

Comunicaciones Orales

Reunión Científica

Vitoria, marzo 2007

LA VARIABILIDAD EN LA RESPUESTA AL USO DE INHIBIDORES DE LOS LEUCOTRIENOS EN NIÑOS ASMÁTICOS SE DEBE A DIFERENCIAS GENÉTICAS. **I. Díez López***, **JJ. Tellería Orriols****, *H. de Txagorritxu. Vitoria. **I. B.G.M. Valladolid.

Introducción. La farmacogenética intenta estudiar la influencia de las variantes genotípicas de cada individuo en la diferente respuesta al uso de fármacos, que se puede observar en la práctica clínica diaria. El asma, como enfermedad crónica más prevalente de la infancia está siendo objeto de estos estudios y del desarrollo de nuevos fármacos, entre ellos los inhibidores de los LT. El gen ALOX5 (10q11.2) codifica a la enzima 5-LO, principal regulador de la producción de LT. Su región promotora presenta diferentes variantes alélicas en la población que podrían condicionar la respuesta al uso de inhibidores de los LT. A mayor tasa de síntesis de LT endógena, la respuesta al uso de inhibidores en intento de control de síntomas del asma debería ser más favorable.

Objetivo. Estudiar la influencia de las variantes alélicas del promotor del gen ALOX5 en pacientes asmáticos en la respuesta al uso de inhibidores de los LT.

Material y métodos. Estudio longitudinal prospectivo de las variables FEV₁, puffs

de β_2 de rescate y número de crisis antes y después del uso de inhibidores de LT, y posterior distribución de los pacientes según su genotipo.

Resultados. Se estudiaron estas variables en 47 pacientes asmáticos en edad pediátrica con el resultado mostrado en la Tabla I.

Existieron diferencias significativas ($p < 0,05$) con una mejor respuesta al uso de inhibidores expresada como reducción de número de crisis y β_2 de rescate; así como mejoría del FEV₁ en aquellos pacientes con genotipo 5/5 y 5/4

Conclusiones. Aquellos pacientes asmáticos con mayor tasa de producción de LT se verían más beneficiados del uso de inhibidores. La selección mediante estudio genético de este tipo de pacientes previo a la instauración de una terapéutica, permitiría una mayor eficacia en el uso de fármacos contra el asma.

HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA DE PRESENTACIÓN TARDÍA Y BRUSCA. UN EXTREMO DEL ESPECTRO CLÍNICO. **P. Oliver Goicolea, A. González de Zárate Pérez de Arrilucea, E. Álvarez Bascones, E. Morteruel Arizcuren, J.L. Blanco Bruned, F. Oliver Llinares.** Servicio de Cirugía infantil. Servicio de Pediatría. Hospital de Cruces (Barakaldo, Vizcaya).

TABLA I.

Genotipo 5-LO		(5/5)	(5/4)	(4/4)
Número crisis χ (DS)	Antes	4,67 (2,66)	5 (2,49)	3,22 (0,97)
	Después	0,39 (0,22)	0,40 (0,21)	1,88 (0,92)
	Variación	4,28 (2,78)	4,60 (2,75)	1,33 (1,22)
FEV ₁ χ (DS)	Antes	82% (8)	85% (7)	81% (13)
	Después	93% (7)	92% (7)	80% (10)
	Variación	10,72% (7,75)	6,11% (7,50)	-1,40% (8,04)
Puff/24 h χ (DS)	Antes	6,89 (2,99)	7,80 (3,04)	6,11 (1,61)
	Después	2,25 (1,76)	4 (3,87)	5,11 (2,84)
	Variación	4,64 (3,55)	3,90 (3,31)	0,55 (1,66)

Presentamos el caso de un lactante de 11 meses, portador de válvula de derivación ventrículo-peritoneal por malformación de Arnold-Chiari que presenta una insuficiencia respiratoria aguda. Tras realizar un primer estudio Rx de tórax, se envía a nuestro Servicio con la sospecha de hernia diafragmática izquierda (HDC), pero durante el traslado a pesar de la rapidez y correcta estabilización presenta un marcado deterioro clínico que obliga a una intervención quirúrgica urgente. Durante la intervención se confirma la sospecha de hernia diafragmática congénita posterolateral izquierda sin saco, pero con orificio pequeño y a través del cual se halla encarcelado prácticamente todo el estómago en el tórax. Tras una dificultosa reducción de la víscera a la cavidad abdominal, se procede al cierre del pequeño defecto diafragmático. La recuperación postoperatoria será excelente, con una completa y rápida expansión pulmonar a las 48 horas.

La HDC es una patología relativamente frecuente en el período neonatal, por ello las características fisiopatológicas y terapéuticas referidas a esta malformación diagnosticada en las primeras horas de vida, han sido ampliamente estudiadas. Sin embargo, un número no desdeñable de pacientes con HDC son diagnosticados tardíamente, una vez pasado el primer mes de vida. A menudo estos pacientes presentan una clínica insidiosa, en forma de leves síntomas gastrointestinales o respiratorios y en muchos casos el diagnóstico se produce como un hallazgo radiológico casual en el curso de una intercurencia respiratoria. Sólo muy pocos casos en la literatura han presentado un inicio tan agudo y grave de la sintomatología que haya obligado a un tratamiento quirúrgico urgente en cuestión de horas. Sin embargo, los resultados del tratamiento en casos de HDC de aparición tardía son, en la mayoría de los casos, excelentes, debido probablemente a la ausencia de hipoplasia

pulmonar, contrariamente a lo que sucede en aquellos pacientes cuyos síntomas aparecen más precozmente.

A la vista de la literatura existente, se comentan los hallazgos radiológicos y su relación con la anatomía de la malformación, de vital importancia para evitar errores diagnósticos o demoras en el tratamiento.

TRICOTILOFAGIA Y TRICOBEZOAR COMO FORMAS DE PRESENTACIÓN DE ENFERMEDAD CELÍACA. **Z. García Casales, A. González de Zárate Pérez de Arrilucea, L. Dopazo Fernández, I. Irastorza Terradillos, J.C. Vitoria Comenzana.** *Hospital de Cruces. Baracaldo. Bizkaia.*

Introducción. Es bien sabido que la afectación intestinal es sólo una de las muchas posibles sintomatologías asociadas a la enfermedad celíaca (EC). Aunque las manifestaciones psicológicas y conductuales más frecuentes son la irritabilidad, la tristeza y la hiporexia, también se asocian alteraciones más bizarras de la conducta como la pica.

Caso clínico. Niña de 8 años de edad con episodios intermitentes de deposiciones anormales de 3 años de evolución. Asociaba carácter irritable, hiporexia y escasa ganancia ponderal. Estaba diagnosticada de tricotilomanía por su dermatólogo. En la exploración física presentaba buen estado general, distensión abdominal y pelo fino con áreas de pelos rotos. En la analítica presentaba ligera hipertransaminasemia (GOT 93 U/L, GPT 114 U/L), ferropenia (Fe 18 µg/dl, índice de saturación 4,1%, ferritina 10 ng/ml), hematimetría normal (Hb 10,9 g/dl, Hto 34,7%), ac. antitransglutaminasa 989 UI/ml, ac. anti gliadina IgA 164 UI/ml y HLA DQ3-DR4. Ante los hallazgos clínicos y analíticos se decide la realización de biopsia intestinal por sospecha de EC. Tras un intento fallido de biopsia con cápsula, por

incapacidad de paso de la misma a través del estómago, se programa para biopsia endoscópica, detectándose en ésta la presencia de tricobezoar gástrico. En la biopsia duodenal se demuestra atrofia vellositaria subtotal (tipo 3c de MARSH), confirmándose el diagnóstico de EC. Tras fracasar los intentos de resolución endoscópica, se procedió a la extracción quirúrgica del tricobezoar mediante laparotomía. Tras retirar el gluten de la dieta desapareció la sintomatología digestiva y la tricotilofagia.

Comentarios. La EC es un trastorno que presenta un amplio abanico de formas de presentación digestivas y extradigestivas. La pica, es un trastorno del comportamiento conocido en la EC, aunque no es frecuente. La tricotilofagia, en estos casos, no tiene un origen psiquiátrico, sino que está ligada a los trastornos del comportamiento propios de la EC sintomática, como es la pica. Sería conveniente descartar la EC en presencia de niños con tricotilofagia y/o tricobezoar digestivo.

NÓDULOS SUBCUTÁNEOS COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE LINFOMA LINFOBLÁSTICO. **A. Fernández-Teijeiro Álvarez, P. Galán del Río, R. Lamarca Gay, A. Echebarría Barona, V. Quintero Calcaño, J.I. Montiano Jorge*, I. Astigarraga Aguirre, A. Navajas Gutiérrez.** *Unidad de Oncología Pediátrica-Hospital de Cruces. *Servicio de Pediatría-Hospital Txagorritxu*

En la mayoría de los pacientes, las lesiones cutáneas de los procesos malignos aparecen de forma concomitante o posterior al diagnóstico del tumor primario. Presentamos el caso de una niña cuya primera manifestación fue la afectación cutánea.

Caso clínico. Niña de 10 meses, sin antecedentes de interés, que ingresó en otro hospital para estudio de nódulos subcutáneos. A los 5 meses de vida desarrolló una

tumefacción inflamatoria en la cara externa del pie derecho, sin hallazgos valorables en la ecografía. Ingresada en otro centro por bronquiolitis VRS+ a los 7 meses de vida, ante la presencia de pancitopenia se completó el estudio con ecografía abdominal y de partes blandas normal y mielograma con hipoplasia mieloide y megacariocítica. Instaurada corticoterapia por su cuadro respiratorio y tras transfusión de hematíes y plaquetas por la pancitopenia, al alta la paciente se encontraba asintomática, con desaparición de la lesión del pie y normalización hematológica, a excepción de neutropenia persistente. Ante la aparición de síndrome febril, cinco días más tarde reingresó para antibioterapia y tratamiento con G-CSF. Dos meses más tarde se objetivó reaparición de la lesión del pie derecho, asociando nódulos subcutáneos en tronco, extremidades y vulva, con conservación del estado general. Objetivado infiltrado de célula redonda pequeña en la biopsia de uno de los nódulos, fue remitida para completar estudio, que confirma la existencia de infiltración cutánea maligna, infiltración blástica en médula ósea de un 6% así como afectación ganglionar abdominal en la ecografía y TC abdominales. La histología cutánea, el mielograma, así como el inmunofenotipo realizados en piel y médula ósea permitieron confirmar el diagnóstico de linfoma linfoblástico pre-B inmaduro. Instaurada quimioterapia según protocolo EURO LB-2 para el estadio IV, se constató progresiva y pronta desaparición de los nódulos subcutáneos con remisión completa al finalizar la fase de inducción. La paciente presentó recaída leucémica refractaria durante la quimioterapia de mantenimiento a los 13 meses del diagnóstico por lo que falleció 6 meses más tarde.

Comentario. Ante una lesión cutánea de etiología no aclarada y evolución tórpida se debe sospechar malignidad. El diagnóstico diferencial de las metástasis cutáneas

comprende: leucemias, linfomas, neuroblastoma, rabdomiosarcoma. En nuestro caso el curso de la enfermedad pudo ser modificada por la corticoterapia recibida.

FÍSTULA TRAQUEOESOFÁGICA. M. Del Hoyo Moracho, A. Zabaleta Rueda, I. Ocio Ocio, B. Rodríguez Pérez, M. Madera Barriga, E. Goicoechea Manso, A. Mari Gonzalo, A. Bilbao Garitagoitia, C. Salado Marín, J.I. Montiano Jorge. Hospital Txagorritxu. Vitoria.

Presentamos el caso de una lactante de un mes y medio que es ingresada por una pediatra amiga tras visualizar en domicilio (se dispone de vídeo), los problemas deglutorios que presentaba desde el nacimiento. Se plantea un diagnóstico diferencial incluyendo el reflujo gastroesofágico con aspiración, la incoordinación faríngea durante la deglución, el espasmo cricofaríngeo y la fístula traqueoesofágica. Se realizó analítica, Rx de partes blandas de cuello, pHmetría y tránsito con bario, en el que se pudo visualizar la presencia de una fístula traqueoesofágica sin atresia esofágica (se dispone de vídeo y Rx). El tratamiento fue quirúrgico mediante ligadura de la fístula en centro de referencia.

La fístula traqueoesofágica sin atresia esofágica es una entidad rara; supone el 5% de las mismas.

La consulta por atragantamiento en el neonato es muy frecuente. Consideramos de vital importancia el comprobar *de visu* la deglución del lactante cuando la consulta es reiterada.

ERITROBLASTOPENIA SECUNDARIA A PARVOVIRUS B19 EN 2 PACIENTES CON ESFEROCITOSIS. S. Souto Hernández, A. Ayechu, T. Molins Castiella, V. Etayo Etayo, M. Sagasetta de Ilurdoz, J. Molina Garicano.

Oncohematología Pediátrica. Servicio de Pediatría. H. Virgen del Camino. Pamplona.

Introducción. Presentamos 2 niños con eritroblastopenia aguda donde destacamos le diagnóstico casual en uno de ellos de una esferocitosis.

Caso 1. Varón de 9 años de edad sin antecedentes que acude por fiebre de 4 días, dolor abdominal, sudoración y astenia. Ictericia de escleras y antecedente de gastroenteritis con ictericia 3 meses antes. No visceromegalias. Analítica:

Hgb: 6,6 g%; hematíes: $2,8 \times 10^6$; Hcto: 18%; reticulocitos: 0,09% esferocitos en la extensión de sangre periférica. Coombs D (-) LDH 1.081 U/dl; ferritina 1.076 µg/ml; haptoglobina <6,3; bilirrubina 1,7 mg/dl. IgM parvovirus: >5 electroforesis Hgb. Normal. Resistencia globular osmótica inicial 6 g/L total 3 g/L aspirado de médula ósea eritroblastos gigantes y escasa serie roja resto normal. La evolución es favorable sin transfusiones confirmándose por la serología infección por parvovirus y siendo diagnosticado de una esferocitosis por la analítica en el mismo momento del ingreso.

Caso 2. Varón de 7 9/12 años controlado desde el nacimiento por esferocitosis, politransfundido y realizada esplenectomía parcial a los 12 meses de edad en su país de origen. Asintomático hasta los 9 años que acude a urgencias enviado por su pediatra por fiebre de 48 horas. Se realiza analítica: Hgb 5,7 g%, hematíes $2,5 \times 10^6$ Hcto 155 Bilirrubina 1,4 g%, reticulocitos 0,06%, ferritina 444 ng/ml, IgM parvovirus >5 IgM parotiditis positiva sin clínica. Coombs D (-) Esferocitosis en la extensión de sangre periférica. Se transfunde un concentrado de hematíes y se da de alta a las 72 horas evolucionando de forma favorable. Aspirado de médula ósea normal con disminución de la serie roja.

Comentarios. Consideramos de interés insistir en la patogenia del parvovirus B19 responsable de diferentes cuadros clínicos

en la edad pediátrica. Tiene un tropismo por la célula eritroide con aplasia de la serie roja secundaria y, por lo general, transitoria.

En ocasiones, gracias a esta u otras infecciones es posible hacer el diagnóstico de enfermedades de base hasta entonces no diagnosticadas, como ocurrió en nuestro primer paciente, en quien se estableció el diagnóstico de una anemia hemolítica por alteración de la membrana.

Decir que la evolución es habitualmente favorable con escasas medidas terapéuticas.

PACIENTE CON ADENOPATÍAS, HIPOALBUMINEMIA, DERRAME PLEURAL Y ASCITIS. F.J. Gil Sáenz, S. Souto Hernández, T. Molins Castiella, E. Gembero Esarate, M. Sagaseta de Ilurdoz, J. Molina Garicano. *Oncología Pediátrica. Servicio de Pediatría. H. Virgen del Camino. Pamplona.*

Introducción. El linfoma de Hodgkin es una proliferación maligna constituida por la célula de Reed Stenberg, junto a otras células no tumorales. La clínica más frecuente es la ganglionar periférica (75%). El derrame pleural o pericárdico es poco frecuente, al igual que la infiltración de bazo e hígado (<5%). La afectación extraganglionar es también infrecuente, siendo muy rara la afectación ósea y medular.

Caso clínico. Anamnesis: niño de 10 años que acude por fiebre y cefalea intermitentes desde hace un mes. Presenta una adenopatía latero-cervical, tratada con 3 ciclos de antibiótico. Desde hace 2 días refiere malestar general, astenia, palidez y distensión abdominal.

EF: regular estado general. Adenopatía laterocervical izquierda de 2x3 cm. ACP: hipoventilación en ambas bases pulmonares. Abdomen distendido, doloroso a la palpación, hepatomegalia de 3 cm. Edemas pre-tibiales, escrotal y peneano.

Pruebas complementarias: hemoglobina: 11 g/dL (resto del hemograma normal), VSG:

24 mm/h. Serologías virales y toxoplasma negativas. AST: 131 U/L; ALT: 78 U/L; lactato dehidrogenasa: 1638 U/L; albumina: 1,5 g/dL. Sedimento urinario: normal.

Radiología: Rx torax: infiltrados bibasales y derrame pleural bilateral. Múltiples adenopatías mediastínicas. Ecografía cervical: adenopatías laterocervicales y supraclaviculares izquierdas. Eco y TAC abdominal: adenopatías retroperitoneales, infiltración esplénica y ascitis masiva. Gammagrafía: Afectación laterocervical, mediastínica, abdominal y paraaórtica. PET: innumerables focos hipermetabólicos laterocervicales, mediastínicos, abdomino-pélvicos, vertebrales y en palas ilíacas.

A.P: biopsia ganglio supraclavicular: linfoma de Hodgkin, predominio linfocítico nodular (CD 20+, CD 15/30-). Infiltración ósea (crestas ilíacas) y hepática.

Dx: linfoma de Hodgkin de predominio linfocítico estadio 4.

Tratamiento. Quimioterapia según protocolo de la SEOHP para linfomas Hodgkin (2 OPPA y 4 COPP) más rituximab (1 dosis al inicio de cada ciclo) y radioterapia.

Evolución. Remisión completa post-quimioterapia (PET, TAC y ecografía).

Comentarios. Presentación fulgurante y atípica de un linfoma de Hodgkin. La hipoalbuminemia es marcador de mal pronóstico/estadio avanzado. Utilidad de rituximab en casos CD20+. El PET afina el estadiaje y la remisión completa.

¿CÓMO INICIAMOS TRATAMIENTO DE FONDO EN UN NIÑO CON ASMA: CORTICOIDES INHALADOS O TRATAMIENTO COMBINADO? **I. Serna Guerediaga, J. Elorz Lambarri, C. González Díaz, M. Villar Álvarez, L. Madariaga Domínguez, O. Rotaetxe Vacas.** *Unidad de Respiratorio Infantil. Hospital de Basurto.*

Antecedentes y objetivos. Existe dudas sobre cómo iniciar el tratamiento de fondo

en un niño con asma. Los corticoides inhalados son eficaces, pero independientemente de la dosis, tardan tiempo en conseguir un control clínico óptimo. Su utilización combinada con un beta de larga acción podría mejorar el control clínico durante este periodo ventana.

Material y métodos. Estudio prospectivo de una muestra aleatoria de niños atendidos en urgencias por una reagudización de asma y que no tomaban tratamiento de fondo. Se realizó una asignación aleatoria de tratamientos de forma 2/1, realizada con el programa C4-SPD. A 13 niños (33,3%) se asignó fluticasona 100 µg 2 veces día y a 26 niños (63,7%) fluticasona 100 µg y salmeterol 50 µg 2 veces día durante 1 mes. El estudio era ciego para el investigador. El objetivo primario era la diferencia en el número de días con asma. El estudio tenía una potencia de más del 80% para detectar una diferencia de 3 días en el número de días con asma con un error $\pm$ del 5% bilateral. El análisis de frecuencias se realizó mediante la χ^2 o el test de Fisher. La comparación de las variables de escala se realizó mediante la t de Student o la prueba de Mann-Whitney según la normalidad de las muestras.

Resultados. A pesar de la aleatorización los niños a los que se les asignó el tratamiento combinado eran asmáticos mas graves a juzgar por la gravedad de las crisis y la necesidad previa de asistencia en urgencias e ingreso hospitalario, aunque las diferencias no eran significativas. No se encontraron diferencias significativas entre ambos grupos en el número de días con asma: 7 días y 6,3 días de media (fluticasona y combinado respectivamente). Tampoco se encontraron diferencias en la pérdida de colegio (1,23 y 0,96 días), administración de salbutamol (20 y 17), síntomas diurnos (5,8 y 5,3 días), síntomas nocturnos (1,23 y 0,96 noches) y en el número de reagudizaciones graves (ninguna en ambos grupos).

Conclusiones. No encontramos diferencias en la morbilidad del asma durante el mes siguiente a la reagudización, independientemente de que sean tratados con corticoides inhalados o tratamiento combinado. Puede que la ausencia de una diferencia significativa se deba a la falta de potencia del estudio o a las diferencias en la gravedad del asma en el grupo con tratamiento combinado. También es posible que las diferencias pudieran ser significativas si el estudio tuviese mayor duración.

NO ES INFECCIÓN DE ORINA TODO LO QUE PARECE. **I. Iturralde Orive, L. Rodríguez Martínez, N. Martínez Ezquerro, A. Egui-reun Martínez, J. Sánchez Etxaniz, S. Mintegi Raso.** *Urgencias de Pediatría. Hospital Infantil de Cruces. Bizkaia.*

Antecedentes y objetivos. En urgencias la sospecha de Infección de orina (ITU) febril se establece ante la existencia de cuadro febril sin foco asociado a leucocituria, y se confirma con la llegada de un urocultivo (UC) positivo (+). Nuestros objetivos son conocer el rendimiento diagnóstico de la leucocituria en la ITU febril y el valor predictivo positivo (VPP) de los datos clínicos y analíticos para obtener un UC +.

Métodos. Estudio descriptivo prospectivo de los niños menores de 14 años, con sospecha de ITU febril del 07.06.06 al 31.12.06 tras la puesta en marcha de una guía de actuación clínica. En todos se realizó hemograma completo, PCR y recogida de orina recogida de forma estéril, se inició antibioterapia (hospitalaria o ambulatoria) y se programó estudio radiológico y control posterior.

Resultados. Analizamos 245 sospechas de ITU febril. Edad media 22,6 m (0-144 m), siendo 80% menores de 2 años. El 60% eran niñas. 80% de las muestras fueron recogidas por sondaje uretral. 173 casos se manejaron

de forma ambulatoria (70,7%), y en los otros 72 se indicó ingreso hospitalario, según guía clínica. En 64 episodios (26%) que presentaban fiebre y leucocituria en urgencias el UC fue negativo (VPP 71%). De ellos, 17 habían ingresado (5 eran < 1 mes y 7 nefrópatas) y 47 se manejaron ambulatoriamente. Un 86% de los UC – eran de niñas. El resto de las características clínicas (edad, cuantía y duración de la fiebre) y analíticas (grado de leucocitosis y neutrofilia, valor de PCR) no diferían entre el grupo de UC + UC –. En 4 de los ingresados con UC – las pruebas de imagen realizadas eran compatibles con “pielonefritis aguda”. En los otros 13 (18% del total de ingresados) no se mantuvo dicho diagnóstico. Tras control telefónico posterior en los 47 de manejo ambulatorio (27% del total de este grupo) no se confirmó el diagnóstico inicial de ITU febril, suspendiéndose el tratamiento y los estudios posteriores.

Conclusiones. Nuestro estudio confirma las dificultades para obtener un diagnóstico de certeza de ITU febril en urgencias. En un 26% de estas sospechas no se confirmó finalmente dicho diagnóstico: en el 18% de los ingresados y en el 27% de los manejados ambulatoriamente. El VPP de la leucocituria para obtener un UC + fue del 71%. Los datos clínicos (edad y características de la fiebre) y analíticos (leucocitosis, neutrofilia y valor de PCR) no sirvieron para discriminar los casos con UC –.

ESTUDIO EPIDEMIOLÓGICO DEL ASMA PEDIÁTRICA QUE REQUIERE ASISTENCIA EN URGENCIAS. **B. Álvarez Martín, N. Llopart Sarachu, M. Vázquez Ingelmo, C. González Díaz, M. Villar Álvarez, J. Elorz Lambarri.** *Hospital Basurto.*

Antecedentes y objetivos. La prevalencia del asma en la edad pediátrica está aumentando en las últimas décadas.

A diferencia del adulto, la mayoría de los gastos del tratamiento del asma en el niño son gastos directos derivados, fundamentalmente, de la hospitalización y asistencia en urgencias. Sería interesante conocer las características de estos niños, su diagnóstico y tratamiento previo, así como la morbilidad del asma en el periodo posterior inmediato a la reagudización, para tomar las medidas oportunas tendientes a disminuir los gastos sanitarios y mejorar la calidad de vida de estos niños.

Métodos. Se analizó una muestra aleatoria de 80 niños de 4 a 14 años que acudieron al servicio de urgencias con asma aguda. La aleatorización se realizó con el programa estadístico C4-SDP. Se analizaron las características de los pacientes, el grado de control del asma en los tres meses previos, la gravedad de la crisis según score clínico y saturación de oxígeno y la morbilidad del episodio: destino y síntomas de asma durante el mes posterior. Se inició tratamiento de fondo en los pacientes que no lo tenían y se recomendó la adhesión al tratamiento en los tratados.

Resultados. 46 (57,5%) eran niños. La edad media era de 7,5 años ($\pm 2,8$). 31 (39%) habían precisado ingreso en planta y 39 (49%) asistencia en urgencias o ingreso < 24 h con anterioridad. 56 (70%) tenían antecedentes de atopía o asma en familia de primer grado. 61 (81,3%) eran atópicos. 63 (79%) estaban diagnosticados de asma por su pediatra. 41 (53%) tenía pautado tratamiento de fondo (en su mayoría corticoides inhalados o combinación). El 40% había tomado la medicación menos del 50% de los días prescritos. 47 (59%) y 33 (41%) fueron crisis moderadas-graves por score clínico y saturación de O₂. 6 (7%) precisaron ingreso en planta y 8 (10%) observación en urgencias. 59 (74%) tenía criterios de mal control del asma en los tres meses previos que hubiesen sido subsidiarios de iniciar o aumentar el tratamiento de fondo. A pesar de las

medidas llevadas a cabo en urgencias (ciclo de corticoide oral, inicio de tratamiento de fondo o indicación de adhesión al mismo), durante el mes siguiente tuvieron síntomas de asma 6,4 días ($\pm 5,4$).

Conclusiones. En nuestro medio la población que precisa asistencia en urgencias es atópica, ha precisado ingreso o asistencia urgente con anterioridad y tiene criterios de mal control del asma en los meses previos.

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL INFANTIL EN GEMELOS PREMATUROS. **E. Álvarez, A. Rodríguez, I. Hernández, J. Fernández, A. García, M.J. Martínez, J.M. Prats.** *Hospital de Cruces.*

Lactante varón de 4 meses de edad cronológica, nacido tras una gestación gemelar bicorial biamniótica de 32 semanas, que ingresa para estudio por hipotonía y polipnea. Los padres referían que estos síntomas estaban presentes desde el alta hospitalaria, generando diversas consultas en su pediatra y en el Servicio de Urgencias, habiendo empeorado el último mes. Al nacimiento pesó 2.040 gramos y permaneció ingresado 22 días, precisando presión positiva continua nasal durante 12 días, sin otras complicaciones. A la exploración física el peso era 6.190 gramos. Tenía tiraje intercostal con respiración abdominal, importante hipotonía de predominio cervicoaxial, impidiendo el sostén cefálico y proximal de las 4 extremidades con postura en libro abierto. Los movimientos espontáneos eran escasos preservando la movilidad distal de las extremidades y de la musculatura facial, con buen contacto visual. Presentaba fasciculaciones en lengua, los pares craneales eran normales y los reflejos osteotendinosos estaban abolidos. Dentro de las exploraciones complementarias la creatinquinasa estaba discretamente elevada y en el elec-

tromiograma (EMG) había una afectación neurógena.

Ante la sospecha diagnóstica de atrofia muscular espinal (AME) o enfermedad de Werdnig-Hoffmann, la existencia de un hermano gemelo genéticamente idéntico nos lleva a incluirle en el estudio. Éste presentaba una exploración menos florida, era un lactante más activo, con llanto enérgico, pero también se apreciaba una hipotonía cervicoaxial moderada, taquipnea y reflejos osteotendinosos ausentes. El EMG presentaba un patrón neurógeno.

Para la confirmación diagnóstica de la AME se solicita el estudio genético a ambos gemelos, detectando la delección homocigota en el exón 7 y 8 del gen SMN1 del cromosoma 5. Ambos padres eran portadores de dicha delección.

A pesar de tener un cuadro inicialmente más leve, el segundo niño diagnosticado fallece a los 5 meses de edad y su hermano a los 6 meses, ambos por insuficiencia respiratoria.

Comentarios. La AME es una enfermedad autosómica recesiva cuyo diagnóstico en gemelos es excepcional. Dado que la sintomatología estuvo presente desde el periodo neonatal, pensamos que en este caso el antecedente de prematuridad de los niños pudo ser, en parte, la causa del retraso en el diagnóstico.

REVISIÓN DE LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL INFANTIL EN NUESTRO HOSPITAL. **A. Rodríguez, E. Álvarez, I. Hernández, J. Fernández, A. García, M.J. Martínez, J.M. Prats.** *Hospital de Cruces.*

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad autosómica recesiva en la que se produce una atrofia muscular por degeneración progresiva de las células del asta anterior de la médula espinal. Se da en 1 de cada 15.000-20.000 nacidos vivos y la

frecuencia de portadores es 1/40-1/60. Es el segundo trastorno genético letal autosómico recesivo más frecuente en la población caucásica, después de la fibrosis quística y una de las enfermedades neuromusculares más frecuentes en la infancia, después de la distrofia muscular de Duchenne.

Existen 3 formas clínicas que se diferencian por la edad de debut y la gravedad de los síntomas. La tipo I o enfermedad de Werdnig-Hoffmann es la más grave y se manifiesta en los 2-3 primeros meses de vida (30% debut prenatal), mueren generalmente antes de los 2 años. Presentan hipotonía y debilidad muscular generalizada simétrica, más acusadas en tronco y porción proximal de extremidades, con arreflexia, preservando la mímica facial y la motilidad ocular. La tipo II debuta a finales del primer año, y la tipo III se inicia después de los 2 años. La sospecha diagnóstica es clínica, las exploraciones complementarias pueden aportar información, pero la confirmación se realiza con el estudio genético de la delección del gen SMN del cromosoma 5.

Objetivo. Estudio descriptivo retrospectivo de los casos diagnosticados en nuestro hospital de AME en los últimos 16 años.

Material y métodos. Recogida de datos sobre la filiación, clínica y exámenes complementarios de los casos diagnosticados de AME en nuestro Hospital.

Resultados. Se diagnosticó 11 casos en 16 años, 1 caso cada 1,45 años (1 cada 10.000 recién nacidos). Más frecuente en varones (2:1). En 2 casos hubo AF de AME. Las edades medias al diagnóstico fueron 4,2 meses, 12 meses y 3 años, para las formas tipo I, II y III respectivamente. La forma más frecuentemente diagnosticada fue la tipo I (45% del total). Los síntomas más frecuentes al diagnóstico fueron hipotonía, debilidad y arreflexia. En el EMG en 6 casos había un patrón neurógeno y en 4 fue dudoso. La biopsia muscular se realizó en 3 casos, se

observó una degeneración axonal motora. La CK fue normal en 2 casos y en 3 era ligeramente elevada. La genética confirmó el diagnóstico en los 10 casos realizados. Fallecieron todos los niños con AME tipo I a la edad media de 10,3 meses.

Conclusiones. La AME es una enfermedad relativamente frecuente, con una clínica característica. Para un diagnóstico adecuado creemos que es importante reconocer su forma de presentación y solicitar el estudio genético de forma precoz pudiendo, en ocasiones, no ser necesaria la realización de otras exploraciones complementarias.

ENFERMEDAD DE CROHN COMO DEBUT EN UN TRASPLANTADO RENAL. **M. Maruri Elizalde, A. Eguireun Rodríguez, L. Dopazo Fernández, E. Ciriza Barea, I. Irastorza Terradillos*, J.C. Vitoria Cormezana*, M. Aguirre Meñica, G. Ariceta Iraola.** *Nefrología Infantil. Hospital de Cruces, Barakaldo. Bizkaia.* **Gastroenterología Infantil. Hospital de Cruces, Barakaldo. Bizkaia.*

La enfermedad inflamatoria intestinal (EII) en un niño con trasplante renal debe considerarse en el diagnóstico diferencial de lesiones ileocolónicas con cuadro general.

Caso clínico. Varón 16 años, IgG CMV +, VEB + portador de 2º trasplante renal (TR) por uropatía compleja, 6 años antes. Función renal normal, con tacrolimus y micofenolato mofetilo (MMF), sin esteroideos hace 3 años. Ingresa por anorexia, pérdida de 8 kg (18%), astenia y diarrea en los últimos días. Uveítis inespecífica dos meses antes. Presentó fiebre en picos, crisis de dolor abdominal y diarrea. Exploración física: leve deshidratación y desnutrición moderada sin masas ni megalias con presión arterial normal. Hb 9,3 g/dL, Hto 29,4%. Reactantes de fase aguda elevados (PCR 6,3 mg/dL, VSG 83 mm y ferritina 526 ng/ml), trombocitosis

590.000/mm³. Hipoalbuminemia (2,8 g/dl) con proteinuria negativa. Función renal estable. Ecografía: hepatomegalia, proctitis y adenopatías perirrectales. LDH, inmunoglobulinas, glucemia, amilasa, lipasa y enzimas hepáticas normales. Sangre oculta en heces + con principios inmediatos normales. Antigenemia CMV -. PCR-DNA de VEB -. Hemocultivos y coprocultivos (bacterias, parásitos, protozoos, *Clostridium*) -. Serologías CMV, VEB, VHA, VHB, VHC, VIH, *Brucella*, *Salmonella*, *Yersinia* y *Helicobacter pylori* -. Rectosigmoidoscopia: lesiones aftoides y ulcerosas superficiales en colon descendente. Anatomía patológica: infiltrado linfoplasmocitario en lámina propia y cambios regenerativos del epitelio de criptas con pseudoestratificación; granulomas de células epitelioides sin necrosis central compatible con enfermedad de Crohn (EC). Inmunoperoxidasas para CMV -. Evolutivamente artralgias en tobillo y rodilla derechos. Respuesta clínica positiva con dieta polimérica exclusiva y recaída clínica y analítica dos meses después. Actualmente en remisión con prednisona y mesalazina además de su tratamiento de base.

Comentario. Un cuadro general de fiebre, astenia, pérdida ponderal y diarrea con lesión ileocólica en un paciente inmunodeprimido obliga a descartar, no solo patología infecciosa, linfoproliferativa o medicamentosa, sino también entidades menos frecuentes, como la EII. La inmunosupresión del trasplante de órgano sólido no evitó la aparición de enfermedad de Crohn en nuestro paciente.

LACTANTE MENOR DE 3 MESES CON FIEBRE SIN FOCO: ¿SON LA EDAD, EL SEXO Y LA TEMPERATURA FACTORES DE RIESGO DE INFECCIÓN BACTERIANA POTENCIALMENTE SEVERA? **E. Rodríguez, B. Gómez Cortés, E. Astobiza Beobide, E. Mora Fernández,**

B. Azkunaga Santibáñez, J. Benito Fernández, S. Mintegi Raso. *Urgencias de Pediatría, Hospital de Cruces.*

Objetivo. Valorar la utilidad de la edad, el sexo y el grado de temperatura (Tª) registrada en domicilio y a su llegada a Urgencias de Pediatría (UP) en el manejo del lactante menor de 3 meses con fiebre sin foco (FSF).

Material y métodos. Estudio prospectivo de los lactantes <3 meses previamente sanos con FSF y buen aspecto atendidos en UP entre el 1-9-03 y el 31-8-06 con una Tª ≥ 38 °C registrada en domicilio y/o a su llegada a UP. Se recogieron datos demográficos, exploraciones practicadas, diagnóstico y evolución (seguimiento telefónico de los que no ingresaron).

Resultados. Se incluyeron 642 lactantes (370 varones; 57,6%). 101 (15,7%) tuvieron una infección bacteriana potencialmente grave (IBPS): 95 infección urinaria (ITU); 6 con hemocultivo positivo y tira de orina alterada), 4 bacteriemia oculta (BO), 1 otitis media (OMA) con bacteriemia y 1 celulitis; 475 (74%), síndrome febril o gripe; 47 (7,3%) meningitis aséptica; y 19 (3%), otros diagnósticos.

De los 642, 136 (21,2%) eran menores de 1 mes; 250 (38,9%), entre 1 y 2 meses; y 256 (39,9%), entre 2 y 3 meses. La tasa de BO por grupos de edad fue de 0,7%, 1,2% y 0, respectivamente. El 19,9% de los menores 1 mes tuvieron una IBPS (vs 14,6% de los > de 1 mes; p=0,17); en mayores de 2 meses todas las IBPS fueron ITU salvo 1 OMA con bacteriemia. El 19,7% de los varones tuvo una IBPS (vs 10,3% de las mujeres, p=0,001); de los varones menores de 1 mes, la tasa de IBPS fue 30,3% (vs 6,7% en mujeres, p=0,001.), siendo el 92,6% de los casos ITU. La OR para IBPS de los varones menores de 1 mes frente al resto de pacientes fue 2,72, límites 1,52-4,83. La incidencia de IBPS por sexos se equilibró a partir de los 60 días de edad.

De los 642, 585 (91,1%) presentó una T^a máxima <39,5°C y el 57 (8,9%), ≥39,5°C. La tasa de IBPS en estos grupos fue de 14,7% vs 26,3% (p=0,035; OR=2,07, límites 1,05-4,06); siendo de 13,4 y 32,1% (p=0,014; OR=3,05, límites 1,22-7,50) si sólo se considera la T^a a su llegada a UP. El 20,4% de los lactantes que a su llegada a la UP estaban afebriles (y no lo estaban en domicilio) presentó una IBPS.

Conclusiones. Los varones menores de 1 mes son el grupo de mayor riesgo para IBPS, requiriendo un manejo más cauto. La T^a ≥ 39,5 °C supone un mayor riesgo de IBPS, sobre todo si se registra en UP; la ausencia de fiebre en UP en un lactante que la ha presentado en domicilio no excluye una IBPS. La realización de analítica sanguínea y hemocultivo en mayores de 60 días con tira reactiva de orina normal debe individualizarse.

RESENSIBILIZACIÓN A PROTEÍNAS DE LECHE DE VACA. **J. de las Heras, J. Iglesias*, J.M. García, M.J. Escobal, M.L. Urra**, A. Bilbao.** *Alergología Infantil. Hospital de Cruces. Barakaldo.* *Alergología. Hospital Marqués de Valdecilla. Santander. **Bioquímica. Hospital de Cruces. Barakaldo.

Antecedentes y objetivos. La alergia a las proteínas de leche de vaca (APLV) afecta de un 0,3 a un 2% de los niños, iniciándose antes de los 12 meses de edad en prácticamente el 100% de los casos.

En más del 90% de los casos remite con la edad, por lo que se debe reevaluar periódicamente mediante estudio alergológico, incluyendo prueba de provocación oral para comprobar la tolerancia.

Tras aparente pérdida de sensibilización (pruebas cutáneas, IgE específica y prueba de provocación negativas), en ocasiones se observa reaparición de síntomas y pruebas cutáneas e IgE específicas nue-

vamente positivas. Este fenómeno ha sido escasamente estudiado y descrito, aunque se da con cierta frecuencia en la práctica clínica, sin conocerse su mecanismo ni incidencia real.

El objetivo del estudio es describir 7 casos de resensibilización a PLV en pacientes que aparentan adquisición de tolerancia.

Método. Estudio descriptivo de 7 casos de resensibilización a PLV en niños tras aparente remisión. Habían sido diagnosticados de APLV a una edad media de 4,5 (DE:2) meses de edad, con clínica de urticaria y/o síndrome síndrome alérgico oral (SAO), que presentaron *Prick* (Alk-Abello) e IgE específica (*Pharmacia CAP system®*) a la leche y fracciones positivos.

Resultados. Se realizan pruebas cutáneas (negativas en 5 pacientes y positivas en 2) e IgE específica a PLV y fracciones (negativas en todos los pacientes) seguido de prueba de provocación oral (mediana de 7 meses después del diagnóstico -en un caso 13 y en otro 20 meses después-), que fue negativa en todos los casos.

Los síntomas clínicos reaparecieron una media de 4,7 (DE:3,4) días después de la provocación (rango: 1-9 días); en 4 casos urticaria (una aislada, en los otros 3 casos asociada a angioedema, SAO y vómitos respectivamente), en otro caso SAO aislado y en los otros 2, vómitos (en uno de ellos acompañados de eritema y prurito palmar).

Posteriormente se realizó *prick* y *rast* a PLV y fracciones, una media de 11,4 (DE: 2,4) (rango: 7-14) días después de la clínica, siendo positivos en todos los casos, y diagnosticándose de resensibilización a PLV.

En 5 de los 7 pacientes, se comprobó posteriormente negativización del *prick* y el *rast* a PLV y fracciones, y se realizó nueva prueba de tolerancia oral una media de 9 (DE: 2,4) meses después de la resensibilización, tolerando los 5 durante 2 meses de control posterior.

No se ha realizado prueba de provocación a los 2 pacientes restantes persistiendo todavía el *prick* y la IgE específica a PLV y fracciones positivos 6 y 12 meses después de la resensibilización.

Conclusiones. La frecuencia de resensibilización a PLV es desconocida y parece baja, pero no inusitada. Conviene conocer esta posibilidad y controlar a los niños tras provocación aparentemente negativa durante, al menos, 10-14 días.

Es importante registrar y seguir estos casos para estudiar la patogenia y determinar posibles factores de riesgo y su incidencia real.

ABSCESO CEREBRAL. A PROPÓSITO DE UN CASO. **C. Uría Avellanal, E. Bárcena Fernández, E. Morteruel Arizkuren, S. Díaz Rielo, Y. López Fernández, J. López Bayón, J. Gil Antón, J. Pilar Orive, M.T. Hermana Tezanos.** *UCIP. H. de Cruces.*

Introducción. El absceso intracraneal es una patología infrecuente. Se localiza preferentemente en zonas frontotemporales siendo causas predisponentes las infecciones adyacentes.

Presentamos el caso de un niño mayor, con antecedente de una intervención maxilo-etmoidal, con un absceso intracraneal frontal y una sinusitis maxilar ipsilateral.

Caso clínico. Niño de 12 años, con antecedentes de exéresis de tumoración maxilo-etmoidal izquierda los 9 meses y migrañas. Refiere desde hace tres semanas un cuadro catarral, una convulsión generalizada e inicio en las últimas 48 h de fiebre elevada y cefalea intensa, sin signos de focalidad neurológica. En la TAC craneal se objetiva un absceso frontotemporal izquierdo con edema vasogénico, desplazamiento de línea media y sinusitis maxilar izquierda con discontinuidad de la lámina cribosa. Se drena el absceso y se inicia antibioterapia de am-

plio espectro i.v., fenitoína y corticoterapia a dosis antiedema. El cultivo del material purulento fue positivo a *Streptococcus constellatus*. Requiere nuevo drenaje, pero ante la persistencia de colección purulenta en la TAC, precisa exéresis de la cápsula del absceso y lobectomía frontal, además de drenaje del seno maxilar afecto. La evolución desde entonces es favorable, sin secuelas neurológicas en la exploración física.

Comentarios. El absceso cerebral, por su baja frecuencia, es una patología poco considerada. Se debe mantener un alto índice de sospecha de infección localizada intracraneal ante la presencia de una clínica neurológica no aclarada, principalmente si existen antecedentes predisponentes.

PEOR RENDIMIENTO DE EXPLORACIONES A EDAD TEMPRANA. A PROPÓSITO DE UN CASO: SÍNDROME DE CIMITARRA. **C. Uría Avellanal, J.A. de las Heras Montero, J.M. Galdeano Miranda, F.M. Saez Garmendia, C. Vazquez Cordero, M. Santiago Burrutxaga.** Hospital de Cruces.

Introducción. El síndrome de la Cimitarra es una cardiopatía congénita rara que consiste en hipoplasia del pulmón derecho, con dextroposición del corazón, hipopla-

sia de la arteria pulmonar derecha, aporte arterial anómalo del lóbulo inferior dcho (de la aorta abdominal) y drenaje venoso pulmonar anómalo del pulmón derecho a la vena cava inferior. No todos están siempre presentes, como ocurre en nuestro caso. El retraso en el diagnóstico no es infrecuente, sobre todo en los que presentan una clínica respiratoria poco florida.

Observación clínica. Niña de 7 años con historia de cuadros catarrales de repetición desde los 3 meses de vida. A partir de los 10 meses, episodios recurrentes de fiebre e infección respiratoria, con imagen radiológica etiquetada de forma repetida de neumonía de lóbulo inferior-medio derechos, de evolución tórpida. Al año de vida, ingresa para completar el estudio, siendo negativos el test del sudor, las serologías y los cultivos de virus en el lavado nasofaríngeo, el Mantoux, las inmunoglobulinas y los marcadores de atopia. Se descarta por fibrobroncoscopia la presencia de cuerpo extraño. Mejora con tratamiento antibiótico, broncodilatador y corticoideo oral. En la ecocardiografía no se observan anomalías en las ramas pulmonares, ni otros hallazgos. La RM cardíaca no es concluyente a pesar de sedación, no se visualiza vaso aberrante. En la gammagrafía pulmonar presenta hipo-

perfusión homogénea de pulmón derecho (24%) frente al izquierdo, compatible con hipoplasia pulmonar derecha.

Desde entonces, presenta unos 13 episodios similares, con fiebre e imagen radiológica persistente en la misma localización, siendo etiquetados de neumonías-bronquitis de repetición y pulmón dcho hipoplásico.

A los 7 años, estando asintomática, presenta en la radiografía de tórax de control, una imagen similar a las anteriores, compatible con hipoplasia pulmonar derecha, pero se ve además imagen paracardiaca, sugestiva de vaso anómalo. La exploración física es normal, excepto hipoventilación en la base derecha. La función pulmonar está en límites bajos de la normalidad (FVC 84%; FEV₁ 93%, sin reversibilidad; IT 112%; FEV₂₅₋₇₅ 83. La ecocardiografía también sugiere drenaje venoso anómalo a la unión de la vena cava inferior con aurícula derecha. La RM confirma la sospecha de síndrome de la Cimitarra.

Discusión. Ante una historia de neumonías de repetición e hipoplasia pulmonar se debe incluir el síndrome de la Cimitarra en el diagnóstico diferencial. En ocasiones, el menor rendimiento de las pruebas de imagen a edades tempranas puede retrasar el diagnóstico.