

Reunión Científica Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría. Pamplona, 9 de noviembre de 2012

*Bilera Zientifikoa Euskal
Herriko Pediatri Elkarte.
Iruña 2012ko azaroaren 9a*

DÉFICIT DE ALPHA-1-ANTITRIPSINA CON AFECTACIÓN HEPÁTICA. **L. Jiménez Cabrera, L. Lucea Martínez, P. Álvarez García, M.C. García Pardos, F.J. Mintegui Aramburu, *J. Eizaguirre Arocena.** *Servicio de Pediatría, *Unidad de Gastroenterología Infantil, Hospital Universitario Donostia San Sebastián.*

Antecedentes y objetivos: El déficit de alpha-1-antitripsina (AAT) es causa de ictericia en el lactante y una de las principales indicaciones de trasplante hepático en niños. Es una enfermedad congénita de herencia autosómica codominante en la que la afectación en la edad pediátrica es de localización hepática mientras que en la edad adulta es más frecuente la afectación pulmonar. Tiene una incidencia 1/1.600 a 1/5.000 con un 10-15% de enfermedad hepática a los 20 años.

Métodos y resultados: Revisión de los casos diagnosticados de déficit de AAT con afectación hepática sintomática en H.U. Donostia del año 1995 al 2012. Se presentan 3 casos: Tabla I.

Comentarios: La evolución natural es hacia la resolución de la ictericia en los primeros años

de vida en la mayoría de los casos de inicio colestásico, aunque algunos de ellos precisarán trasplante hepático antes de los 15 años. Es una enfermedad frecuente aunque sólo un pequeño porcentaje desarrolla enfermedad hepática significativa. No existe un tratamiento específico y el trasplante hepático es la única solución para la afectación a este nivel. Interesa el estudio familiar de los casos, para la detección y seguimiento de posibles afectos y realizar un posterior consejo genético.

MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI: A PROPÓSITO DE UN CASO. **N. Ulibarrena Ascarza, S.E. Zarikian Denis, E. Aznal Sainz, J. Molina Garicano, F. Sánchez-Valverde Visus.** *Pediatría. Complejo Hospitalario de Navarra (HVC).*

Introducción: Las mucopolisacaridoses (MPS) son un grupo de enfermedades raras hereditarias producidas por un déficit enzimático que conlleva que los individuos afectados no puedan degradar los glicosaminoglicanos (GAG). La MPS tipo VI o síndrome de Maroteaux-Lamy es una enfermedad de depósito

TABLA I.

	Caso 1	Caso 2	Caso 3
Edad al diagnóstico	5 semanas	7 días	2 meses
Sexo	Varón	Varón	Hembra
Motivo consulta	Ictericia + heces hipocólicas	Heces acólicas	Ictericia
Niveles bilirrubina (Bb)	Total 5,4 mg/dl (Bb directa 4,8 mg/dl)	Total 5,8 mg/dl (Bb directa 3,4 mg/dl)	Total 7,4 mg/dl (Bb directa 6,4 mg/dl)
Niveles AAT	0,36 g/l	0,49 g/l	0,49 g/l
Fenotipo	ZZ	ZZ	ZZ
Evolución	Resolución de colestasis	Deterioro progresivo: trasplante a los 4 años	
Tratamiento	Vitaminas liposolubles + calcio	Tacrolimus + metilprednisolona + trimetoprim/ sulfametoxazol + valganciclovir	Vitaminas liposolubles + calcio + ác. ursodexosicólico
En la actualidad	Asintomático a los 18 meses	Asintomático a los 17 años	Persiste colestasis a los 3 meses
Estudio familiar	Padre, madre y hermana: MZ	Madre: ZZ, padre y hermana: MZ	Pendiente

lisosomal producida por el fallo del enzima *N-acetilgalactosamina 4-sulfatasa* (*arilsulfatasa B* o ASB), dando lugar a un acumulo de desmatan-sulfato en múltiples órganos, que se manifiesta de forma multisistémica y con un gran deterioro funcional progresivo. Se expone un caso de MPS tipo VI diagnosticado a raíz de una cifosis toracolumbar inespecífica.

Descripción: Niña de 24 meses que consulta por primera vez al servicio de Traumatología Infantil a los 9 meses de vida por deformidad costal bilateral detectada en un examen rutinario. Es derivada al Servicio de Cirugía Pediátrica para valoración por el mismo motivo, siendo etiquetado de problema estético. Posteriormente es valorada en neuropediatría por macrocefalia y se le da el alta tras la consulta. En otro control rutinario a los 11 meses de edad se detecta un soplo cardíaco, por lo que es remitida a cardiología detectando un prolapso de la válvula mitral e insuficiencia mitral. A los 15 meses de edad es vista en reumatología por un proceso febril prolongado de unos 20 días de duración. Es estudiada y tratada como una sospecha de artritis autoinmune. En el momento del alta en reumatología se objetiva un defecto óseo vertebral con cifosis lumbar significativa. A raíz del hallazgo de la cifosis y reevaluando el resto de estigmas sospechosos de MPS (rasgos toscos, macrocefalia, insuficiencia mitral, etc.) se decide iniciar estudio. En primer lugar se realiza una determinación de GAGs en orina que resulta positiva, posteriormente la identificación cualitativa del GAG excretado y finalmente, tras la determinación de dermatán sulfato, se solicita estudio de actividad enzimática en leucocitos (ambas pruebas en laboratorio de referencia). Con todo ello se confirma la sospecha de MPS tipo VI. Se completa el estudio con diversas pruebas complementarias como: serie ósea, resonancia magnética, potenciales evocados auditivos, todas ellas compatibles con una MPS tipo VI. Se decide instaurar tratamiento enzimático sustitutivo (ERT) con galsulfase (Naglazyme), siendo el tratamiento de elección en la actualidad, habiendo demostrado que reduce la excreción urinaria de GAGs y mejora la capacidad de caminar y subir escaleras (12-minute walk test y 3-minute stair climb).

Conclusiones: La MPS tipo VI o síndrome de Maroteaux-Lamy es una enfermedad genética muy incapacitante (afectación de vista, oído, vía aérea, corazón, abdomen y, sobre todo, sistema músculo-esquelético) que afecta de forma seria a la vida de los pacientes y de sus familias, aunque cursa con inteligencia normal. La introducción de la terapia enzimática sustitutiva (ERT) ha mejorado considerablemente las perspectivas de estas personas. La naturaleza progresiva y heterogénea de la MPS VI exige un mayor conocimiento y un diagnóstico temprano y agresivo.

¿ES TAN INFRECUENTE LA ACALASIA EN PEDIATRÍA? **E. Cernat², A. Calvo Sáez², E. Fernández Mugaburu², A. Gamarra Cabrerizo³, I. Hualde Tapia¹, Z. García Casales¹.** ¹Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. ²Servicio de Pediatría. ³Servicio de Radiología. Hospital Universitario de Álava-Sede Txagorritxu.

Fundamento y objetivos: La acalasia es una enfermedad muy poco frecuente en la edad pediátrica, de origen desconocido, caracterizada por una falta de relajación del esfínter esofágico inferior en respuesta a la deglución. La sintomatología consiste en disfagia y clínica respiratoria. Su tratamiento es quirúrgico.

Presentamos el caso clínico de un niño con disfagia progresiva de meses de evolución, sin otra sintomatología, diagnosticado de acalasia.

Observaciones clínicas: Se trata de un niño de 10 años, sin antecedentes familiares y personales de interés, con clínica de meses de evolución de disfagia y sensación de impactación de alimentos a nivel retroesternal, inicialmente para sólidos y posteriormente también para líquidos. No otra sintomatología.

En la exploración física destaca un leve dolor a la palpación epigástrica, con el resto de la exploración normal.

Hemograma, perfil digestivo, perfil férrico, hormonas tiroideas y hemostasia normales con despistaje de celiaquía y pruebas alérgicas negativas. En la radiografía toraco-abdominal no se observan hallazgos patológicos. Se realiza esofagograma sin objetivarse alteraciones en la deglución, pero sí leve distensión y

retención de contraste en esófago e imagen de pico/estenosis en unión esófago-gástrica. Ante hallazgos sugestivos de acalasia, se descartan otras causas de disfunción esofágica como la estenosis péptica y la esofagitis eosinofílica, mediante estudio pH-métrico y endoscopia con toma de biopsias esofágicas. Confirmamos el diagnóstico de acalasia mediante manometría esofágica. Se remite al Servicio de Cirugía pediátrica donde se realiza por vía laparoscópica miotomía de Heller y funduplicatura de Thal, con buena evolución posterior.

Comentarios: Aunque sea una patología poco frecuente, la acalasia se debe considerar dentro del diagnóstico diferencial en niños con disfagia persistente, infecciones respiratorias recurrentes y vómitos. El hallazgo radiológico es el de un esófago proximal dilatado, sin contracciones y un estrechamiento en la unión esófago-gástrica. El diagnóstico se confirma mediante manometría esofágica que evidencia una relajación anormal del esfínter esofágico inferior. El tratamiento de elección en pediatría es quirúrgico (cardiomiotomía modificada de Heller) por vía laparoscópica, con mejoría clínica en un 90-95% de los casos.

NARCOLEPSIA INFANTIL. AUMENTO DE SU INCIDENCIA EN NUESTRO MEDIO. **N. Portillo Nájera, N. Salmón Rodríguez, N. Olabarrieta Hoyos, M. Martínez Gonzales, M. Lafuente, A. García Ribes.** Unidad Neurología Pediátrica. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo.

Antecedentes y objetivos: La narcolepsia, es un trastorno del sueño poco frecuente, cuya prevalencia es muy baja en la edad pediátrica (25-35/100.000), por lo que su diagnóstico constituye un reto, tanto para pediatras como neuropediatras. El objetivo es comunicar el aumento de incidencia de narcolepsia en la edad pediátrica.

Método: Estudio retrospectivo descriptivo de los casos de narcolepsia registrados en consultas de neuropediatría en los últimos 12 años, describiendo su manejo diagnóstico y terapéutico.

Resultado: En los últimos 12 años, hemos registrado en nuestro medio, 4 casos de nar-

colepsia en edad pediátrica; el primero de ellos debutó en el año 2006, mientras que los otros tres han sido diagnosticados en los últimos 8 meses del año 2011. Todas las pacientes son de sexo femenino con edad media de 9 años. Todas presentaron como único síntoma inicial, somnolencia diurna excesiva de más de 3 meses de evolución, con sueño nocturno suficiente. Las exploraciones neurológicas fueron anodinas. Sólo dos casos han asociado cataplejía. En un caso se ha objetivado pubertad precoz y tres de ellas han presentado ganancia ponderal importante. El estudio de neuroimagen fue normal. La polisomnografía y el test de latencias múltiples del sueño registraron en todos los casos un sueño nocturno muy fragmentado, hipersomnia severa y entradas patológicas en sueño REM. Las cuatro presentan un haplotipo HLA compatible. No se han realizado niveles de hipocretina en LCR en los casos con cataplejía. El manejo terapéutico se ha basado en una buena higiene del sueño y tratamiento farmacológico con metilfedinato, si bien el primer caso fue tratado inicialmente con modafinilo. Ninguna fue vacunada contra la gripe A.

Conclusiones: La incidencia de narcolepsia en la edad pediátrica ha aumentado de forma significativa en el último año en nuestro medio. No hay aún datos suficientes para identificar qué factores lo han precipitado.

ANEMIA, HIPOXEMIA, TOS: UN CASO CURIOSO Y EXCEPCIONAL. **S. Zarikian Denis, A. Mosquera Gorostidi, A. Herrero Varas, A. Yagüe Hernández, A. Fernández de Lascoti Urtasun, M. Sagaseta de Ilurdoz, J. Molina Garicano.** *Servicio de Pediatría. Unidad de Oncología Pediátrica. Complejo Hospitalario de Navarra.*

Objetivos: La hemosiderosis pulmonar idiopática (HPI) se define como acumulación anormal de hemosiderina en los pulmones como consecuencia de sangrados alveolares difusos y recurrentes. Clásicamente la presentación es descrita como una tríada de anemia, hemoptisis e infiltrados pulmonares en la radiografía de tórax. El diagnóstico temprano y la instauración de tratamiento precoz son

cruciales para la supervivencia.

Caso clínico: Niña de 2 años y 6 meses, de etnia gitana, padres consanguíneos. Derivada de su centro de salud para valoración de síndrome constitucional con inapetencia, astenia, disnea llamativa en aumento hasta de pequeños esfuerzos, asociado a fatiga e inactividad. A la exploración destaca palidez cutánea, pérdida de peso y polidipsia sin poliuria. Afebril.

Se realiza analítica de sangre: hemoglobina de 5,1 g/dl. microcítica e hipocrómica, sin otras alteraciones en la serie blanca. Se transfunde concentrado de hematíes previa extracción para estudio. En planta inicia clínica respiratoria, aumento progresivo del trabajo ventilatorio, saturación de O₂ de 89-90%, precisando 2 litros de O₂ para mantener saturaciones. Se instaura tratamiento con salbutamol inhalado. Se solicita Rx de tórax objetivando infiltrado miliar bilateral, con aspecto de "alas de mariposa" con predominio en bases. La analítica complementaria muestra: reticulocitos 4,69%, sideremia 15 mcg/dl, ferritina, bilirrubina, enzimas eritrocitarias, folatos, B12 y transaminasas normales, LDH por encima de 1.000U/l, haptoglobina por debajo de valores normales. Sangre en heces positiva. Tuberulina negativa. Se decide realizar TC pulmonar, encontrando imágenes en vidrio esmerilado. Dada la sospecha de HPI se solicita lavado bronquio alveolar (BAL) observando fondo hemorrágico con componente inflamatorio agudo, gran número de macrófagos (60%), muchos de ellos siderófagos, que suponen un 80-90%. Ausencia de estructuras micóticas y de inclusiones virales. Cultivos negativos. Con el diagnóstico de HPI a las 72 horas de su ingreso se inicia tratamiento con corticosteroides a 2 mg/kg/día y salbutamol inhalado. A las pocas semanas del alta presentó una recaída por lo que se inició tratamiento con esteroides sistémicos e inhalados, asociados a azatioprina. La evolución de la paciente ha sido favorable estando actualmente asintomática a los 3 meses del diagnóstico, con 10,5 g/dl de hemoglobina y radiología normal.

Conclusiones: La ferropenia es la etiología más frecuente de la anemia en la infancia. En algunos casos dilucidar la patología de base puede llegar a ser difícil. Este es el caso de la

HPI, que dada la escasa frecuencia de la en la población pediátrica. Forma parte del algoritmo diagnóstico de las hemorragias alveolares como causa de anemia en la infancia. Sólo cuando no se encuentra una causa evidente de sangrado alveolar se puede hablar de HP primaria o idiopática. Su diagnóstico se basa en la evidencia clínica y analítica de ferropenia por sangrado alveolar, junto con presencia de siderófagos en el lavado bronquio alveolar, aunado a estudio completo que descarte otras causas. Los corticosteroides sistémicos representan la primera línea de tratamiento. Si no se logra la remisión o la enfermedad recurre, se puede ampliar el abanico terapéutico a otros inmunosupresores, siendo las Tiopurinas los más utilizados.

TUMORES ADRENOCORTICALES EN LA EDAD PEDIÁTRICA. NUESTRA EXPERIENCIA. **N. Salmón Rodríguez, A. Galbarriatu Gutiérrez, L. Medrano Méndez, N. Solaetxe Prieto, P. López Álvarez, I. Rica Etxebarria, A. Navajas Gutiérrez, A. Urberuaga Pascual.** *Hospital Cruces.*

Introducción: La Unión Europea define una condición médica como rara cuando afecta a menos de 5 personas/10.000 habitantes. El cáncer pediátrico se puede considerar una enfermedad rara. Los tumores adrenocorticales representan el 0,2% de los tumores infantiles, por lo que su diagnóstico, tratamiento y pronóstico constituyen un reto para la pediatría.

Objetivo: Resaltar la importancia del manejo multidisciplinar de los pacientes pediátricos con tumores raros y su inclusión en registros nacionales/internacionales.

Método: Presentar nuestro caso clínico y revisar los pacientes diagnosticados de tumor adrenocortical en nuestra Unidad de Oncología Infantil en los últimos 20 años.

Resultados: Nuestro caso: Mujer de 3 meses de edad con fenotipo cushing, masa en hemiabdomen derecho e hipertensión arterial. En las exploraciones complementarias destacan la elevación del cortisol y de las hormonas sexuales masculinas y la visión ecográfica de una masa sólida en flanco derecho. Los estudios posteriores muestran elevación

TABLA I. REVISIÓN DE LOS CASOS ANTERIORES.

	Caso A	Caso B	Caso C
Sexo/edad	Mujer/3 meses	Varón/15 años	Mujer/8 años
Tumor secretor	No	Sí (Cushing y virilización)	Sí (pubertad precoz)
Diagnóstico	Ecografía/TAC	RMN/TAC	Ecografía/RMN
Estadio	II	IV (metástasis pulmón)	I-II
Tratamiento	Adrenalectomía	Quimioterapia-mitotane	Adrenalectomía
Evolución	Vivo sin clínica x 5 años	Éxitus a los 5 meses	Buena evolución

de la enolasa neuronal específica, confirmación por RM de la masa sólida suprarrenal derecha, y dudosa captación de la masa por MIBG. Una vez obtenidos los resultados, se plantea el diagnóstico diferencial entre neuroblastoma abdominal paraneoplásico versus tumor adrenocortical secretor. Valorado el caso con la Unidad de Endocrinología Infantil y los Servicios de Cirugía Infantil, Radiodiagnóstico y Medicina Nuclear, se inicia tratamiento con ketoconazol y se programa la intervención quirúrgica previa administración de hidrocortisona a dosis altas. En la intervención se consigue la resección macroscópica completa sin observar ganglios abdominales. La anatomía patológica describe un tumor adrenocortical. Aunque se valora una segunda cirugía con disección ganglionar retroperitoneal y la administración de mitotane, dada la edad de la paciente y la falta de evidencia de estos tratamientos, se decide una actitud expectante. Durante el seguimiento muestra normalización de las hormonas sexuales, de la tensión arterial y recuperación progresiva del aspecto físico.

Revisión de los casos anteriores: Tabla I.

Comentarios: 1. El manejo de los tumores raros exige un enfoque multidisciplinar y la búsqueda de registros nacionales/internacionales que nos permitan incluir nuestros pacientes y beneficiarnos de sus posibilidades diagnósticas, terapéuticas e investigacionales. 2. Aunque la cirugía es el único tratamiento potencialmente curativo, se está estudiando el valor de la disección ganglionar retroperitoneal en los pacientes con un tumor grande y la administración de mitotane en casos de enfermedad local avanzada o enfermedad metastásica. 3. La inclusión de nuestra paciente en

el Registro Internacional de Tumores Adrenocorticales Pediátricos nos ha permitido revisar la muestra de anatomía patológica, disponer del asesoramiento de profesionales con más experiencia en la toma de decisiones sobre el tratamiento y ofrecer el estudio de posibles mutaciones en el gen p53 a la paciente y a sus progenitores.

ACCESIT MEJOR COMUNICACIÓN

ASOCIACIÓN ENTRE LOS HALLAZGOS PATOLÓGICOS PRENATALES Y POSTNATALES. **S. López Cuesta, G. Aguirresarobe Gil de San Vicente, G. Azaldegi Olaizola, L. Jiménez Cabrera, J. Echeverría Lecuona, M.A. Cortajarena Altuna, M. Apilanez Urquiola, María Belar Ortega¹.** *Servicio de Pediatría. Neonatología. ¹Servicio de Ginecología y Obstetricia. Hospital Universitario Donostia.*

Antecedentes y objetivos: Observar el grado de asociación existente entre las alteraciones objetivadas en las ecografías prenatales y los resultados tras el nacimiento.

Método: Estudio descriptivo y retrospectivo de las anomalías fetales detectadas mediante ecografía bidimensional y eco-Doppler por el Servicio de Ginecología y Obstetricia desde junio de 2011 hasta junio de 2012 en el Hospital Universitario Donostia. Se comparan los hallazgos pre y postnatales y se analizan las variables: sexo, edad gestacional y tipo de anomalía por aparatos. Criterios de exclusión: patología materna, el retraso del crecimiento uterino y las alteraciones relacionadas con líquido amniótico y placenta.

Resultados: En 4.590 partos entre el 1 de junio de 2011 y el 30 de junio de 2012 se detectaron 55 anomalías fetales (1,2%) de los cuales un 56,3% eran varones (n:31). Un 94,5% (n:52) finalizaron la gestación a término (>37 semanas de gestación). El diagnóstico prenatal se confirmó en el 83,6% de los casos (n:46). Distribuidos por aparatos, en las malformaciones nefrourológicas hubo acuerdo del 100% entre diagnóstico pre y postnatal (n:21 38,1%) con 17 casos de dilatación de la vía urinaria, 1 agenesia renal y 2 alteraciones morfológicas. En las alteraciones cardiológicas un acuerdo del 80% (n:10; 18,2%), con 4 casos de arritmias y 6 cardiopatías. En las anomalías del sistema nervioso central la confirmación postnatal fue del 57,1% (n:7; 12,7%), con 2 casos de megacisterna magna, 1 meningocele sacrocoxígeo y 4 miscelánea. En las malformaciones del aparato locomotor hubo confirmación en el 85,7% (n:7; 12,7%), con 4 casos de deformidad de las extremidades y 3 miscelánea. En patología gastrointestinal hubo un acuerdo del 75% (n:4; 7,3%), 1 caso de calcificaciones hepáticas, 1 obstrucción intestinal, 1 intestino hiperrefringente y 1 hernia diafragmática. En patología pulmonar hubo asociación en el 66,7% (n:3; 5,5%) con 3 malformaciones adenomatoideas quísticas y en alteraciones del aparato reproductor hubo acuerdo del 66,7% (n:3; 5,5%) con 3 casos de quiste ovárico.

Conclusiones: Las malformaciones nefrourológicas son las más frecuentes predominando en varones. Los hallazgos fetales detectados no aumentaron la prematuridad. El diagnóstico prenatal ha cobrado importancia en los últimos años con una estrecha relación entre el trabajo de ginecólogos y neonatólogos.

SÍNDROME DE COMPRESIÓN MEDULAR. ETIOLOGÍA ATÍPICA. **Y. Acedo Alonso, M. García Besteiro, A. Navajas Gutiérrez, R.M. Adán Pedroso.** *Oncohematología pediátrica. Hospital de Cruces. Barakaldo. Bizkaia.*

Introducción: La cavernomatosis múltiple es un trastorno caracterizado por la presencia de malformaciones vasculares diseminadas

por todo el SNC. Puede ocurrir espontáneamente, por mutaciones *de novo*, o seguir un patrón familiar; habiéndose identificado mutaciones a nivel de varios loci que son las responsables de los tres subtipos de enfermedad existentes. El cerebro es la región donde con más frecuencia se encuentran los cavernomas, siendo infrecuente el hallazgo de estas lesiones a nivel medular. La sintomatología clínica varía en función de la localización de las lesiones, pudiéndose presentar como hemorragias, déficits neurológicos progresivos, convulsiones o de manera completamente asintomática. El diagnóstico se lleva a cabo mediante RM, donde los cavernomas aparecen como imágenes heterogéneas de intensidad variable resultantes de la presencia de trombosis, hemorragia, fibrosis y calcificación (patrón en “palomita de maíz”) que pueden estar rodeadas por un anillo de hemosiderina si es que se ha producido sangrado. El tratamiento consiste en la resección quirúrgica de la lesión cuando ésta produce sintomatología clínica y es abordable quirúrgicamente, y actitud expectante cuando son asintomáticas.

Caso clínico: Niño de 10 años y 11 meses referido desde otro hospital, sin antecedentes de interés salvo un ingreso hospitalario por cefalea con estudio EEG normal, que consulta por cervicalgia de un mes de evolución asociada a empeoramiento del estreñimiento habitual y dolor abdominal durante la última semana, así como imposibilidad para la micción en las últimas 24 horas. Presentaba pérdida de la sensibilidad en pie derecho con aparición progresiva de parestesias en toda la EID, además de pérdida de fuerza e imposibilidad para la deambulación. En el hospital de origen se realizaron analíticas sanguínea y de orina y TAC abdomino-pélvico, resultando todas las pruebas normales. Dada la progresión brusca del cuadro se realiza RM de columna en la que se aprecia lesión medular sugestiva de ependimoma. Se inicia tratamiento corticoideo y es derivado a nuestro Hospital para resección quirúrgica. En este momento la clínica estaba presente también en la extremidad contralateral. Ante el cuadro de compresión medular con escasa respuesta inicial a dosis altas de corticoides y en base a la progresión

sintomática se programa exéresis urgente de la masa espinal, realizándose previamente nueva RM (en este caso craneoespinal), hallándose lesiones en parénquima cerebral sugestivas de cavernomatosis múltiple (confirmadas por anatomía patológica tras la resección quirúrgica de la masa espinal). En este momento rehistoriando a la madre ésta refería hace veintidós años cuadro de vértigos en el contexto del cual se le realizó prueba de imagen del SNC (no aportaba informe), detectándose lesiones cerebrales.

Conclusiones: La cavernomatosis múltiple es una patología infrecuente, tanto en la edad pediátrica como en la adulta. Puede permanecer completamente asintomática o manifestarse como déficits neurológicos, convulsiones, cefalea o sangrados intracraneales. La RM es fundamental para su diagnóstico. El tratamiento consiste en la vigilancia periódica de las lesiones asintomáticas o la resección quirúrgica de aquellas que producen sintomatología clínica y son abordables quirúrgicamente. Es importante prestar atención a los antecedentes familiares.

SÍNDROME HEMOLÍTICO-URÉMICO TÍPICO: A PROPOSITO DE DOS CASOS. **I. Naberan Mardaras, N. Ulibarrena Ascarza, A. Justo Ranera, A. Herrero Varas, M. García Ayerra, A. Amezcua Tiraplegui, I. Nadal Lizabe, A. Iceta Lizarraga.** *Nefrología Pediátrica. Complejo Hospitalario de Navarra.*

Introducción: El síndrome hemolítico urémico típico es la causa más frecuente de insuficiencia renal aguda en niños menores de 5 años. Se caracteriza por la aparición simultánea de anemia hemolítica microangiopática, trombocitopenia y fallo renal agudo. Presentamos dos casos que se diagnosticaron en la misma semana.

Casos clínicos: dos lactantes de 10 y 22 meses que acuden al servicio de urgencias en el contexto de gastroenteritis enteroinvasiva.

Caso 1. Lactante de 10 meses que consulta en Urgencias por diarrea mucosanguinolenta de 5 días de evolución acompañada de vómitos de inicio más reciente. Presenta fiebre de

hasta 38,3 °C, irritabilidad y decaimiento con disminución de la diuresis. Existe un ambiente epidémico familiar y posee un coprocultivo negativo previo. A la exploración física sólo se objetiva una ligera deshidratación con constantes en rangos de la normalidad. Ingres en la Unidad de Observación para control evolutivo y se extrae analítica que muestra anemia, trombocitopenia e insuficiencia renal aguda (Hb 8,8 g/dl; plaquetas: 86.000; creatinina: 1,36 mg/dl y urea: 112 mg/dl). Ante la sospecha de síndrome hemolítico urémico (SHU) ingresa en la unidad de cuidados intensivos (UCI) para monitorización estrecha y tratamiento adecuado. En UCI se realiza tratamiento de sostén con transfusión de hematíes y monitorización hemodinámica y analítica. En el coprocultivo recogido durante el ingreso se aísla *E. coli* O157:H7 productora de verotoxina. Es dado de alta con el diagnóstico de SHU típico tras 4 días ingresado, con normalización de los parámetros clínicos y analíticos. En los controles posteriores el paciente evoluciona favorablemente.

Caso 2. Lactante de 22 meses que consulta en urgencias por diarrea mucosanguinolenta de tres días de evolución, petequias y vómitos de inicio reciente. Presenta febrícula (37,5 °C), dolor abdominal, decaimiento y mala tolerancia oral. No ambiente epidémico familiar. A la exploración se objetiva decaimiento, palidez, deshidratación leve-moderada y petequias en tórax, extremidades superiores, inferiores y barbilla con constantes dentro de la normalidad. Ingres en la Unidad de Observación para control evolutivo y se extrae analítica que muestra anemia, trombocitopenia e insuficiencia renal aguda (Hb 9,5 g/dl; plaquetas: 87.000; creatinina: 1,63 mg/dl y urea: 124 mg/dl). Se observan esquistocitos en frotis de sangre periférica. Ante la sospecha de SHU ingresa en la UCI para monitorización estrecha y tratamiento adecuado. En el coprocultivo recogido durante el ingreso se aísla *E. coli* O157:H7 productora de verotoxina. Es dado de alta con el diagnóstico de SHU típico tras 5 días ingresado, con normalización de los parámetros clínicos y analíticos, salvo por una anemia residual. En los controles posteriores el paciente evoluciona favorablemente.

Conclusión: El SHU típico es una entidad con una mortalidad del 5-10% que supone un factor de riesgo para el desarrollo de una nefropatía en forma de hipertensión o insuficiencia renal crónica, por lo que es obligado realizar un seguimiento de estos pacientes. Estos dos casos son un ejemplo claro de la presentación del SHU típico producido por *E. coli* enterohemorrágico (0157:H7). Ambos representan las características clásicas del SHU típico (90-95% de los casos) ya que tienen lugar en una edad temprana, en época estival, con una clínica compatible con su triada clásica y con buena evolución. Ninguno de los dos precisó diálisis ni presentó clínica extrarrenal. El objetivo principal del manejo es mantener una monitorización estrecha con un tratamiento de soporte, haciendo un seguimiento posterior para valorar la función renal a largo plazo.

ENFERMEDAD TROFBLÁSTICA GESTACIONAL EN NIÑA DE 13 AÑOS. **N. Echeverría Hernando, A. Laka Iñurrategi, I. Muñoz-Seca Nardiz, H.E. Cabello Pucce, V. Cancela Muñiz, M.J. Larraza Zanduetá¹, L. Arranz Arana. Servicio de Pediatría. ¹Servicio de Tocoginecología. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián.**

Introducción: La enfermedad trofoblástica gestacional engloba un conjunto de patologías proliferativas del tejido trofoblástico gestacional, que surgen de una fertilización aberrante. La incidencia es variable, oscila desde 23 hasta 1.299 casos por 100.000 embarazos; y es más frecuentes en mujeres de edades extremas (<20 años y >35 años). Es una enfermedad inusual y puede alcanzar gran severidad si evoluciona a tumor infiltrante produciendo metástasis y precisando tratamiento quimioterápico.

Caso clínico: Niña de 13 años que consulta por intolerancia oral y fiebre de 3-4 días de evolución. Vómitos habituales en el último mes. Refiere embarazo de 8-9 semanas de gestación. A la exploración física presenta estado general conservado y discreta palidez cutánea. Abdomen blando, depresible, no doloroso, se palpa masa a nivel de línea media, hasta 4 cm por debajo del ombligo, en probable correspondencia con útero. Puño-

percusión renal izquierda positiva. Resto exploración normal.

Pruebas complementarias: Analítica: Hb 10,1 g/dl, hematocrito 28,9%, leucocitos 7.320/ μ l, bioquímica y coagulación normales. PCR 10 mg/L. Hormona gonadotropina coriónica humana (hCG) 481.282 U/L. Test de embarazo positivo débil. T3 libre 6,9 pg/ml; FT4 2,01 ng/dl; TSH 0,03 mUI/L; ac antiperoxidasa tiroidea 46,26 U/ml; ac antireceptor TSH 1,5 UI/L. Urocultivo: *Staphylococcus saprophyticus* positivo. Rx tórax normal. Ecografía ginecológica: tejido heterogéneo que corresponde a una placenta desestructurada con áreas líquidas densas de aspecto hemático. Miometrio posterior adelgazado, impresiona de infiltrado. RM: aumento de tamaño uterino con cavidad endometrial distendida y ocupada por tumoración heterogénea con sospecha de infiltración superficial del miometrio en fundus.

Evolución clínica: Tratada mediante suero-terapia y antibioterapia iv (ampicilina). Ante resultado de ecografía y RM se realiza legrado uterino mediante aspiración, obteniéndose abundante material endocavitario compatible anatomopatológicamente con mola completa. La evolución postoperatoria es favorable.

Comentarios: La mola completa es el resultado de la fecundación de un óvulo vacío por dos espermatozoides o un espermatozoide que duplica, resultando en 46XX o 46XY.

Las hormonas hCG y TSH comparten una homología estructural de las subunidades beta. Como resultado, la hCG es un estimulante débil de la actividad tiroidea y puede producir alteraciones en su función.

Es importante realizar un seguimiento estrecho con niveles semanales de hormona gonadotropina coriónica humana (hCG), por su riesgo a evolucionar a enfermedad trofoblástica persistente o maligna, pudiendo producir en su caso invasión y metástasis a distancia.

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS: A PROPÓSITO DE DOS CASOS. **V. Díez Bayona, I. San Martín García, A. Sáez de Ibarra, J. Álvarez García, V. Jiménez Serrano, ME. Yoldi Petri. Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario de Navarra.**

Introducción: Las distrofias musculares son un conjunto de enfermedades de origen genético ligadas a la disfunción de los componentes de la membrana celular. Comienzan a manifestarse principalmente en la infancia. Se caracterizan clínicamente por debilidad muscular de carácter progresivo, a la que se asocian diferentes manifestaciones en función del tipo de distrofia que presente el paciente, y analíticamente por elevación mantenida de la CK. Cada tipo de distrofia muscular tiene un patrón genético diferente y peculiaridades clínicas concretas. Presentamos los casos de dos hermanos afectos de distrofia de cinturas ligada a déficit de proteína gamma-sarcoglicano (tipo 2C).

Casos clínicos: Acuden a consulta de Neuropediatría dos hermanos procedentes de Berkane (Marruecos) de 8 y 4 años de edad, derivados por debilidad muscular. El hermano mayor presenta pérdida de fuerza progresiva desde los 3 años de vida, cansancio, caídas frecuentes y sensación de dolor en distintas regiones corporales. En la exploración física destaca la presencia de escápula alada, amiotrofia proximal de extremidades, pseudohipertrofia de pantorrillas, disminución simétrica de fuerza de predominio proximal, reflejos osteotendinosos simétricos y débiles, marcha con discreto balanceo pélvico y maniobra de Gowers positiva. En el segundo hermano se aprecian únicamente signos sutiles de debilidad muscular proximal y se ausculta un soplo sistólico en mesocardio. Ambos tienen el estudio genético de distrofias de Duchenne y Becker realizado con anterioridad negativo.

En la analítica de sangre se observan niveles elevados de CK (con importante aumento de la isoenzima MM), AST, ALT, LDH y aldolasa. El electroneurograma no muestra alteraciones, mientras que en el electromiograma se registra un patrón compatible con miopatía. Se biopsia el cuádriceps femoral a uno de los hermanos, que objetiva la presencia de una distrofia muscular con gran cantidad de fibras regenerativas y ausencia de expresión de la proteína gamma-sarcoglicano, compatible con distrofia muscular de cinturas de tipo 2C. En la ecocardiografía del hermano pequeño se observa discreta hipertrabeculación apical

del ventrículo izquierdo, siendo necesario el seguimiento para poder valorar su significado clínico. Queda pendiente el resultado del estudio genético molecular.

Conclusión: La distrofia muscular de cinturas por déficit de gamma-sarcoglicano (tipo 2C) es un tipo de distrofia muscular de prevalencia desconocida, existiendo una gran variabilidad en función de región; podría representar el 6-8 % de todas las distrofias musculares. Afecta a pacientes de ambos sexos. Las manifestaciones clínicas son similares a la distrofia muscular de Duchenne, con debilidad muscular progresiva, que conduce a necesidad de silla de ruedas a los 10-12 años y a la muerte hacia los 20-30 años. Los pacientes presentan aumento de las enzimas musculares séricas. La afectación cardíaca es excepcional. La localización genómica se sitúa en la región 13q, existiendo diferentes mutaciones, propias de cada etnia, que condicionan la variabilidad en la expresión clínica de la enfermedad. En nuestros pacientes, procedentes el Norte de África, se espera encontrar la mutación del 521T.

EVOLUCIÓN DE LAS NEUMONÍAS EN EL TIEMPO DE LA VACUNACIÓN ANTINEUMOCÓCICA. **A. Partidas Perich, C. Mañanes Negro, A. Sierra Picón, X. Hernández Fernández, S. Devesa Méndez, J. Elorz Lambarri, N. Aramburu Arreaga.** *Hospital Universitario Basurto.*

Antecedentes y objetivos: En los últimos años, debido a la circulación de serotipos de neumococo especialmente agresivos, espontánea o inducida por la vacunación con la conjugada de neumococo, se ha producido un aumento de la prevalencia de neumonías complicadas en nuestra área de influencia (reportado con anterioridad). El objeto de esta comunicación es estudiar si estos resultados se han incrementado últimamente por el aumento de la vacunación por neumococo.

Material y métodos: Se han estudiado las neumonías ingresadas en nuestro hospital en los últimos 15 años; (enero del 1997 hasta diciembre del año 2011). Para su tratamiento estadístico las variables continuas se representan como mediana y rango intercuartil por

ser la distribución no normal y las variables nominales se han transformado en ordinales (terciles o grupos de edad). La asociación entre variables ordinales se ha realizado mediante la χ^2 y su asociación lineal mediante el Kendall Tau. Se ha utilizado el SPSS como programa estadístico.

Resultados. Durante los últimos 15 años han ingresado un total de 525 neumonías. La mediana de edad ha sido de tres años (Q1 1 año-Q3 5 años). 229 lactantes (44%), 189 preescolares (36%) y 106 (20%) escolares. 305 eran niños (58%). 385 eran neumonías simples y 140 (27%) presentaban derrame paraneumónico. 103 (19%) fueron derrames no complicados y 38 (7%) eran empiemas. Por grupos de edad los derrames simples y los complicados estuvieron más representados en el grupo de preescolares 29, 42 y 29% respectivamente en las no complicadas y 29, 48 y 26% en las complicadas. Las diferencias fueron estadísticamente significativas entre los grupos de edad, estando más representado los derrames no complicados y complicados en el grupo preescolar ($p < 0.001$ y corrección de Bonferroni significativa). No existió asociación significativa entre el sexo y el tipo de neumonía y si entre el tipo de neumonía y el grupo de edad ($p < 0.001$). Hubo una asociación significativa entre el tipo de neumonía y el tercil del año. Tanto los derrames no complicados como los complicados fueron más frecuentes en el tercer tercil, periodo de mayor cobertura vacunal, siendo significativas la presentación de neumonías complicadas en el tercer tercil ($p < 0.001$, p for trend 0,01 y Bonferroni significativo). Por el contrario, las neumonías sin derrame fueron menos frecuentes en el tercer tercil, $p < 0.001$ (Bonferroni significativo). Por estaciones fueron más frecuentes en otoño y primavera, $p < 0.001$ y Bonferroni significativo. Dividiendo los años en 2 grupos los niños de los últimos años tuvieron una odds ratio 1,9 de posibilidades más que los de los años anteriores de tener un derrame paraneumónico.

Conclusiones: Tal vez por la vacunación más universal por neumococo se está viendo una disminución en los ingresos de las neumonías no complicadas. Las neumonías, los derrames paraneumónicos no complicados

y los complicados son más frecuentes en los preescolares. Las neumonías no complicadas han disminuido en los últimos años y los derrames no complicados y complicados se han incrementado. Por estaciones son más frecuentes en otoño y primavera. Esto puede ser debido al efecto de las virasis que producen una disminución de las defensas pulmonares, aumento de los episodios de bronquitis y aumento de los portadores de neumococo. Habrá que esperar el efecto de vacunación con los nuevos serotipos sobre la prevalencia de las neumonías complicadas o si sus nichos van a ser ocupados por otros serotipos.

CARACTERÍSTICAS EPIDEMIOLÓGICAS Y CLÍNICAS DE INGRESOS POR INGESTA DE CÁUSTICOS Y REVISIÓN DE LAS RECOMENDACIONES ACTUALES DE EVALUACIÓN Y MANEJO. **J. Betolaza Asua, M. Pavía Lafuente, C. Mañanes Negro, A. Arbeloa Miranda, A. Cerezo Aguirre, E. Soques Vallejo, G. García Ulazia, H. Lorenzo Garrido.** *Sección de Gastroenterología y Nutrición infantil. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Basurto. Bilbao.*

Antecedentes y objetivos: La ingesta de productos domésticos, mayoritariamente productos cáusticos, es la segunda causa de consulta por sospecha de intoxicación en la edad pediátrica tras la medicamentosa. Es un motivo de consulta poco frecuente cuya importancia radica en la prevención y en la morbilidad que generan. El objetivo de este trabajo es describir las características epidemiológicas y clínicas de los pacientes que ingresan en nuestro servicio de urgencias por sospecha de ingesta de cáusticos y revisar los protocolos actuales de manejo.

Método: Estudio retrospectivo de los pacientes ingresados desde el servicio de urgencias por sospecha de ingesta de cáusticos entre enero de 1992 y marzo 2012.

Resultados: En el periodo 1992-2012, se obtuvo una muestra de 13 pacientes ingresados, 7 de ellos varones (53,8%), todos ellos menores de 4 años. De las 6 niñas sólo una superaba los 4 años (una chica de 14 años que ingirió el tóxico con fines autolíticos). En el 92,3% de los casos la cantidad ingerida era

desconocida y el tipo de cáustico era un álcali en 11 casos (84,6%). Presentaron síntomas 11 pacientes, lo que supone el 84,6% del total de la muestra. Entre los pacientes sintomáticos se realizaron endoscopias digestivas en 5 casos, de los cuales 3 presentaron lesiones (60% de los que se realizó estudio endoscópico y 27,2% de los que presentaron síntomas). Todos los pacientes ingresados evolucionaron favorablemente sin presentar complicaciones.

Conclusiones: La clínica no predice con exactitud la gravedad de las lesiones halladas en la endoscopia. Los pacientes con ingesta dudosa o ingesta de lejía doméstica, asintomáticos y sin lesiones en ORL podrían beneficiarse de una observación clínica sin medidas de tratamiento más agresivas.

PREMIO MEJOR COMUNICACIÓN

TRATAMIENTO ENDOSCÓPICO DEL MEGAURETER OBSTRUCTIVO PRIMARIO. **L. Medrano Méndez, J.L. Blanco Bruned, F. Oliver Llinares, N. Solaetxe Prieto, A. Galbarriatu Gutiérrez, L. Álvarez Martínez.** Sección Urología Pediátrica. Hospital universitario de Cruces.

Antecedentes y objetivos: La dilatación endoscópica con balón de la unión ureterovesical en el megaureter obstructivo no refluente es una técnica mínimamente invasiva, alternativa a la cirugía convencional, que se ha perfilado como eficaz y segura en las últimas dos décadas. El objetivo de este trabajo es evaluar los resultados de esta técnica en nuestro Centro.

Método: Estudio observacional retrospectivo de una serie de 17 pacientes diagnosticados de megaureter obstructivo primario (19 unidades ureterales) y tratados mediante esta técnica en el Hospital Universitario de Cruces, entre los años 2007 y 2012.

El procedimiento consistió en realizar una cistoscopia y en el curso de la misma calibrar la unión ureterovesical obstruida, dilatarla con un balón neumático y colocar un catéter doble J, para drenaje interno, a su través, que se mantiene durante aproximadamente un mes.

Resultados: Se han realizado 18 dilataciones en 19 unidades ureterales, pertenecientes a 17 pacientes. 15 pacientes eran varones (82%) y en 9 se trató de un megaureter obstructivo izquierdo (52,9%), en 6 derecho (35,3%) y en 2 bilateral (11,7%). La edad media de los pacientes en el momento del procedimiento fue de 11,8 meses (rango: 1,25-67,22). La dilatación media de la pelvis renal en sentido AP fue 17,8 mm (10-29) y del uréter distal 15,9 mm (9-38). El diagnóstico se realizó mediante ecografía, renograma diurético y cistografía para descartar reflujo vesicoureteral. Las indicaciones de tratamiento (no excluyentes entre sí) más frecuentes fueron una curva obstructiva en el renograma (89,5% de unidades) y un diámetro del uréter distal mayor de 10 mm (89,5% unidades).

En 14 de los 18 casos dilatados existió una mejoría o curación tras el procedimiento (en 8 casos se consiguió la curación y en 6 ha tenido lugar una mejoría, aun en seguimiento) lo que supone un 77,7% de éxito en las dilataciones realizadas. Las complicaciones presentadas han sido 6: 3 infecciones febriles del tracto urinario, inmediatas o durante el periodo de portabilidad del catéter y 3 migraciones del mismo a la cavidad vesical. En un caso durante la cistoscopia no pudo llevarse a cabo la dilatación por razones anatómicas y precisó cirugía abierta. En 4 casos no se consiguió la mejoría requerida tras la dilatación. De ellos, en 3 se indicó cirugía convencional para la resolución del megaureter obstructivo, que pudo ser realizada según las técnicas habituales a pesar del procedimiento previo, y el caso restante está pendiente de toma de decisión.

El tiempo medio de seguimiento ha sido de 15,7 meses (2,3-49,8).

Conclusiones: Los buenos resultados de nuestra serie corroboran que la dilatación endoscópica con balón de la unión ureterovesical y drenaje interno, es un método eficaz, seguro y mínimamente invasivo para el tratamiento del megaureter obstructivo primario y que en la mayoría de casos consigue evitar la necesidad de cirugía convencional, mientras que en otros supone una medida transitoria para aliviar la obstrucción hasta que el paciente alcance una edad más idónea para dicha intervención.

HIPERCALCEMIA HIPOCALCIÚRICA FAMILIAR DEBIDA A MUTACIÓN DE NOVO DEL GEN SENSIBLE AL CALCIO. **I. Quílez Herrero³, E.J. Aparicio Guerra¹, I. Rajado Olalde³, M.A. San Martín Viana¹, M.C. Fernández Ramos², N. Peris Serrano³, M. Rivera Peña³, F.J. Núñez Rodríguez².** ¹Pediatras del Centro de Salud de Bombero Etxániz (Comarca Bilbao de Osakidetza). ²Servicio de Pediatría, sección Endocrinología Pediátrica del HU Basurto, Bilbao. ³MIR de pediatría en el CS Bombero Etxániz, dependiente del HU Basurto.

Introducción: El hallazgo de cifras de hipercalcemia leve o moderada no es infrecuente en la consulta de atención primaria. Se presenta un caso de hipercalcemia hipocalciúrica familiar (HHF) por una mutación de novo del gen sensible al calcio diagnosticada tras el hallazgo circunstancial de una hipercalcemia leve en la consulta de Atención Primaria.

Caso clínico: Niña de 12 años de edad a la que se realiza estudio analítico en el contexto de cuadro de dificultad respiratoria y sensación de opresión torácica recidivante, que coincidía con el ejercicio. Las distintas pruebas y analíticas realizadas son normales, exceptuando un calcio total de 11,41 mg/dl [8,80-10,60], siendo el resto del metabolismo fosfocálcico normal. En analítica de control al mes, se confirma la hipercalcemia: 11,53 mg/dl; con una parathormona (PTH) elevada: 89 pg/ml [12-65]. La exploración física es normal, no presentando ninguno de los síntomas clínicos típicos de la hipercalcemia (estreñimiento, debilidad muscular...).

En la consulta de endocrinología infantil del hospital de referencia se completa estudio con los siguientes hallazgos: calcio total 11,53 mg/dl, calcio iónico 5,93 mg/dl [4,65-5,38], magnesio 2,32 mg/dl [1,70-2,55], PTH 64 pg/ml, 1,25-dihidroxi vitamina D 80 pg/ml [16-56]; y, en orina de 24 horas, un aclaramiento de Cca/Ccr: $[Ca(u) \times Cr(s) / Ca(s) \times Cr(u)] = 11,9 \text{ mg/dl} \times 0,46 \text{ mg/dl} / 11,53 \text{ mg/dl} \times 85 \text{ mg/dl} = 0,0056$, valor < de 0,01, considerado como indicativo de HHF.

Ante la sospecha de HHF, se realiza estudio genético, identificando una mutación de novo en heterocigosis del exón 3 del gen CaSR (3q21.1), consistente en la sustitución de una

adenina por guanina, lo que conlleva la sustitución del aminoácido tirosina en posición 161 por una cisteína. Se realiza estudio a los familiares de primer grado que no evidencia alteraciones, lo que sugiere una mutación de novo en esta niña.

Conclusión: La HHF es una entidad benigna caracterizada por hipercalcemia leve o moderada que, habitualmente, cursa de forma asintomática. El patrón de herencia es autosómica dominante, con alta penetrancia, causada por una mutación inactivante monoalélica del gen del CaSR. En pediatría, el diagnóstico diferencial fundamentalmente es con el Hiperparatiroidismo primario, en el que, además de la hipercalcemia, los niveles de PTH se encuentran claramente elevados. La importancia del diagnóstico diferencial entre estas dos entidades radica en que, mientras que en el Hiperparatiroidismo primario el diagnóstico y tratamiento pueden precisar de actuaciones agresivas, en la HHF el tratamiento quirúrgico no es necesario, estando incluso contraindicado. Con esta comunicación queremos resaltar la importancia de valorar adecuadamente niveles de hipercalcemia discreta para evitar el infradiagnóstico de entidades claramente definidas.

QUISTES DE DUPLICACIÓN INTESTINAL MÚLTIPLES.

A. Mosquera Gorostidi, S. Zarikian Denis, A. Molina Caballero, N. González Temprano, A. Yagüe Hernando, M.A. Martínez Bermejo, F. Sánchez Valverde, J. Molina Garicano. *Gastroenterología pediátrica. CH de Navarra.*

Objetivos: Las duplicaciones intestinales son malformaciones congénitas extremadamente infrecuentes del tracto gastrointestinal. El diagnóstico puede ser tortuoso dada la variedad e inespecificidad de los síntomas, realizándose en más del 50% de los casos antes del año de edad. Los estudios radiológicos orientan el diagnóstico, aunque el diagnóstico final es anatomopatológico. El tratamiento se basa en la extirpación quirúrgica radical, por el gran número de complicaciones en su evolución.

Caso clínico: Lactante de 3 meses que consulta en urgencias por cuadro recortado

de llanto y febrícula. Controlado en cirugía infantil por quiste mediastínico diagnosticado en ecografía prenatal, confirmado en RMN y TC torácica postnatal: quiste neuroentérico D1-D3, no comunicado (por esofagograma). A la exploración destaca palidez cutánea con cutis marmorata, resto anodino. Analítica sanguínea: Hb de 6,3 g/dl, leucocitosis (28.400), PCR 22,46 mg/dl y PCT 0,7 ng/ml. Ingres en planta, se transfunde concentrado de hematíes y se inicia antibioterapia con cefotaxima. Se completa estudio de anemia: normocitosis y normocromía, reticulocitos 3,66%, sideremia 10 µg/dl, transferrina 165 mg/dL, ferritina 213,7 ng/mL, anisocitosis en frotis, resto normal. Cultivos negativos. Inicia cuadro de vómitos en posos de café con aumento progresivo del trabajo respiratorio precisando oxigenoterapia. Se realiza ecografía torácica donde se observa imagen quística conocida que se acompaña de condensación-atelectasia en base derecha pulmonar. Se solicita TC torácico mostrando dos lesiones quísticas en mediastino posterior, la segunda con hallazgos compatibles con sangrado e infección de tejido pulmonar adyacente. Se realiza resección quirúrgica con anatomía patológica compatible con quistes de duplicación de intestino anterior primitivo, uno de ellos con mucosa tipo gástrica ulcerada. Evolución favorable hasta la cuarta semana del alta, cuando se objetiva nuevo descenso de hemoglobina. Sangre en heces positivo. Ingres para realizar gammagrafía nuclear Tc99, encontrando mucosa gástrica ectópica en hipocondrio derecho, confirmado por ecografía. Se realiza segunda cirugía por laparotomía. Anatomía patológica compatible con duplicación intestinal tubular tipo IIA (clasificación de Long), comunicante, localizada en el borde mesentérico del íleon, con capa muscular completa y revestida por mucosa gástrica con páncreas ectópico. Actualmente el paciente está asintomático con controles en la consulta de gastroenterología.

Conclusiones: Las duplicaciones intestinales son anomalías en el desarrollo embriológico que pueden localizarse a lo largo de todo el tracto digestivo, siendo la ileonyeyunal la más frecuente. Hasta un 15% de estas pueden ser múltiples. Su prevalencia en niños es de

0,2%. La clínica es inespecífica; depende de la localización, tamaño y presencia de tejido heterotópico. Puede dar síntomas por efecto de masa o por sus complicaciones, como son la perforación, obstrucción intestinal, hemorragia digestiva, como nuestro caso, secundaria a la producción de ácido por mucosa gástrica o pancreática, o por compresión e isquemia. No existe consenso de algoritmo diagnóstico ni terapéutico. Ante la disponibilidad de estudios radiológicos, se resuelven en los primeros años de vida. El mejor estudio radiodiagnóstico es la ecografía. El TC precisa su localización y límites. Los estudios gammagráficos con Tc99m ayudan si la lesión contiene mucosa gástrica. El tratamiento es la cirugía radical.

DIASTEMATOMIELIA: A PROPÓSITO DE UN CASO.

C. Barcelona Alfonso. M. Urrutia Adán, M.J. Martínez González, S. Ansó Olivan, I. Asla Elorriaga, J. Udaondo de Soto, R. López Gómez, L. Román Echevarría. *Unidad de Medicina Perinatal-Neonatología. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Cruces-Universidad del País Vasco (EHU), Baracaldo.*

Fundamento y objetivos: La diastematomielia es una forma infrecuente de disrafismo espinal oculto, asociado a deformidades vertebrales y a marcadores cutáneos, que puede ser diagnosticada prenatalmente. Se presenta a continuación un caso de diagnóstico en el periodo postnatal tras la detección de anomalías cutáneas.

Observaciones clínicas: Recién nacido a término de 41 semanas, varón, peso adecuado gestacional, sin antecedentes familiares ni materno obstétricos de interés, con embarazo controlado de curso normal. Parto eutócico con Apgar 8/9 al 1' y 5', respectivamente, somatometría normal. En exploración física neonatal, lesión cutánea a nivel dorsal bajo, en línea media, sobreelevada, eritematosa, con impronta cutánea de 0,7 x 0,7 cm, sin solución de continuidad. Se realiza estudio ecográfico que evidencia diastematomielia, médula anclada con cono medular muy bajo a nivel L4-L5 (por probable lipoma), con hemivértebras. Las anomalías de segmentación se confirman en

RM: diastematomielia dorsal baja (D8 a D12), cono medular descendido en L3 (sin evidencia de lipoma intrarraquídeo), depresión cutánea en L1 con trayecto fibroso compatible con seno dérmico, vértebras en mariposa (D11 y D12), e hipoplasia de elementos posteriores de charnela lumbosacra y columna dorsal baja. En RM cerebral presenta prominencia espacios extraaxiales con ventriculomegalia más marcada en ventrículo lateral izquierdo, por posible hidrocefalia externa benigna. Actualmente se encuentra en seguimiento en consultas externas de neuropediatría, nefrología y ortopedia infantiles.

Comentarios: Es importante mantener un elevado índice de sospecha en la valoración de lesiones cutáneas que sugieran disrafias espinales ocultas en la exploración neonatal para detectar precozmente esta patología, debido a su espectro clínico y posibles secuelas neurológicas, nefrourológicas y ortopédicas futuras.

FACTORES DE RIESGO DE OBESIDAD INFANTIL: ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LOS NIÑOS ALAVES EN SEGUIMIENTO EN LA CONSULTA DE OBESIDAD. **M. del Hoyo Moracho, A. López Picado, A. Zabaleta Rueda, S. Sánchez de Antonio, I. Martínez Fdez. de Pinedo, A. Sarasua Miranda, I. Díez**

López. *Servicios de Pediatría e Investigación del Hospital Universitario de Álava-Txagorritxu.*

Introducción: En los últimos 20 años la prevalencia de la obesidad infantil en Europa ha aumentado de forma alarmante. La OMS ha definido la obesidad como la "mayor pandemia no infecciosa del siglo XXI". La Encuesta de Salud de la CAPV señala que, entre 4 y 18 años, el 16% sufre sobrepeso y el 12% obesidad. Su importancia viene determinada por su tendencia ascendente, persistencia en la edad adulta, asociación con otras enfermedades e impacto económico que supone. Se deben optimizar estrategias para prevenir y tratarla, y para ello es clave identificar los factores de riesgo sobre los que actuar.

Objetivo: Describir las características de los niños en seguimiento en la consulta de obesidad e identificar los posibles factores de riesgo asociados.

Material y métodos: Se ha realizado un estudio observacional retrospectivo, incluyendo a todos los pacientes obesos en seguimiento por endocrinología infantil en el HUA-Txagorritxu. Se han recogido, revisando historias clínicas, los siguientes datos: edad, sexo, peso, talla, IMC, %masa grasa, etnia, semanas de

gestación, peso y talla al nacimiento y percentil correspondiente, lactancia materna, edad materna, obesidad materna.

Resultados: Se han reclutado 160 pacientes obesos, con una media de edad en la primera consulta de $10,1 \pm 2,2$ (6-17), de los cuales 54,4% (n=87) son niñas y un 45,6% (n=73) niños. El 74,8% son de raza caucásica, recibieron lactancia materna (85,7%), y nacieron con un peso y talla adecuados a la edad gestacional (92%). Un 35% tienen madre obesa. No se han encontrado diferencias significativas en el porcentaje de masa grasa de estos pacientes teniendo en cuenta la obesidad materna o el tipo de lactancia.

Conclusiones: Edad de contacto media es de 10 años. En comparación a la población general, el porcentaje esperado recibió LM y uno mayor al esperado tiene madre obesa. Estos factores no han influido de forma significativa en el porcentaje de grasa de los pacientes. Además el porcentaje de latinos es mayor del esperado. Existen sesgos de selección, recuerdo, tiempo de lactancia...por lo que serían importantes nuevos estudios en este ámbito, atendiendo especialmente a niños de riesgo, como el PEG en relación al desarrollo de obesidad en el periodo infantil.