuen eta astebetara narriadura neurologikoa izan zuen, gorputzeko eskuinaldearen paralisarekin. Bizkarmuineko likidoan *Micobacterium tuberculosis*-aren DNA antzeman zen. Bigarren kasuan, ingresotik neurologikoki asaldura antzeman zen ibiltzeko eta hitz egiteko zailtasunekin eta zeinu meningeoekin. Bizkarmuineko likidoan ere leukozitosis, proteinak altu eta glukosa baxu agertu ziren eta *Micobacterium tuberculosis*-aren DNA urdaileko xurgapenaren positibo izan zen. Bi umei deribazio benterikulo-peritoneal bat jarri zitzaion hidrocefaliagatik. Bi kasuetan familiako kideren batek tuberkulosia zuen.

Ondorioak. Meningiti tuberkulosiaren kasuan, diagnostiko goiztiarra ezinbestekoa da bere pronostikoan. Dena den, zailtasunak daude hau gauzatzeko batik bat hasieran sintomak inespezifikoa eta aldakorak direlako eta proba mikrobiologikoen errentagarritasun baxuagatik. Horregatik garrantzitsua da aukera diagnostiko gisa kontuan izatea eta tuberkulosia izan dezaketen familiakideengatik galdetzea.

MYCOPLASMA PNEUMONIAE-RENGATIKO INFEKZIOEN GORAKADA GOIERRI ETA UROLA GARAIA. **N. Unamuno Aguirregomezorta, E. Lejarzegi Anakabe, I. Serrano Pejenaute. Pediatriako zerbitzua. Zumarragako Ospitalea. Sarrera eta helburuak.**

Mycoplasma pneumoniae-k sortutako infekzioen epidemiak 3-7 urteko zikloetan banatzen direla uste da. Azken hilabeteetan mundu mailan bakterio honengatik infekzioen gorakada bat egon dela ikusi da, MOE-k hala ohartarazi zuen alerta baten

bidez 2023ko azaroan. Gure inguruan igoera bat egon denaren pertzepzio dela eta, ikerketa honen helburua Goierri-Urola Garaiko ESIan 2023-2024 urteen artean izandako *Mycoplasma pneumoniae*-gatiko infekzio kopurua eta hauen maneia aztertzea da.

Metodoak. Goierri-Urola Garaiko ESIan 2023ko otsailetik eta 2024ko otsailera *Mycoplasma pneumoniae*-aren serologia positiboa izan duten haur eta nerabeen (< 14 urte) historia klinikoen berrikuspenean oinarritutako atzerabegirako azterketa deskriptiboa. Aldagai epidemiologiko, klinikoa-analitiko eta terapeutikoa aztertu dira.

Emaitzak. Ikerketa aldian zehar 36 infekzio erregistratu ziren eta kasuen gorakada progresiboa ikusi zen hilabeteak aurrera joan ahala. Lortutako emaitza mikrobiologiko guztiak serologia bidezkoak ziren. Haur eta nerabeen % 62 gizonetakoak ziren eta adin mediana 7,89 urtekoa izan zen. Sintomarik ohikoena sukarra (% 88,9) eta eztula (% 86,11) izan ziren eta % 44,4k klinika astebete baino gehiagoz izan zuen. Haur eta nerabeen herenak birikaz kanpoko klinika izan zuten eta ohikoena exantema izan zen (% 11,1). Hala ere, beste sintoma batzuk ere agertu ziren (astenia, proteinuria nefrotikoa, urtikaria a frigore...). Froga osagarriei dagokienez, birika ekografia haurren % 69,4n egin zen eta toraxeko erradiografia % 75ean, patroia atipikoa % 22an bakarrik aurkitu zelarik. Tratamenduari dagokienez, % 91,7k jaso zuen antibiotikoa (% 61,1 makrolidoa + beta-laktamikoa; % 16,7 makrolidoa monoterapiari; % 13,9 beta-laktamikoa monoterapiari) eta pazienteen herenak tratamendu bronkozabaltzailea jaso zuen. Haurren % 52,7 ospitaleratuta egon zen eta horietatik % 63,2k arnas-euskarria behar izan zuen (oxigenoa sudur-kanulatan (8/19) eta fluxu altuko oxigenoa (4/19)). Ez zen ZIUan ingresurik egon.

Ondorioak. *Mycoplasma pneumoniae*-gatiko infekzio kopurua nabarmen igo da gure inguruan azken urtean hilabeteak aurrera joan ahala, hortaz literaturan deskribatutako ziklo epidemiologikoa baino gehiago gaitzkeela dirudi. Patogeno hau kontuan hartu beharrekoa da arnas aparatuko infekzioa luzatzen bada eta birikaz kanpoko klinika agertzen direnean.

Rotación de Infectología Pediátrica en la Unidad de Atención Integral del VIH e Infecciones Crónicas en el Hospital Roosevelt, Ciudad de Guatemala

*Infektologia pediatrikoaren
egonaldia, GIBaren arreta
integraleko eta infekzio
kronikoen unitatean,
Roosevelt Ospitalea,
Guatemala hiria*

L. Ugarte Mugarza

Hospital Universitario de Navarra. Pamplona

Soy Leire Ugarte Mugarza, residente de cuarto año de Pediatría en el Hospital Universitario de Navarra. En mi último año de la residencia, he tenido la oportunidad de conocer durante 2 meses la Unidad de Atención Integral del VIH e Infecciones Crónicas en el Hospital Roosevelt en Ciudad de Guatemala. Mi principal objetivo durante la rotación fue adquirir conocimiento en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades infecciosas pediátricas, tanto en el manejo del VIH como de las infecciones crónicas.

El Hospital Roosevelt es uno de los hospitales públicos más importantes de Guatemala y es recomendado por la Sociedad Española de Infectología Pediátrica (SEIP) para realizar una formación internacional. Siempre he tenido interés en la infectología pediátrica y tenía claro que en mi último año de residencia quería aprender más de ello en un país con unas condiciones socioeconómicas y culturales diferentes al nuestro. Al leer en la página web de la SEIP, en la sección de Formación Internacional, la recomendación de realizar una formación en un hospital de Ciudad de Guatemala sobre Infectología pediátrica y VIH, no dudé en contactar con ellos.

La Unidad de Atención Integral del VIH brinda atención integral a unos 380 pacientes pediátricos bajo terapia antirretroviral y da seguimiento a alrededor de 60-70 niños expuestos a VIH nuevos cada año. También se brinda atención a niños expuestos a infecciones perinatales, como hepatitis B, hepatitis C, sífilis, virus de ZIKA, dengue y

agentes TORCH. Esta Unidad se encuentra relacionada de manera directa con el área de Infectología pediátrica del Hospital Roosevelt, donde tuve la oportunidad de observar diversidad de patología viral, fúngica y bacteriana propia del clima tropical que predomina en el país, tanto infecciones oportunistas asociadas al VIH, como infecciones que afectan a niños no VIH. Cabe destacar también que el Servicio de Pediatría en donde se encuentra la Unidad, cuenta con todas las subespecialidades pediátricas, de manera que los pacientes que presentan patología infecciosa, son abordados de manera integral, como por ejemplo niños enfermos renales crónicos con infecciones complicadas.

Antes de contar mi experiencia dentro del hospital, me gustaría destacar algunos datos de Guatemala que ayudarán a conocer el entorno socioeconómico de nuestros pacientes.

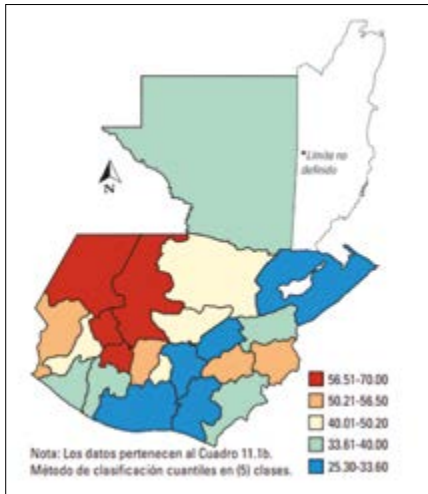
Guatemala, es un país situado en América Central donde se reconocen oficialmente 22 idiomas de origen maya además del español. Tiene una población de 17 millones de personas y de ellos 6 millones son niños, niñas y adolescentes. El 54% de la población vive en áreas rurales y la población indígena corresponde al 44%. Vivió de 1960 a 1996 un conflicto armado interno con más de 200.000 víctimas y 45.000 desaparecidos. Este conflicto trajo graves violaciones de los derechos humanos y fue calificado desde diversas instituciones internacionales como un genocidio contra el pueblo maya guatemalteco. A casi 30 años de este conflicto, varios de los motivos que lo gene-



Hospital Roosevelt.



Sala de hemodiálisis para niños con enfermedad renal crónica.



Porcentaje de niñas y niños menores de 5 años clasificado con desnutrición crónica, por departamento. ENSMI 2015-2015.

raron persisten: la concentración del poder económico en pocas manos, una estructura estatal débil con altos niveles de corrupción y pocos recursos por la escasa recaudación fiscal.

Según la última Encuesta Nacional Materno Infantil, del 2014-2015, uno de cada dos niños de Guatemala sufre desnutrición, el 46,5%; siendo el sexto país del mundo con mayores tasas de hambre. En algunas regiones de la Guatemala rural, donde la mayor parte de la población es de origen maya, los índices de malnutrición infantil alcanzan el 80%. En 2020 dos hechos impactaron aún más en las condiciones de pobreza y la desigualdad del país: la pandemia del Covid-19 y el huracán y la tormenta tropical ETA e IOTA. Según el Instituto Nacional de Estadísticas de Guatemala el 56,0% de población se encuentra en condición de pobreza, de la cual un 16,2% vive en pobreza extrema. Por último, destacar que la situación de madres adolescentes en Guatemala ha alcanzado cifras alarmantes en los primeros cinco meses del año 2024, con un total de 856 nacimientos de madres entre 10 y 14 años y 24.175 de madres entre 15 y 19 años según los registros nacionales.

En cuanto al Sistema Nacional de Salud, este está compuesto por tres sectores. El primero comprende al Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social (MSPAS), que cubre al 70% de la población y el Hospital Roosevelt es parte de ello. El segundo es el Instituto Guatemalteco



Planta de Hospitalización para niños 3-12 años.



Sesión general sobre el dengue neonatal con los infectólogos y residentes del hospital.

del Seguro Social, que ofrece cobertura al 18% de la población y el tercero el sector privado y concertado, como ejemplo la Unidad Nacional de Oncología Pediátrica (UNOP), que es una entidad integrada por la Fundación Ayuvi. Por otra parte, existe mucha medicina tradicional, como los hueseros, sopladores o curanderos.

El Hospital Roosevelt pertenece al MSPAS y es un hospital de referencia nacional en Pediatría. En concreto en niños con VIH, tuberculosis farmacorresistentes, niños quemados y niños con infecciones complicadas. El Servicio de Infectología Pediátrica está formado por siete infectólogos pediátricos para llevar a cabo las consultas de VIH, consultas externas de Infectología, interconsultas de Neonatología, Emergencias, Unidad de Quemados, Planta de Hospitalización y la UNOP. Durante mi estancia formativa en los meses de septiembre y octubre de 2024, tuve la oportunidad de conocer todas estas áreas.



La emergencia del Hospital Roosevelt: niños ingresados en el pasillo por dengue dada la saturación del hospital.

El primer mes de mi rotación, estuve con los infectólogos realizando interconsultas de Emergencias, Unidad de Quemados y Planta de Hospitalización. Se realizaban entre 10-15 interconsultas al día relacionadas con problemas infecciosos de niños que se encuentran hospitalizados por otras patologías e ingresados directamente por patología infecciosa. La planta de Hospitalización constaba de cuatro pisos y en cada piso había unas 25-32 camas. En el primer piso, ingresaban niños hasta los 3 años, segundo y tercer piso, niños de otras especialidades, como Traumatología o Cirugía Pediátrica y, por último, el cuarto piso, con niños entre 3 y 12 años. Dentro de las patologías infecciosas más frecuentes se encontraban shock sépticos, meningitis bacterianas, osteomielitis crónicas, celulitis complicadas,



varicela, dengue con signos de alarma y las infecciones nosocomiales. Por otra parte, los miércoles y los viernes se realizaban las consul-

tas externas de Infectología, donde veíamos a niños y adolescentes con contacto o con enfermedad tuberculosa sensible y resistente a fármacos. Asimismo, se realizaba el seguimiento a pacientes que estuvieron ingresados por patología infecciosa, 5-10 pacientes por día.

El segundo mes de mi rotación, estuve dos semanas en la UNOP realizando interconsultas con los infectólogos pediátricos que atendían a niños oncológicos por infecciones; entre ellos, varias bacteriemias, fungemias e incluso un caso de meningitis por criptococo. Las últimas dos semanas de mi rotación, estuve en las consultas de la Unidad de VIH. A diario se atendían a 10-15 niños y adolescentes infectados perinatalmente por el VIH, y otras infecciones perinatales, y hepatitis virales crónicas. Además, en el mes de octubre, declararon alerta sanitaria nacional por epidemia de dengue. En lo que va de año, ha habido 5 veces más infecciones de dengue

que los años anteriores. Según los datos, cada semana ingresaban entre ocho y 10 menores con dengue grave y de signos de alarma en el Hospital Roosevelt y reportaron 22 menores fallecidos por dengue.

Para terminar, me gustaría agradecer a la Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría por la ayuda recibida para realizar mi rotación en Guatemala. Ha sido una experiencia única y auténtica. Ha sido muy enriquecedor conocer cómo se realiza la medicina en un país con escasos recursos y comprobar la humanidad demostrada por los médicos y el agradecimiento y cariño transmitido por los pacientes. Muchas gracias a los infectólogos pediátricos del Hospital Roosevelt por haberme dado tan hermosas lecciones de medicina y también de vida. También gracias a mis amigos y familia por el apoyo y tranquilidad que me han brindado en algunas situaciones difíciles durante mi estancia en Guatemala.

Metopa Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría 2024

Euskal Herriko Pediatría Elkartea Metopa 2024

Junta Directiva de la SVN



DR. JAVIER KORTA MURUA

El pasado octubre de 2023 se jubiló el Dr. Javier Korta Murua, neumólogo pediatra, después de más de 35 años de trabajo, los últimos 17 como jefe de la Unidad de Neumología Pediátrica del Hospital Universitario Donostia. Durante todos esos años, tanto en Atención Primaria como en el Hospital Comarcal del Bidasoa, en la Policlínica Guipúzcoa y en sus últimos años en el Hospital Universitario Donostia, trabajó apasionadamente y con enorme dedicación para atender íntegramente a todos los niños afectados de enfermedades respiratorias crónicas y sus familias, con gran profesionalidad y humanidad. Fueron muchas las áreas en las que fue conocido como experto, sin embargo, trabajó principalmente en el campo del asma grave, la educación y la adherencia a los tratamientos desde el Grupo de Asma y Educación de la Sociedad Española de Neumología Pediátrica.

Siempre ha sido un firme defensor de la pediatría y de sus áreas específicas y un referente para todos los pediatras de Gipuzkoa, del País Vasco y de Navarra. Durante 8 años fue presidente de la Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría de la AEP impulsando la formación integral del pediatra de Atención Primaria y defendiendo y reivindicando en todos los ámbitos las especialidades pediátricas.

Durante todos sus años de profesión disfrutó de la docencia y formación tanto de los residentes de pediatría del hospital, como de los estudiantes de medicina, fue profesor asociado de pediatría de la Unidad Docente de San Sebastián de la Universidad del País Vasco/Euskal Herriko Unibertsitatea (UPV/EHU).

Todos sus compañeros de trabajo tanto en la Unidad de Neumología Pediátrica como en el Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Donostia, hemos tenido la suerte y el privilegio de poder trabajar a su lado durante más de quince años aprendiendo de su profesionalidad y de su dedicación incansable al trabajo, tanto en la práctica clínica diaria como en la investigación. Durante todo este tiempo nos ha demostrado su profesionalidad, templanza, honestidad, generosidad y compañerismo, apoyándonos en todas las etapas del camino y ayudándonos a continuar en los momentos más difíciles. Asimismo, nos transmitió toda su pasión por esta profesión que pudimos percibir cada día en la forma de tratar a los niños y a sus familias. Incluso ahora, en tiempos de la satisfacción inmediata de la medicina de las pruebas complementarias, nos transmitió y recordó que el recurso más valioso e insustituible de nuestra profesión es el tiempo que tenemos que invertir en escuchar, explorar concienzudamente y explicar, al paciente y su familia.

Por todo lo dicho anteriormente y porque lo bueno no debe quedar nunca sin decir, queremos demostrarle y transmitirle toda nuestra admiración, agradecimiento, respeto y lealtad. La jubilación puede ser un final, un cierre, pero también es un nuevo comienzo en el que poder disfrutar de la vida y de tu familia y encontrar nuevas pasiones que te harán igual o más feliz.

Un gran abrazo Javi de todos tus compañeros de trabajo.

Noticias

Berriak

Tras la deliberación de un jurado conformado por miembros de la Junta Directiva de la SVNPN y del equipo de redacción del Boletín, los artículos premiados como mejores originales del Boletín de la SVNPN 2022-2023 han sido:

- **Encuesta a profesionales sobre la utilidad del Grupo Interdisciplinar de Emergencias Pediátricas de Osakidetza: GIDEP.** E.J.

Aparicio Guerra, I. Molina Samos, A. Sempere Aguirreche, E. López Gutiérrez, E. Ruiz de Velasco Artaza, M. Montejó Fernández, S. Ballesteros Peña; en representación del Grupo Interdisciplinar de Emergencias Pediátricas de Osakidetza (GIDEP).

El premio para el original en euskera ha quedado vacante por ausencia de artículos publicados en euskera.

Zorionak!

Desde la JD de la SVNPN felicitamos a los autores.

La Junta Directiva de la SVNPN decidió por unanimidad otorgar este año una ayuda económica a la ONG encargada de las víctimas infantiles de GAZA y otra a los damnificados de la DANA de Valencia.

Obituario

Nekrola



Rubén García Pérez, gran pediatra de Atención Primaria y presidente de la Asociación Vasca de Pediatría de Atención Primaria

(AVPap) en los últimos 8 años y vocal también por la Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría (SVNP).

Editor desde junio de 2010 de *Hijos de Eva y Adán*; como a él le gustaba definirlo, un blog solidario, y convencido colaborador de cualquier campaña solidaria que pasase por delante de su vista o sus oídos. Presente en todas las red sociales, twitter, facebook, linkedink, etc., se le podría considerar un friki (apasionado) de los cacharros desde que en 2002 cayera en sus manos una PDA.

Descansa en paz, compañero.