

Viernes, 8 de junio

INFECTOLOGÍA

Zona Pósters (Planta Primera)

P472

MENINGITIS POR *ESCHERICHIA COLI* EN UN LACTANTE DE 5 MESES

María Navalón Rubio, Lorea Ruiz Pérez, María del Carmen Vicent Castelló, Amelia Herrero Galiana, Cristina Fernández Carbonell
Sección de Lactantes del Servicio de Pediatría del Hospital General Universitario de Alicante.

Introducción: La meningitis por *E.Coli* es infrecuente a partir de los tres meses de edad. El LCR es fundamental en el diagnóstico y las complicaciones pueden requerir punciones de repetición, que han de interpretarse junto al resto de datos clínicos. El tratamiento antimicrobiano (cefalosporinas de 3ª generación) debe iniciarse empíricamente ante la sospecha. La duración es de 3 semanas y si hay complicaciones (empiema subdural) se recomienda mantener un total de 4 semanas.

Caso clínico: Lactante de 5 meses con fiebre, irritabilidad y crisis comicial generalizada. Exploración: Irritabilidad y tendencia al sueño. Fontanela normotensa. No focalidad neurológica. Pruebas complementarias: Hemograma (leucocitosis y trombocitosis), sedimento urinario (negativo), ecografía abdominopélvica (normal), LCR (pleocitosis e hiperproteinorraquia), TAC craneal (empiema subdural frontal izquierdo). Cultivo LCR, aspirado del empiema y hemocultivo positivos para *E.Coli*. Se inicia tratamiento con cefotaxima (1 día), cefotaxima y gentamicina (14 días) y posteriormente cefotaxima y ampicilina (13 días), valproato y enoxaparina (3 días). Recuperación clínica favorable sin presentar nuevos episodios convulsivos. Persiste fiebre (16 días), reactantes de fase aguda (25 días) y trombocitosis (12 días). Tras la normalización de la cifra plaquetaria, se aprecia una ligera afectación en ambas vías de la coagulación que no precisa reposición con vitamina K. Tras TAC postpunción de la colección subdural (empiema frontal bilateral), se procede a trépano izquierdo y punción transutera coronal derecha con salida de líquido serohemático (cultivo negativo). TAC control (aumento de colección hipodensa derecha).

Discusión: La meningitis por *E.Coli* en lactantes es una patología rara que requiere la investigación del foco causal. En nuestro caso las exploraciones complementarias realizadas (analíticas y pruebas de imagen) resultaron anodinas. La meningitis por *E.Coli* se asocia a una alta frecuencia de complicaciones agudas y a un alto riesgo de morbilidad a largo plazo. Nuestro paciente desarrolló un empiema subdural que requirió tratamiento antimicrobiano y quirúrgico. La persistencia de dicha colección en las pruebas de imagen al final del tratamiento, en ausencia de manifestaciones clínicas, no fue indicativo de prolongar la antibioterapia.

P473

FIEBRE, ADENITIS CERVICAL Y FARINGOAMIGDALITIS PULTÁCEA RECURRENTE RESISTENTES A ANTIBIÓTERAPIA VÍA ORAL

Eva González Oliva, Vanessa Esteban Cantó, Lucía Galán Bertrand, Lourdes Ortiz Ortiz, María Isabel Ortiz Septien, Jenaro Jover Cerdá

Servicio de Pediatría del Hospital General de Elda, Alicante.

Antecedentes y objetivos: Se ha descrito el síndrome de PFAPA como diagnóstico diferencial de fiebre recurrente. Presentamos un caso clínico.

Métodos: Niño de 4 años que inicia 7 días previos al ingreso cuadro de fiebre de hasta 40°C. Su pediatra le diagnostica de faringoamigdalitis pultácea y pauta tratamiento antibiótico. Acude a urgencias por persistencia de fiebre alta a pesar del tratamiento. Hace 3 meses presentó un episodio similar 3 semanas de evolución con diagnóstico clínico, aunque no confirmado analíticamente, de mononucleosis. Desde entonces hasta el día del ingreso múltiples episodios febriles que precisaron tratamiento antibiótico. *Exploración física:* Tª axilar 38.8°C. Amígdala derecha que sobrepasa la línea media desplazando la úvula hacia el lado contralateral con exudado. Adenopatía cervical derecha dura, móvil, no dolorosa, caliente de 3x2cm. Varias adenopatías pequeñas, rodaderas, sin signos inflamatorios, submandibulares y laterocervicales izquierdas. Pruebas complementarias: Hemograma con leucocitosis y desviación a izquierda, PCR 143 mg/dl. Resto de pruebas normales (bioquímica, rx tórax, mantoux, cultivos, serologías infecciosas, estudio de inmunoglobulinas, ecografías, frotis de sangre periférica...).

Resultados: A su ingreso se pautan antibióticos iv sin respuesta clínica, cambiándose la pauta antibiótica en varias ocasiones. A los 12 días, ante el hallazgo de labios rojos, adenopatía, fiebre de más de 5 días de evolución y aumento de reactantes de fase aguda (trombocitosis) se piensa en Kawasaki atípico y se pauta tratamiento con AAS y flebogamma con mejoría clínica. Se da de alta pero reingresa por cuadro similar al de inicio con pruebas normales y sin respuesta a antibióticos. Pensamos en síndrome de Pfapa y se remite para estudio al Hospital La Fe de Valencia para descartar otro tipo de fiebre recurrente. Tras estudio genético del paciente y padres para descartar fiebres recurrentes de características genéticas, se confirma el diagnóstico de PFAPA y se inicia tratamiento del paciente con Cimetidina, presentando alguna recidiva pero no tan llamativa como los ingresos de nuestro hospital.

Conclusiones: Importante tener presente este síndrome ante faringoamigdalitis de repetición que no evolucionen bien con antibióticos dada su elevada frecuencia y así evitar el uso desmesurado de antibióticos.

P474 INFECCIÓN OCULAR PERSISTENTE POR CMV EN PACIENTE VIH BAJO TRATAMIENTO PROFILÁCTICO

Juan Carlos Mesa Gutiérrez, Edilia Mesa Toledo

Hospital Universitario de Bellvitge, L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona) y Hospital de la Creu Roja, L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona).

Objetivos: Demostrar la persistencia del CMV a pesar del tratamiento anti-retroviral y profiláctico adecuados en tejidos oculares.

Métodos: Presentación de caso clínico.

Resultados: Varón 12 años con antecedentes personales de retinitis por CMV tratado con ganciclovir y foscarnet 3 años antes y bajo tratamiento anti-retroviral y profiláctico con aciclovir que consulta por anisocoria (midriasis ojo izquierdo) de 1 día de evolución. En la biomicroscopía no se encontraron hallazgos patológicos y en el fondo de ojo se objetivó desprendimiento de retina secundario a roturas en zonas atróficas con retina necrótica. Se programa biopsia endo-retiniana en el momento de la cirugía del desprendimiento de retina. Se obtiene simultáneamente biopsia de vítreo para realizar cultivo viral y PCR. El tejido retiniano se divide en tres partes: una muestra se fija en formol, para microscopía óptica; otra se fija en glutaraldehído, para el estudio en microscopía electrónica y otra se congela, para la realización de pruebas de inmunohistoquímica.

Conclusiones: 1) Se pueden demostrar partículas virales por PCR o microscopía electrónica: el ganciclovir solamente es citostático. 2) La retinitis por CMV puede presentarse con niveles de CD4 mayores de 300. 3) El retraso diagnóstico es un hecho frecuente: sospecharla ante anisocoria, estrabismo o conductas de baja visión. 4) La biopsia de retina es conveniente realizarla en el momento del DR. 5) La biopsia de tejido intraocular sólo está indicada cuando se espera que la información a obtener pueda modificar el tratamiento y curso clínico de la afección y los métodos no invasivos ya han sido agotados.

P475 ABSCESO CEREBRAL EN PACIENTE CON TETRALOGÍA DE FALLOT

Silvia Calero Cortés, Carmen Montes Mendoza, Rafael González de Caldas Marchal, Francisco Ortiz Vergara, Antonio Burón Romero, David García Aldana, Inmaculada Raya Pérez, Francisco Miguel Pérez Fernández, Marina Calvo Fernández, María Dolores Martínez Jiménez

Servicio de Pediatría, Críticos y Urgencias del Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

Introducción: El absceso cerebral constituye la forma más común de proceso supurativo intracraneal en la infancia. El origen más frecuente es la diseminación hematógena, siendo en niños las cardiopatías congénitas cianógenas el factor predisponente más importante.

Caso clínico: Presentamos el caso de un niño de 5 años de edad que consultó por fiebre de 10 días de evolución sin presencia de foco, deposiciones dispépticas y dos vómitos alimenticios. Entre los antecedentes personales destacaba una Tetralogía de Fallot intervenida a los 9 meses de vida y reintervenida a los 2 años. Está pendiente de corrección completa. Ausencia de crisis hipoxémicas. En la exploración física destacaba discreta palidez cutánea y sequedad mucosa, con subciansosis labial. Soplo sistólico III/VI. Resto de exploración sin hallazgos patológi-

cos. En los datos complementarios se evidenciaba discreta leucocitosis y tendencia a la poliglobulia con bioquímica sanguínea normal. A las 24 del ingreso el paciente presentó signos meníngeos positivos y cefalea, realizándose punción lumbar con resultado compatible con meningitis bacteriana aislándose en cultivo de líquido cefalorraquídeo *Streptococcus* ssp. Se inició tratamiento intravenoso con cefotaxima. La sintomatología neurológica persistía tras 24 horas de tratamiento por lo que se realizó una tomografía axial computerizada craneal donde se evidenció imagen compatible con absceso cerebral frontal. Se añadió al tratamiento inicial vancomicina, metronidazol y dexametasona. Se descartó endocarditis bacteriana mediante ecocardiograma transesofágico. La evolución fue tórpida persistiendo picos febriles aunque neurológicamente permanecía asintomático. Tras recibir resultados del antibiograma se suprimió metronidazol y cefotaxima y se añadió penicilina G y amikacina, permaneciendo afebril y con evolución favorable. La duración total del tratamiento fue de 6 semanas. Se efectuaron varias resonancias magnéticas con y sin contraste donde se constató la disminución progresiva del tamaño del absceso.

Comentarios: A pesar de la infrecuente presentación del absceso cerebral en nuestro medio, debe ser sospechado en pacientes que presentan síntomas neurológicos asociados a cardiopatía congénita cianógena. Un diagnóstico y tratamiento precoz y adecuado disminuyen drásticamente la morbimortalidad de este proceso.

P476 INFECCIÓN OSTEOARTICULAR MULTIFOCAL POR *STAPHYLOCOCCUS AUREUS*. A PROPÓSITO DE UN CASO

Montserrat Pons Rodríguez, Antonio Marco Lliteras, Andrés Pérez López, María Elodia Alemany Massia, Sonia Yeste González, Isidre Marimón Juan, Francisca Jiménez Ignacio, Gloria Pinzón Balbuena, Iliana Barros Brito, Darina Bandiera Geb Popova
Hospital de Manacor, Baleares.

Introducción: Presentamos un caso clínico de una infección osteoarticular multifocal en un niño de 8 años de edad, en el que se aisló un *Staphylococcus aureus* meticilin-sensible, y que a pesar del tratamiento antibiótico y quirúrgico, tuvo una evolución muy tórpida desarrollando nuevos focos de artritis séptica y osteomielitis.

Caso clínico: Niño de 8 años de edad sin antecedentes de interés, diagnosticado de contusión en tobillo izquierdo tras traumatismo banal y amigdalitis por lo que se inicia tratamiento con amoxicilina. Seis días más tarde consulta por cuadro febril de 38°C, dolor e impotencia funcional en tobillo derecho y rodilla izquierda. Se diagnostica de artritis séptica de tobillo derecho y rodilla izquierda. Se procede al desbridamiento quirúrgico y se instaura tratamiento antibiótico con cloxacilina. Todos los cultivos fueron positivos a *S. aureus* meticilin-sensible. Durante la evolución presentó nuevos focos de osteomielitis que requirieron drenaje quirúrgico en peroné derecho, tibia izquierda, fémur izquierdo y artritis séptica en cadera izquierda. Las exploraciones complementarias (Ecocardi normal, RMN, gammagrafía ósea) pusieron de manifiesto además una osteitis en sínfisis púbica que no requirió tratamiento quirúrgico. La rodilla izquierda, cadera izquierda, tobillo derecho y fémur izquierdo precisaron varios desbridamientos. Debido a esta atípica evolución se añadió rifampicina (al 4º día), ciprofloxacino (a

los 11 días, durante 5 días) y se instauró profilaxis antitrombótica. Evolución posterior favorable. Al mes, se cambió el tratamiento a cefadroxilo oral.

Discusión: El *S. aureus* es un patógeno que puede causar 2 tipos de enfermedades: *a*) infecciones supurativas debido a la invasión de tejidos y proliferación bacteriana, y *b*) enfermedades causadas por las toxinas secretadas. Los *S. aureus* que producen enterotoxinas C, L, M, O, P y Leucocidina Pantón-Valentine (PVL) se asocian a infecciones osteoarticulares y otras complicaciones que pueden ser muy graves. En los casos en el que la evolución clínica sea muy tórpida a pesar de un tratamiento ATB y quirúrgico adecuado, debe considerarse la determinación de la toxina PVL, pues está asociado a un pronóstico grave de las infecciones osteoarticulares. En estos casos debe considerarse el uso de antibióticos alternativos y realizar un tratamiento quirúrgico agresivo. En este caso, el uso previo de amoxicilina por una amigdalitis, puede haber jugado un papel importante en la selección de una cepa productora de toxinas.

P477

ARTRITIS POST VARICELA

Águeda Molinos Quintana, Laura Marcos Fuentes, Macarena Anchóriz Esquitino
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: La infección primaria por el virus Varicela-Zoster origina la varicela. Dentro de las complicaciones menos frecuentes de la varicela, se encuentra la artritis post-infecciosa. Se trata del depósito en las articulaciones de inmunocomplejos que contienen antígenos víricos. Suele afectar a articulaciones grandes como las rodillas. El caso que presentamos se trata de una artritis post-varicela en una localización atípica.

Caso clínico: Niña de 5 años que, habiendo padecido un cuadro de varicela de la que se halla en fase de costra desde 5 días previos al ingreso, presenta fiebre de 72 horas de evolución con dolor e impotencia funcional en brazo derecho en las últimas 24 horas. No destacan antecedentes familiares ni personales de interés. *Exploración física:* buen estado general; limitación de la movilidad del hombro derecho; posición antiálgica; dolor a la palpación en la articulación esternoclavicular; resto de la exploración física por aparatos y sistemas normal. Se solicitan las siguientes *pruebas complementarias:* hemograma sin leucocitosis, bioquímica y gasometría normales; proteína C reactiva: 127,7 mg/dl; Radiografía axial del hombro derecho: normal; ecografía de clavícula: área hipoecogénica de 25 x 14 mm en la articulación esternoclavicular derecha; hemocultivos: negativos. Se instaura tratamiento con cloxacilina intravenosa durante 6 días con buena evolución clínica y posteriormente se continúa con cefadroxilo vía oral hasta completar tratamiento antibiótico. Al alta presenta una movilidad articular normal sin signos inflamatorios visibles en la articulación afecta, ni dolor a la palpación selectiva. Se diagnostica de artritis esterno-clavicular post-varicela.

Conclusiones: Aunque con frecuencia la varicela es una enfermedad leve en la infancia, ésta puede ocasionar morbilidad y mortalidad importante en niños inmunocompetentes. La artritis post-varicelosa es un diagnóstico inusual que correctamente tratado suele resolverse sin complicaciones en la mayoría de los casos.

P478

PACIENTE ADOLESCENTE CON DOLOR PRECORDIAL AGUDO

Eduardo Quevedo Sánchez, Mercedes Gracia Casanova, Ana Delgado Bueno, María Pilar Collado Hernández, Ariadna Ayerza Casas
Unidad de Infectología del Departamento de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza.

Antecedentes y objetivos: El dolor torácico es causa poco frecuente de consulta en niños y adolescentes y raramente se debe a cuadros potencialmente graves. La miocarditis es la inflamación del músculo cardíaco siendo una causa importante de muerte súbita (20%) y puede ser complicación de infecciones de diversa etiología donde la + frecuente es la viral aunque en ocasiones es secundaria a la exposición de agentes físicos o químicos, reacciones adversas a medicamentos o a enfermedades autoinmunes, pero la forma más frecuente es la idiopática.

Objetivos: Presentamos el caso de un varón adolescente que acude a urgencias por dolor precordial agudo y fiebre.

Métodos: Varón adolescente de 16 años que tras 3 días de tratamiento con antibióticos por faringoamigdalitis, presenta cuadro de dolor precordial agudo paroxístico nocturno sin disnea, de 30 minutos de duración, no irradiado, que aumenta con decúbito supino y la inspiración forzada. No palpaciones. No refiere traumatismo ni actividad física previa. Exploración física: Fiebre de 38 ° C y nódulos pretibiales y antebraquiales diagnosticados de eritema nodoso. Auscultación cardíaca rítmica con tonos apagados sin soplos. Auscultación pulmonar normal.

Resultados: Hemograma con leucocitosis y neutrofilia 70%, radiografía de tórax normal, ECG con elevación de ST en I, II, V4-V6, enzimas cardíacas elevadas (CPK: 501 U/L, CPK-MB: 46,3 UI/L y troponinas 7,48 ng/ml), VSG 50 mm, PCR 2,41 mg/dl, ecocardiograma con hipocinesia severa posteroinferior, media y lateral con FE del 50%, gammagrafía miocárdica de perfusión en reposo con tetrofosmín-Tc99 sin alteraciones. Resultados microbiológicos y serologías negativos. Factor reumatoide y autoanticuerpos negativos. Perfil lipídico con aumento de colesterol HDL y lipoproteína A1 y disminución de Lipoproteína a. Homocisteína basal normal. Estudios de coagulación y de trombofilia normales. Permanece en UCI estable hemodinámicamente sin arritmias en monitorización. Tratamiento: Antibioterapia intravenosa, ácido acetilsalicílico e IECAs vía oral y nitroglicerina sublingual.

Conclusiones: Ante un paciente con dolor precordial severo hay que realizar una minuciosa anamnesis y exploración física pensando en enfermedades potencialmente letales, como la miocarditis, donde el ECG y las enzimas cardíacas ayudan en el diagnóstico. El ecocardiograma es importante en la evaluación de las repercusiones hemodinámicas. Muy frecuentemente la etiología de la miocarditis es desconocida.

P479

OSTEOMIELITIS NEONATAL: EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL DE ÁREA

L. Alberto Sanz Salanova, María Rosa Cozcolluela Cabrejas, Fco. Javier González Echeverría, Cristóbal del Real Sánchez de Puerta, Helena Gómez Herrero, Serafín García Mata

Servicio de Pediatría y Sección de Radiodiagnóstico del Hospital Reina Sofía de Tudela, Navarra y Unidad de Ortopedia Infantil del Servicio de Traumatología del Hospital Virgen del Camino, Pamplona (Navarra).

La osteomielitis neonatal es un cuadro muy infrecuente. Presentamos nuestra experiencia en los últimos quince años.

Durante este tiempo se han diagnosticado tres casos, 1/4000 nacidos vivos. Un neonato presentaba afección de clavícula, otro de metáfisis distal de fémur y en otro la afección era multifocal (metáfisis distal de fémur, hombro y codo). Ninguno tenía factores de riesgo. En todos los casos la clínica fue aguda, con edema localizado y signos de sepsis. Un caso la presentación fue precoz (al segundo día de vida) y en dos de ellos tardía (al mes de vida). Sólo en un caso se aisló el germen causante, *Staph. aureus*. El diagnóstico fue clínico, confirmándose mediante ecografía y TC. La evolución fue tórpida, evolucionando dos de ellos a osteomielitis crónica, y presentando uno de ellos importantes secuelas.

La osteomielitis neonatal aunque es un cuadro infrecuente puede presentarse en neonatos sin factores de riesgo. Tiene un alto riesgo de secuelas, y debe sospecharse en neonatos con signos de afección ósea, especialmente en el curso de sepsis neonatal.

P480

OSTEOMIELITIS AGUDA HEMATÓGENA: PRESENTACIÓN Y EVOLUCIÓN INUSUALES

Cristina Fernández Gómez, Marta Almenara Viladrich, Clara Bras Boqueras, Ester Castellarnau Figueras, Esmeralda Perera Martínez, Xavier Aldecoa Llauradó, Xavier Allué Martínez

Servicio de Pediatría y Servicio de Traumatología y Ortopedia del Hospital Universitario Joan XXIII, Tarragona.

Antecedentes y objetivos: La osteomielitis aguda hematogéna (OAH) es la forma más frecuente de osteomielitis en la infancia y es secundaria a bacteriemia principalmente por *Staphylococcus aureus* (*S.aureus*). Presentamos un caso de bacteriemia estafilocócica que cursó con osteomielitis aguda hematogéna, artritis séptica y neumonía, asociadas a evolución tórpida de la infección ósea en una niña inmunocompetente.

Observaciones clínicas: Niña de 2 años y 7 meses con antecedente de absceso glúteo por *S.aureus* a los 7 meses. Presenta fiebre y gonalgia de 3 días de evolución. Se objetiva tumefacción, dolor y limitación funcional de rodilla izquierda, y herida cutánea costrosa abdominal en flanco derecho. Exploraciones complementarias: leucocitosis y elevación de la proteína C reactiva; radiografía (RX) extremidad inferior izquierda (EII) normal; artrocentesis purulenta; gammagrafía ósea con aumento de la captación en la metáfisis proximal de tibia izquierda; resonancia magnética nuclear (RMN) compatible con osteomielitis metafisioepifisaria proximal tibial izquierda; cultivos de lesión cutánea, articular y hemocultivo positivos a *S.aureus* sensible a metilina. Se instaura tratamiento con cefuroxima y cloxacilina. Por persistencia de la fiebre y aparición de tos con auscultación pulmonar anómala se practica RX tórax objetivándose infiltrado pulmonar compatible con neumonía y PPD negativo. Reingresa a los 2 meses por reaparición del dolor y signos inflamatorios en EII evidenciándose lesión cutánea tibial posterior. Se practica RX y RMN que muestran empeoramiento de la lesión tibial: lesiones líticas diafisarias extensas y reacción perióstica (RX) y abscesos partes blandas, extensión de la infección ósea a toda la tibia, abscesos intraóseos medulares, fistulización, secuestro óseo, y fractura patológica (RMN). Precisa tratamiento quirúrgico con osteotomía. Estudio para despistaje de inmunodeficiencia: normal.

Comentarios: 1) La tasa de complicaciones de la OAH se sitúa en torno a un 5% siempre que se realice un tratamiento antibiótico correcto ajustado a la sensibilidad del germen. Aún así en este caso la evolución de la infección ósea fue tórpida. 2) Más raro es aún que la OAH se presente junto a artritis y neumonía en el contexto de inmunocompetencia. 3) Destaca además el antecedente de absceso glúteo estafilocócico.

P481

ABSCESO INTRAÓSEO TIPO BRODIE COMO CAUSA EXCEPCIONAL DE GONALGIA Y COJERA EN EL NIÑO. A PROPÓSITO DE UN CASO

Joaquim Martorell Aymerich, Montserrat Roqueta Sureda, Eduard Lobera i Gutiérrez de Pando, Elisabeth Ordóñez Martínez, Anna Cabot Dalmau, Manuel Casado Toda, Lourdes García Rodríguez, Jordi Martínez Baylach, Javier Barberán Pérez, Rosario Díez Martín

Hospital de Mataró, Barcelona.

Se presenta el caso de un niño de 8 años de edad, quien consultó a Urgencias por dolor progresivo en rodilla izquierda de 4 días de evolución, sin antecedente traumático, al que se había añadido fiebre moderada en las últimas 24 horas. Sin datos valorables en los antecedentes familiares ni personales. El examen físico por aparatos fue negativo, destacando una febrícula de 37,3 axilar y en rodilla izquierda un dolor selectivo en cóndilo femoral interno, con limitación de la flexo-extensión e impotencia funcional (cojera), sin otros signos flogóticos. El examen radiológico y ecográfico zonal, mostró únicamente discreto aumento de partes blandas, sin otros hallazgos. El hemograma, bioquímica y reactantes de fase aguda, no mostraban ninguna alteración y los hemocultivos seriados y prueba de tuberculina fueron negativos.

Ingresó en observación con tratamiento analgésico y reposo, sin presentar más fiebre. La RNM mostró imagen hipodensa focal en cóndilo femoral interno, de bordes bien definidos y acompañada de discreto derrame. La punción articular obtuvo un líquido escaso, con bioquímica normal y 1700 células, cultivo aerobio y anaerobio negativos.

Un segundo estudio analítico, con inclusión de pruebas reumáticas dio también resultados negativos. A partir de aquí (4º día de ingreso) se decidió iniciar tratamiento empírico con antibióticos endovenosos (cloxacilina + ceftriaxona). La gammagrafía ósea mostró lesión hipercaptante, en la fase vascular, en cóndilo femoral interno, de márgenes bien definidos. Por ello se decidió practicar punción-biopsia bajo anestesia general que mostró cartílago y trabéculas óseas con reacción inflamatoria, neoformación de hueso subcondral con abundantes leucocitos. No se hallaron atípicas celulares, siendo el cultivo positivo para *Staphylococcus aureus* sensible a cloxacilina, por lo que se suspendió el tratamiento con ceftriaxona, manteniendo cloxacilina durante tres semanas y iniciando rehabilitación.

La evolución clínica fue satisfactoria, cediendo paulatinamente el dolor, lo que permitió el alta hospitalaria a los 22 días del ingreso, con resolución progresiva de las imágenes lesionales y una buena respuesta a la rehabilitación, posibilitando la deambulación autónoma sin limitaciones a los dos meses del diagnóstico.

P482**LACTANTE DE DOS MESES DIAGNOSTICADA DE SÍFILIS CONGÉNITA PRECOZ**

Ruth del Río Florentino, Sara Puente Montes, Natali Campos Fernández, Carlos Alcalde Martín, Fernando Centeno Malfaz, Cristina Rodríguez

Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid y Centro de Salud de Huerta del Rey, Valladolid.

Caso clínico: Lactante mujer de dos meses de edad que acude al Servicio de Urgencias remitida por su pediatra por exantema maculo papular eritematoso en palmas y plantas de tres días de evolución. La paciente se encuentra afebril. *Antecedentes familiares:* madre de 23 años de edad, primigesta. Padre de 31 años de edad de origen colombiano. *Antecedentes personales:* 1/1. Embarazo controlado, serología de infecciones connatales negativa. Parto eutócico a las 41 + 3 semanas de edad gestacional, peso al nacimiento 3.330 (p25-50). Periodo neonatal inmediato normal. Lactancia mixta. *Evolución:* a la exploración física en el Servio de Urgencias destaca, además del exantema ya señalado, palidez cutánea marcada y rinorrea clara. Hepatomegalia de tres traveses de dedo. La madre refiere aparición de manchas similares en ambas manos desde hace dos meses, está en tratamiento con antimicótico tópico sin haber observado mejoría. Se realiza a la paciente analítica básica que muestra 15.400 leucocitos/mm³ (25% neutrófilos, 60% linfocitos), Hemoglobina 6,3 g/dl, VCM 82,6fl, Plaquetas 152.000/mm³. Bioquímica: cifra de transaminasas normal. PCR 19 mg/l. Ante la sospecha de posible sífilis congénita se solicita serología para Treponema en la paciente que muestra VDRL positivo (título 1/8) y TPHA positivo con anticuerpos anti *T. pallidum* IgM e IgG positivos. Punción lumbar con VDRL negativo. Se repite la serología en la madre, con resultados VDRL positivos (título mayor de 1/256) y TPHA positivo. La paciente fue tratada con Penicilina iv durante 10 días. Preciso transfusión de concentrado de hemáties por su anemia. El estudio se completó con la realización de fondo de ojo (normal), ecografía abdominal (hepatoesplenomegalia) y cerebral (normal), serie ósea (normal) y realización de potenciales auditivos de tronco cerebral (normales). Diagnóstico final: sífilis congénita precoz.

Discusión: La incidencia de sífilis congénita ha aumentado en España en los últimos años, declarándose en el año 2005 12 casos. El interés del caso presentado radica en que la madre de nuestra paciente tenía una determinación de VDRL negativa en el primer trimestre de embarazo, habiéndose producido la seroconversión durante la gestación. Podría así ser necesaria la realización de una segunda determinación de sífilis en el tercer trimestre de gestación en casos seleccionados.

P483**PÚRPURA FULMINANTE EN EL CURSO DE UNA VARICELA. A PROPÓSITO DE UN CASO**

Silvia Castillo Corullón, María José Palao Ortuño, Leonor García Maset, Laura Martínez Rodríguez, Ana María Fortea Palacios, Soraya Borraz Gracia, Carmen Rodríguez Pérez, Patricia María Roselló Millet, Parisá Khodayar Pardo, Francisco Núñez Gómez Servicio de Urgencias, UCI e Infecciosas del Departamento de Pediatría, del Hospital Clínico Universitario, Valencia.

Introducción: La varicela es una enfermedad frecuente, muy contagiosa y por lo general benigna, pero puede cursar con complicaciones potencialmente graves. La púrpura fulminante

es una rara complicación, con una mortalidad del 14%. Los pacientes con esta complicación presentan una deficiencia de proteína S, con coagulopatía de consumo, asociada posiblemente debida a la formación de anticuerpos antiproteína S; pero debe estudiarse la presencia de alteraciones trombofílicas predisponentes, puesto que se han descrito factores de riesgo como: déficits homocigotos de proteína C y S, mutación del Factor V de Leiden, polimorfismo protrombina G20210A, deficiencia de antitrombina III y anticuerpos anticardiolipina.

Caso clínico: Presentamos a una niña de 4 años que a los 6 días del inicio de una erupción típica varicelosa, comienza con lesiones purpúricas, dolorosas, induradas, bien delimitadas, de distribución simétrica en ambos miembros inferiores. Asocia alteraciones en la coagulación sanguínea, con Tiempo de Protrombina mayor de 120 seg, Índice de Quick menor de 5%, INR mayor de 8 y 76.000 plaquetas, alteraciones que mejoran tras la administración en varias ocasiones de plasma fresco. Se asoció al tratamiento con corticoides, gammaglobulina, vitamina K, antitrombina III y heparina de bajo peso molecular. Así mismo se inició tratamiento con aciclovir, cefotaxima y vancomicina. En análisis ulteriores se aprecia una disminución de la proteína S, pendiente de completar estudio de enfermedad trombofílica de base.

Conclusiones: Las manifestaciones clínicas iniciales en forma de lesiones cutáneas, localización de las mismas y la alteración de la coagulación asociada son claves para el diagnóstico. Es preciso estudiar la presencia de patología predisponente.

P484**MEDIASTINITIS NECROSANTE DESCENDENTE: INFECCIÓN INFRECUENTE, PERO POTENCIALMENTE LETAL**

Rafael Alfonso Gómez, Patricia María Roselló Millet, Julia Sánchez Zahonero, Daniel Gómez Sánchez, Carmen Rodríguez Pérez, Juan Ignacio Muñoz Bonet

Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos del Hospital Clínico de Valencia.

Objetivos: La mediastinitis necrosante descendente es una entidad poco frecuente. Será necesario conocer su existencia ya que es una de las posibles complicaciones que pueden aparecer secundaria a una infección dentaria y así actuar de forma precoz.

Caso: Adolescente de 15 años sin antecedentes personales de interés que tiene que ser intervenido quirúrgicamente por una Angina de Ludwig tras endodoncia del 1º molar inferior derecho. En menos de 24 horas, a pesar del drenaje, y tratamiento antibiótico, inicia dolor intenso, disnea, aumento del edema en zona cervical y zona preesternal con rigidez de cuello. Se realiza TAC cervicotorácico y tratamiento quirúrgico urgente (cervicotomía con desbridamiento amplio y colocación de múltiples drenajes pleurales y mediastínicos) que confirma la sospecha de fascitis necrosante cervico-facial y mediastinitis necrosante descendente. Requiere cuidados intensivos presentando en su evolución múltiples complicaciones: shock séptico, shock hipovolémico, shock cardiogénico por taponamiento cardíaco, formación de abscesos mediastínicos, rotura de la vena yugular interna, insuficiencia renal tratada con hemodiafiltración. El causante de la infección fue el *Estreptococo* Milleri (grupo viridans), junto a otras bacterias anaerobias como *Fusarium sp.* y *Prevotella Melaninogénica*. La propagación de la infección fue a tra-

vés de los espacios cervicales profundos destacando el espacio retrofaringeo y dentro de éste el "Danger space".

Conclusiones: Las infecciones dentarias y, sobretodo, sus complicaciones pueden producir manifestaciones a nivel sistémico, afectar gravemente y comprometer la vida del paciente, presentando una mortalidad elevada (20-40%). La agresividad de los gérmenes aerobios y anaerobios intraorales y su sinergismo son los responsables del curso fulminante que en ocasiones sigue estas enfermedades, siendo el Estreptococo el germen que más frecuentemente se encuentra. Hay que tener una alta sospecha clínica y realizar un tratamiento precoz y agresivo.

P485

BROTE EPIDÉMICO DE MENINGITIS VÍRICA EN LA COMARCA VALENCIANA DE LA RIBERA

Ana Amat Madramany, Laura Chofre Escrihuela, Josefa Juan Martínez, Santiago Pérez Tarazona, Javier Colomina Rodríguez, Ricardo Bou Monterde, Elena Gastaldo Simeón

Hospital de la Ribera, Alzira (Valencia).

El objetivo del presente trabajo es describir las características de los pacientes hospitalizados por meningitis vírica en el Hospital de La Ribera (Hospital Secundario perteneciente al Departamento de Salud 11 de La Comunidad Valenciana) durante un brote epidémico surgido entre noviembre de 2006 y enero de 2007. Para ello se llevó a cabo una revisión de los casos que precisaron ingreso a lo largo de dicho periodo, siendo incluidos los pacientes con más de 10 células por mm³ en el líquido cefalorraquídeo (LCR) y con tinción de GRAM y cultivo negativos. Se realizó un examen virológico de LCR por el método de reacción en cadena de polimerasa (PCR) para *Enterovirus* y *Herpes simplex*.

Resultados: Fueron registrados 46 casos (71% varones), con un promedio de edad de 5,5 años (2,8). El 44% pertenecía a la misma localidad (Alzira). La cefalea estaba presente al inicio del cuadro en el 94% de los pacientes, mientras que el 83% asociaba vómitos y el 73% fiebre. Ningún paciente presentó focalidad neurológica ni crisis convulsivas. La celularidad media del LCR fue de 108 leucocitos/mcL (237,4), con una glucorraquia de 62,2 mg/dL (10,67) y proteinorraquia de 30,2 mg/dL (15,1). El estudio virológico de LCR fue positivo para *Herpes simplex* en 1 paciente y para *Enterovirus* en 6. De forma excepcional se realizó TC craneal (en 1 paciente por cefalea intensa) y electroencefalograma (en 2 pacientes por asociar decaimiento y somnolencia). Los resultados fueron normales. Se inició tratamiento con cefotaxima en el 35% de los pacientes que se suspendió a las 72 horas tras conocer la negatividad del cultivo de LCR. Tras realizar la punción lumbar (PL), la cefalea remitió en el 42% de los niños y los vómitos en el 83%. La estancia media hospitalaria fue de 2,9 días (0,9). En ningún caso se detectaron complicaciones. Volvieron a consultar en urgencias 3 pacientes por reaparición de vómitos y cefalea tras el alta.

Comentarios: No se detectó el germen responsable del brote epidémico. El síntoma más frecuente fue la cefalea. El curso fue benigno en todos los casos, sin complicaciones neurológicas. Como secuela llama la atención la reaparición de cefalea intensa y vómitos tras el alta en un número escaso de pacientes.

P486

TOXOPLASMOSIS CONGÉNITA NEUROLÓGICA

Eduard Bastida Ratera, Ignacio García Muga, María del Carmen Suárez Arrabal, Inés Esteban Díez

Servicio de Pediatría del Hospital San Millán - San Pedro, Logroño (La Rioja).

Introducción: La infección por *Toxoplasma* suele ser asintomática en la mayoría de los casos, a excepción de cuando se presenta en individuos inmunodeprimidos o en recién nacidos tras la primoinfección materna durante el embarazo.

Caso clínico: *Antecedentes perinatales:* Embarazo controlado. Seroconversión materna a *Toxoplasma* en el tercer trimestre (Ig G "alta avidéz" con Ig A e Ig M positivos) recibiendo tratamiento con Rovamicina los 25 días previos al parto. Ecografía del tercer trimestre: ventriculomegalia bilateral. Parto a término (37+1 semanas). Cesárea programada. Apgar 9/10. *Exploración física al ingreso:* hipotonía axial con menor fuerza y movilidad de hemicuerpo dcho sin otros hallazgos significativos. *Pruebas complementarias:* Serología *Toxoplasma*: Ig M negativo con Ig A e Ig G positivos en sangre y PCR positiva en LCR. Ecografía cerebral: hidrocefalia de ventrículos laterales más evidente en lado izqdo. Radiografía de cráneo: calcificaciones intracraneales. Fondo de ojo: normal. *Evolución clínica:* El 1º día de vida, tras considerar infección sintomática, se inicia tratamiento con Pirimetamina, Sulfadiazina y Acido Fólico. A partir del 3º día presenta episodios compatibles con crisis oculo-cefálicas hacia la dcha y movimientos clónicos de ESI más/menos hipertónica de EE de segundos de duración, pautándose Fenobarbital. RMN: lesión focal a nivel coticomedular parietal derecha con realce en anillo y edema periférico. Continúa seguimiento en la Unidad de Atención Temprana, manifestando una mejoría paulatina en el tono, la asimetría del hemicuerpo dcho y la conexión con el medio, llevando un desarrollo psicomotor normal, sin presentar nuevas crisis desde los 2 meses. Leve neutropenia como efecto secundario de la medicación que se suspende tras 1 año de tratamiento.

Conclusiones: Las mejoras higiénico-sanitarias han disminuido el número de mujeres gestantes sensibilizadas previamente a *Toxoplasma*, aumentando con ello el riesgo de primoinfección durante el embarazo, por lo que se deberían protocolizar mejor los controles a realizar durante la gestación. El tratamiento se realiza con fármacos tóxicos estando la balanza riesgo/beneficio a nuestro favor en casos sintomáticos siendo más difícil decidir si tratar a un recién nacido sin infección evidente o esperar la evolución con el peligro de secuelas tardías.

P487

UNA PATOLOGÍA AÚN PRESENTE: MENINGITIS TUBERCULOSA

María Rosón Varas, Daniel Mata Zubillaga, Mercedes Neira Arcilla, Laura Regueras Santos, Cristina Iglesias Blázquez, Raquel Morales Sánchez, Cristina Rodríguez Fernández, Santiago Lapeña López de Armentia, María Blanca Herrero Mendoza, Ignacio Ledesma Benítez

Hospital de León.

La meningitis tuberculosa es una enfermedad muy infrecuente y de difícil diagnóstico.

Presentamos el caso de una niña de 12 años de edad, sin antecedentes de interés, que presenta cuadro de fiebre, cefalea,

mialgias y vómitos de 8 días de evolución, en tratamiento con antibiótico ante sospecha de faringoamigdalitis y que en las últimas horas presenta disartria, diplopia y agitación motora. En la exploración se aprecia rigidez cervical sin signos meníngeos, siendo el resto normal por aparatos. Se realizan hemograma, bioquímica y TAC cerebral que son normales. En el LCR se aprecia hipoglucoorraquia, hiperproteinoorraquia, aumento de ADA y pleocitosis con predominio de linfocitos. Se sospecha meningitis bacteriana decapitada o tuberculosa por lo que se inicia cefotaxima iv y se realiza PPD; en ese momento los padres refieren contacto de la paciente con un enfermo de tuberculosis pulmonar (novio de la hermana) teniendo realizada una prueba tuberculínica hace dos meses que fue negativa. Presenta PPD a las 72 h de 9 mm por lo que se realizan radiografía de tórax, gammagrafía pulmonar, RMN cerebral y fondo de ojo que son normales. Persiste clínica con empeoramiento de cefalea por lo que al tercer día se asocia tratamiento con tuberculostáticos (isoniazida, rifampicina, pirazinamida y etambutol) y corticoide oral (prednisona). Se realizan serologías para virus y bacterias negativas; baciloscopia, cultivo y PCR para micobacterias en LCR, y cultivos seriados en aspirado gástrico con resultados negativos. El día 25 se repite RMN craneal apreciándose captación patológica en cisternas perimesencefálica y cuadrigémica sugestivas de meningitis tuberculosa. La paciente permanece ingresada un total de 36 días durante los cuales presenta picos febriles diarios desapareciendo las alteraciones iniciales y persistiendo febrícula en el momento del alta. Se mantiene el tratamiento tuberculostático un total de 12 meses. Actualmente se encuentra asintomática, sin presentar secuelas neurológicas.

Conclusiones: Aunque la meningitis tuberculosa es más frecuente en niños menores de dos años e inmunocomprometidos no hay que descartarla en un niño mayor, siendo la sospecha clínica y la anamnesis fundamentales para el diagnóstico inicial ante la imprecisión de las pruebas complementarias en muchos casos.

P488 MALARIA COMO CAUSA DE FIEBRE DE ORIGEN DESCONOCIDO EN UN NIÑO INMIGRANTE PROCEDENTE DE ÁREA DE BAJA PREVALENCIA

Talia Sáinz Costa, Guadalupe Izquierdo Monte, Erika Jiménez González, Farah Sofía Abuabara, Mar Junco Piñeiro, Tania de Miguel Serrano, Esther Aleo Luján
Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

Introducción: La malaria es una enfermedad infecciosa cuya incidencia en niños de nuestro entorno es baja, y los casos pediátricos que se diagnostican son en su mayoría hijos de inmigrantes llegados recientemente a nuestro país procedentes del continente africano. Presentamos este caso de malaria diagnosticada en el transcurso de un estudio de fiebre de origen desconocida en un niño procedente de Ecuador, país del que recibimos gran número de pacientes pero con poca incidencia de esta infección., y además señalamos que en este caso el tiempo de estancia en España hasta el inicio del cuadro era mayor de lo habitual.

Caso clínico: Paciente varón de 13 años de edad, procedente de Ecuador de donde llegó hace cuatro meses y sin

otros antecedentes personales de interés. Presenta cuadro de fiebre de hasta 40°C de diez días de evolución, que se constata durante el ingreso, sin otra sintomatología acompañante. A la exploración al ingreso destacaba esplenomegalia de 2,5-3 cm y soplo sistólico I-II/VI. Tras completar estudio de primer nivel de fiebre de origen desconocido sin otros hallazgos salvo trombopenia (78.000 plaquetas/microlitro) se solicita estudio de gota gruesa donde se observan hematíes parasitados por *Plasmodium vivax*. Ante la imposibilidad de descartar déficit de G-6-PDH, se inicia tratamiento con clo-roquina seguido de doxiciclina con mejoría clínica significativa.

Conclusiones: El fenómeno de la inmigración en nuestro entorno debe hacernos pensar en patologías infecciosas adquiridas en el país de origen como causas de fiebre de origen desconocido. A pesar de que el paciente no proceda de un área de alta prevalencia, el paludismo debe incluirse entre los diagnósticos diferenciales en niños inmigrantes con cuadro clínico compatible.

P489 CELULITE PERIORBITÁRIA – REVISÃO CASUÍSTICA DE 5 ANOS

Paula Neto, Teresa Silva, Anabela Bicho, Luisa Preto
Centro Hospitalar das Caldas da Rainha, Portugal.

Introdução: A celulite periorbitária corresponde a uma infecção localizada anteriormente ao septo orbitário. Geralmente ocorre na sequência de um processo infeccioso local e a terapêutica implica antibioterapia endovenosa. Embora seja uma patologia comum na prática clínica requer vigilância dado o risco de complicações, raras mas graves.

Objetivos: Caracterizar a epidemiologia, orientação clínica e evolução dos doentes internados no Serviço de Pediatria de um hospital distrital, com o diagnóstico de celulite periorbitária, no período compreendido entre Janeiro de 2002 e Dezembro 2006.

Material e Métodos: Análise retrospectiva dos processos clínicos atendendo aos seguintes parâmetros: idade; sexo; mês e duração do internamento; exames complementares realizados; terapêutica instituída; e evolução clínica.

Resultados: No período referido obtivemos um total de 42 crianças internadas com o diagnóstico de celulite periorbitária. Verificou-se um predomínio do sexo masculino (59,5%), com uma média de idades de 4,5 anos. O maior número de casos ocorreu nos meses de Inverno. A duração média do internamento foi de 4,3 dias. A principal causa foi a conjuntivite (23,8%) e em 19% não se identificou factor desencadeante. Na totalidade dos casos realizou-se avaliação analítica (hemograma e Proteína C reactiva) e em 74% foi efectuada hemocultura. Em 4 casos (9,5%) foi necessário realizar Tomografia Axial computadorizada Craneo-encefalica/orbitaria. A terapêutica preferencial foi amoxicilina+ac clavulânico (50%). A evolução foi favorável na maioria dos casos.

Conclusões: A celulite periorbitaria é uma patologia relativamente comum na idade pediátrica, sendo potencialmente grave pelas suas complicações. O diagnóstico precoce e terapêutica adequada são essenciais para uma evolução clínica favorável, tal como descrito na nossa amostra.

P490 INFECCIONES OSTEOARTICULARES NA CRIANÇA – UM DIAGNÓSTICO DIFÍCIL!

Teresa Silva, Paula Neto, Luisa Preto, Anabela Bicho
Centro Hospitalar Caldas da Rainha, Portugal.

Introdução: As infecções osteoarticulares na criança, embora pouco comuns, são de extrema importância pela sua potencial causa de incapacidade permanente. O diagnóstico precoce é essencial para a instituição de terapêutica minimizando os possíveis danos.

Casos clínicos: Os autores apresentam 5 casos de patologia infecciosa osteoarticular: Dois casos de osteomielite, uma criança de 3 anos com claudicação, dor a nível do membro inferior direito e febre; uma criança de 7 anos de idade com febre e dor a nível da anca esquerda com o diagnóstico de osteomielite do acetábulo eq. e fémur proximal. Dois casos de artrite, um de sacroileite numa criança de 10 anos de idade internada por dor e limitação a nível da anca e joelho direito e região lombar; outro de artrite coxofemural esquerda numa criança de 7 anos de idade com quadro clínico, com seis semanas de evolução, de dor no membro inferior esquerdo e posteriormente claudicação. Por fim, um caso de espondilodiscite numa criança de 2 anos de idade com dor abdominal recorrente e claudicação intermitente do membro inferior eq. Em 3 casos foi identificado o agente etiológico, e em todos foi efectuada terapêutica antibiótica endovenosa. Nenhum dos casos foi submetido a intervenção cirúrgica. A evolução foi favorável em todas as situações, sendo seguidos actualmente em consulta externa.

Comentários: Os autores pretendem demonstrar a diversidade de apresentações clínicas e dificuldades no diagnóstico desta patologia, muitas vezes com consequências graves e permanentes para as crianças.

P491 LEISHMANIASIS CUTÁNEA SEGUIDA DE LEISHMANIASIS VISCERAL. A PROPÓSITO DE UN CASO

Elena Alcover Bloch, Joan Josep Berenguer Queraltó, Anna Lluís Parramón, Claudia Fortuny Guasch

ABS Pallars Sobirà, Lleida, ABS Tremp, Lleida y Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

Introducción: Presentamos este caso de Leishmaniasis visceral en una paciente que había presentado previamente un “botón de oriente”. Enfermedad actual: Paciente de 2 años, fiebre diaria de hasta 39°C de 12 días de evolución y rechazo parcial del alimento (pérdida ponderal de 1 Kg en una semana). *Antecedentes:* “Botón de Oriente” en mejilla izquierda a los 14 meses, tratada con antimoniales intralesionales, en remisión. Exploración física al ingreso: Febril (38°C), estado general conservado, destaca palidez, hepatomegalia (3-4 cm) y esplenomegalia (2 cm), leve hiperemia faríngea.

Exámenes complementarios: Analítica: Destaca Hb 8,8 g/dl, Hto 28%, leuc 6.800/mm³ (N 11/NS 0/L 83/M 6), PCR 100,2 mg/l, IgG 30 019 mg/l, IgA 1755 mg/l, IgM 2954 mg/l. Serología VEB, VIH, fiebre tifoidea, *Bartonella henselae* y quintana, *Leptospira*, *Borrelia burgdorferi*, *Rickettsia conorii*, *Mycoplasma pneumoniae*, parvovirus B19: negativas; Leishmania positiva IgG 1/160, IgM 1/10. Hemocultivos, urocultivo, PPD, Rosa de Bengala, PCR VEB, VH6, CMV: negativos. Ecografía abdominal: esplenome-

galia, resto normal. Punción-aspirado de médula ósea: normal, no células malignas ni *Leishmania*. PCR de *Leishmania* en sangre y médula ósea: positiva. Estudio parasitológico de médula ósea: amastigotos de *Leishmania spp.* Perro doméstico: positivo a Leishmania. Evolución: Ante la neutropenia se inicia profilaxis antibiótica, y aunque el aspirado de médula ósea no visualiza *Leishmania* dada la persistencia de la fiebre y el agravamiento de la pancitopenia se inicia a los 7 días tratamiento empírico de kala-azar con anfotericina B liposomal y cobertura antibiótica con meropenem. Mejoría clínica posterior con remisión de la fiebre tras la 2ª dosis y recuperación progresiva de las series hematológicas. Confirmación tardía de la *Leishmaniasis* por PCR del parásito en sangre y médula ósea. Se completaron 6 dosis de tratamiento, y se realizó posteriormente seguimiento con controles clínicos y analíticos mensuales que mostraron progresiva desaparición de la esplenomegalia y normalización analítica.

TEMA LIBRE

Zona Pósters (Planta Primera)

P492 SÍNDROME DE STEVENS-JONHSON: REVISIÓN DE LOS ÚLTIMOS 7 AÑOS

M. Reyes Mazas Raba, Carmen Madrigal Díez, María Ruiz del Campo, Eva Aragón Achutegui, Vicente Madrigal Díez

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander (Cantabria) y Universidad de Cantabria, Santander (Cantabria).

Antecedentes y objetivos: El síndrome de Stevens-Johnson (SSJ) se define como una dermatosis ampollosa aguda que afecta a piel y mucosas, inducida por una exposición a fármacos o por agentes infecciosos. Su prevalencia es de uno por millón de habitantes, con predominio en varones. El diagnóstico es clínico y el tratamiento sintomático. El riesgo de recurrencia es del 37% y en un 5% de los casos es mortal. Nuestro objetivo es analizar las características epidemiológicas, clínicas y evolutivas del SSJ en la comunidad de Cantabria.

Método: Revisión retrospectiva de historias clínicas de pacientes diagnosticados de SSJ ingresados en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (referencia de la Comunidad de Cantabria) entre 01/01/1999 y 31/12/2006. Se analizaron los siguientes datos: edad, sexo, predominio estacional, síntomas, días de ingreso, etiología, pruebas complementarias, tratamiento y evolución.

Resultados: 1) La edad media de presentación fue de 5,18 años, siendo más frecuente en varones (100%). 2) Predominio en otoño y primavera (66,6%). 3) El 50% tenían antecedente de tratamiento antibiótico y uno estaba en tratamiento con dextrofeniramina. 4) Un 50% de los casos presentaba infección respiratoria de vías bajas al ingreso. Clínicamente presentaron fiebre y decaimiento al ingreso el 66,6%, exantema haboroso el 100%, afectación de mucosas ORL el 66,6% y de mucosa genital el 50%. 5) Respecto a las pruebas complementarias, la cifra media de leucocitos fue 9166 (rango 5390-16000); la de plaquetas de 354.000 (rango 137.000-515.000) y la de PCR 3,1 (rango 0,9-6,7). 6) Los agentes etiológicos infecciosos aislados fue-

ron: *Mycoplasma Pneumoniae* en la serología sanguínea de dos casos y *Staph. coagulasa* negativo en el frotis nasal, faríngeo y conjuntival de otro. 7) Recibieron tratamiento antibiótico específico el 33,3%; corticoides el 66,6%; dos casos antihistamínicos y un paciente gammaglobulina. En el caso más grave, debido a la hemorragia cutánea requirió transfusión de concentrado de hemáties. 8) La estancia media hospitalaria fue de 10,8 días (rango 4-22). Dos de los pacientes requirieron ingreso en UCI.

Conclusiones: 1) El diagnóstico de SSJ es fundamentalmente clínico. 2) Aunque nuestra serie es corta, hay predominio masculino en un 100%. 3) El tratamiento fundamental es sintomático, controlando las alteraciones locales ó sistémicas. 4) Respecto a las pruebas complementarias, no existe relación entre las cifras de leucocitos, plaquetas y PCR y la gravedad. 5) La evolución en todos los casos fue favorable, no presentando secuelas ni recidivas.

PEDIATRÍA EXTRAHOSPITALARIA Y ATENCIÓN PRIMARIA

Zona Pósters (Planta Primera) P493

ERITEMA FIJO MEDICAMENTOSO POR VITAMINA D

Ana Concepción García López, Ángel Martínez Crespo, Julia Jiménez Pérez

ABS El Masnou, Institut Catalá de Salut (ICS).

La vitamina D es un suplemento vitamínico utilizado para profilaxis de raquitismo en lactantes predispuestos. Su administración es bien tolerada a dosis de ingesta recomendada. La toxicidad de la vitamina D esta relacionada por el exceso de ingesta y provoca una hipercalcemia. El eritema fijo pigmentoso es una toxico dermia poco frecuente en pediatría, relacionada preferentemente con analgésicos, antibióticos, antitérmicos y en pequeño porcentaje alimentos, aditivos y conservantes. Presentamos el caso de un eritema fijo con lesión única en un lactante producido por vitamina D.

Caso clínico: Lactante varón de tres meses de vida sin antecedentes personales ni familiares de interés. Lactancia materna, buen desarrollo pondo-estatural y psicomotor. Inicia suplemento con vitamina D3 para profilaxis de raquitismo, (400/UI / día. Al mes de iniciado el tratamiento en una visita rutinaria se aprecia una macula eritematosa de 2,5 cm de diámetro localizada en antepié derecho, la familia no se había percatado de dicha lesión. La lesión evoluciona en una semana a placa eritemato-violácea. Una semana más tarde persiste la placa y se añade ampolla central. No más lesiones cutáneas, no-afectación de mucosas. Ante la sospecha de eritema fijo se retira vitamina D3, desapareciendo la placa y vesícula pero persistiendo la mácula. Un mes después se reintroduce la vitamina D3 reapareciendo la placa sin ampolla en la misma localización lo que confirma la sospecha diagnóstica. Se consulto el caso con dermatólogo que confirma el diagnóstico. Se retiro definitivamente la vitamina D3, el lactante inicio beikost según edad y se recomendó tomar baños de sol. No se realizo prueba epicutánea, ni provocación oral llegando al diagnóstico por la observación y la evolución clínica de la lesión. En la actualidad hace 4 me-

ses que se retiro la vitamina D persiste la macula casi imperceptible en la misma localización.

Conclusiones: El eritema fijo medicamentoso es una entidad poco frecuente en pediatría, forma parte de las toxicodermias. En nuestro caso lo relacionamos con vitamina D3, destacamos el interés por la no-referencia previa al uso de la vitamina D3, la edad del paciente siendo la media de aparición de 7 años, la poca frecuencia y la dificultad de diagnóstico en atención primaria.

P494 HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO DE DIAGNÓSTICO TARDÍO EN UNA NIÑA INMIGRANTE

Mireya Orío Hernández, Marta Taida García Ascaso, Julio Guerrero Fernández, Pilar Díaz Pernas, Carolina Bezanilla López, Julia Yebra Yebra, Ana Barrios Tascón, Fernando Santos Simarro, Luis Salamanca Fresno, Ricardo Gracia Bouthelier

Servicio de Endocrinología Pediátrica del Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción: El hipotiroidismo congénito constituye la causa tratable más frecuente de retraso mental. La disgenesia tiroidea constituye el 85% de los casos de hipotiroidismo congénito primario permanente. Se presenta un caso de hipotiroidismo congénito de diagnóstico tardío.

Caso clínico: Niña de 3 años y 5 meses remitida por su pediatra por hipotiroidismo primario (TSH: 163,3 µUI/mL y T4 libre: 0,31 ng/dL) e hipercolesterolemia (colesterol total: 287 mg/dL), en estudio por retraso psicomotor y ponderoestatural. **Antecedentes personales:** Origen rumano. Embarazo y parto vaginal, no controlados. No medicación materna en el embarazo. Periodo neonatal: no ictericia ni incidencias; no se realizaron pruebas metabólicas. Llegada 3 semanas antes a España, iniciando calendario vacunal. No otros antecedentes personales ni familiares de interés. A la exploración destacan: Peso: 11,400 kg (p < 3); Talla: 88 cm (p 2-3); Perímetro cefálico: 50 cm (p50). Buen estado general, escaso panículo adiposo y subictericia cutánea, no conjuntival. Pelo ralo, escaso. No sequedad de piel, no bocio. ORL: retraso en la dentición; múltiples caries. Neurológico: Limitada locución, responde a órdenes en su idioma natal. No otros hallazgos patológicos. El día de consulta inicia levotiroxina (LT4), 50 µg/día. El 12º día de tratamiento: Hemograma y bioquímica sanguíneos: normales; colesterol total: 155 mg/dL. Función tiroidea: TSH: 9,86 µUI/mL y T4 libre: 2,28 ng/dL, anticuerpos antitiroideos negativos. Yoduria: 30 µg/L (normal: 150-300). Ecografía tiroidea: hipoplasia tiroidea, con un mínimo vestigio laminar de lóbulo tiroideo izquierdo y un vestigio de 5 mm de diámetro de lóbulo derecho. Serie ósea: retraso madurativo (2 años y 6 meses), sin otras alteraciones. Gammagrafía Tc99: No existe captación de contraste. Continúa tratamiento sustitutivo con LT4. Diagnóstico: Hipotiroidismo primario por hipoplasia tiroidea. Hipercolesterolemia transitoria, retraso madurativo óseo y retraso psicomotor secundarios. Déficit de yodo.

Conclusiones: Desde hace casi 30 años las pruebas metabólicas se realizan sistemáticamente a los recién nacidos en España, pero la creciente inmigración constituye un colectivo de riesgo, en el cual, ante signos de sospecha, debe descartarse un hipotiroidismo congénito, ya que el grado y la reversibilidad del daño cerebral se relaciona con la duración del mismo.

P495**ALBINISMO OCULAR: A PROPÓSITO DE UN CASO**

M. Lourdes Badet Marti, Josefina Blanch Rissech

Instituto Catalán de la Salud, ABS Sant Feliu de Guíxols, Girona.

Antecedentes y objetivos: Paciente con nistagmo rotatorio bilateral detectado en el curso de revisión rutinaria a los 4 meses de vida.

Métodos: Lactante con embarazo controlado, ecografía obstétrica feto monorreno. Periodo neonatal normal. ECO renal neonatal: Paciente monorrena con riñón estructuralmente normal. Soplo sistólico, ecocardiografía normal, catalogado como soplo inocente. Revisión a los 4 meses: nistagmo rotatorio bilateral. Resto exploración física normal. Desarrollo pondoestatural y psicomotor normal. Oftalmología pediátrica: buen seguimiento luminoso y de los objetos. Test de Teller: 20/670. Nistagmo sensorial bilateral. Fondo de ojo con retina hipopigmentada. PEV confirman la sospecha de albinismo ocular. Se aconseja estimulación visual. ECO craneal normal. ORL: audición normal.

Resultados: El albinismo es un grupo de enfermedades hereditarias con deficiencia en la síntesis de melanina. Melanocitos normales en número y distribución. Se clasifican en función de la tirosinasa en el bulbo del pelo:

- *Albinismo oculocutáneo:* cabello, piel y ojos. Puede ser tirosinasa (+) si puede sintetizar cantidades variables de pigmento o tirosinasa (-) si es incapaz de sintetizar melanina. Dos síndromes asociados: a) Hermansky-Pudlak asocia trastorno de coagulación por disfunción plaquetar; b) Chediak-Higashi asocia disfunción leucocitos, susceptibilidad a las infecciones y a neoplasias linfáticas.

- *Albinismo ocular:* hipomelanosis que afecta exclusivamente a los ojos. HAR o ligada a X. Mujeres portadoras presentan defectos en la transluminación del iris y examen fondo de ojo con moteado pigmentario. Clínicamente nistagmo horizontal o rotatorio de inicio a los 2-4 meses de vida. Iris azul-grisáceo con defectos de transluminación. Fondo de ojo: ausencia de pigmentación retiniana e hipoplasia foveal (ausencia de depresión y de hiperpigmentación en la fovea). Binocularidad defectuosa. Defectos de refracción. El estudio electrofisiológico visual confirma el diagnóstico: anomalías en los entrecruzamientos quiasmáticos de las fibras ópticas. No existe tratamiento, se recomienda estimulación visual y gafas con filtros solares.

Conclusiones: Se presenta un caso de albinismo ocular que debuta en forma de nistagmo bilateral en los primeros meses de vida.

P496**EDEMA HEMORRÁGICO AGUDO DA INFÂNCIA**

Lara Lourenço, Catarina Ferraz, Ana Barros, Teresa Nunes

Servicio de Pediatría y Servicio de Dermatología del Hospital de São João, Porto (Portugal).

O edema hemorrágico agudo da infância (EHAI) é uma vasculite leucocitoclástica de pequenos vasos, de etiologia desconhecida e apresentação rara, que afecta crianças entre os 4 meses e os 2 anos. Cursa com lesões cutâneas purpúricas, edema e febre, sem atingimento do estado geral. Tem uma evolução benigna com recuperação total em 1-3 semanas.

Caso clínico: Lactente de 11 meses de idade, sexo masculino, sem antecedentes patológicos de relevo. História de infecção

das vias aéreas superiores e febre com dois dias de evolução, após a qual houve aparecimento de edema e sufusões ao nível do membro inferior direito e pavilhões auriculares associado a exantema petequial de rápida evolução. Foi enviado ao hospital por suspeita de maus tratos e de trombose venosa profunda. Durante as primeiras 48 horas de internamento agravaram-se as lesões cutâneas e o edema do membro inferior direito com progressão até à raiz da coxa. Verificou-se também aparecimento de edema no membro inferior esquerdo e de hemorragia conjuntival bilateral. O estudo analítico não apresentou alterações de relevo e o ecodoppler excluiu a presença de trombose venosa profunda. Foi realizada biópsia cutânea que revelou vasculite leucocitoclástica compatível com edema hemorrágico agudo. Efectuou tratamento com corticóide, com boa resposta clínica.

Este caso assume um interesse particular pela apresentação atípica com um edema muito marcado e assimétrico dos membros inferiores, levando a colocar as hipóteses de diagnóstico de maus tratos e de trombose venosa profunda.

PSIQUIATRÍA**Zona Pósters (Planta Primera)****P497****HISTIDINEMIA. UN RARO TRASTORNO METABÓLICO ASOCIADO A TRASTORNOS DEL LENGUAJE Y DEL ESPECTRO DE AUTISMO**

Ana Lía Taborda Britch, Manuel Óscar Blanco Barca, Alfonso Amado Puentes, María Suárez Albo, María Luisa González Durán, Nieves Balado Insunza, María Luz Couce Pico, María Dolores Bóveda Fontán, José Antonio Calviño Castañón, Jesús Antelo Cortizas

Sección de Neuropediatría del Servicio de Pediatría del Complejo Hospitalario Universitario de Vigo, (Pontevedra) y Unidad de Trastornos Metabólicos del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela (A Coruña).

Introducción: La histidinemia es un raro trastorno metabólico autosómico recesivo, prevalencia 1:12000, con locus 12q22-q24.1, caracterizada por una deficiencia de la enzima histidasa, necesaria para el metabolismo del aminoácido histidina. Se eleva la concentración de histidina en sangre, orina y en LCR, así como el ácido imidazol-pirúvico y de otros productos del metabolismo de los imidazoles en orina, y un descenso del ácido urocánico en orina. Este trastorno se ha relacionado con presencia de retraso mental, dificultades de aprendizaje, crisis comiciales, ataxia cerebelosa, hidrocefalia, trastornos del habla y trastornos del espectro de autismo, si bien en otras ocasiones su presentación es benigna, sin asociación con patología.

Caso clínico: Niña de 4 años, hija de padres jóvenes, sanos y no consanguíneos. No antecedentes familiares relevantes. Normosómica. No dismorfias. Ingresa recientemente por presentar 2 episodios interpretados inicialmente como comiciales, si bien a posteriori se establecen dudas acerca de su etiología ictal. A la exploración en el S. de Urgencias destaca la presencia de un complejo trastorno conductual no estudiado, motivo por el que ingresa. Presenta datos compatibles con un trastorno específico del lenguaje, así como un complejo cortejo de sintomatología

encuadrable en un trastorno del espectro de autismo, dificultad de aprendizaje, de conducta y de socialización. Entre los exámenes complementarios, destacar la normalidad de la función hepática y renal, amoniemia, h. tiroideas, ácido láctico y pirúvico basal y postingesta, perfil de acilcarnitinas en tandem masas, EEG y RM cerebral. Aminoácidos: marcada elevación de histidina en plasma y orina. Pendiente el resultado de aminoácidos en padres y hermano. Se establece dieta restringida en histidina así como complementos dietéticos específicos.

Discusión: La histidinemia es un raro y poco conocido trastorno metabólico. Existen escasas referencias en la literatura acerca de esta entidad. Ante la no evidencia por parte de algunos autores, en sus series, de patología asociada, se ha llegado a sugerir que no representa una patología en el humano. Sin embargo, al igual que ocurrió en nuestra paciente, la presencia en otros pacientes de retraso mental, trastornos del lenguaje y del espectro de autismo, obliga a realizar un tratamiento específico en la búsqueda de una posible mejoría de la clínica acusada. En nuestra paciente, será necesario un tiempo evolutivo para valorar un posible beneficio con la terapia instaurada.

ENDOCRINOLOGÍA

Zona Pósters (Planta Primera)

P498

VALORACIÓN ENDOCRINOLÓGICA POR TALLA BAJA EN LOS PACIENTES QUE HAN SIDO PEQUEÑOS PARA SU EDAD GESTACIONAL

Intzane Ocio Ocio, Ignacio Díez López, Beatriz Rodríguez Pérez, Elena Goicoechea Manso, Soizarte Ortuzar Yandiola, Marta del Hoyo Moracho, Elena Vera de Pedro, María Madera Barriga, Ainhoa Zabaleta Rueda, Amaia Rodríguez Estévez
Hospital Txagorritxu, Vitoria (Alava).

Los niños PEG suponen el 3,5% de los RN en nuestro medio. El 10% no realizan un "match up" adecuado de peso y/o talla. Algunos de estos pacientes son subsidiarios de tratamiento con hGH con el fin de minimizar patología en la edad adulta.

Objetivo: Estudiar la población de pacientes PEG que son remitidos a Consultas de Endocrinología Infantil por baja talla, valorando variables somatométricas, metabólicas y de necesidad de GH.

Material y métodos: 64 pacientes con antecedente de RCIU (< SDS de Pnac y/o Tnac) desde el año 2000. Estudio descriptivo, retrospectivo y multivariante.

Resultados: 57% varones. El 90% (58/64) son gestaciones a término, con mayor deterioro de talla (-2,33 SDS) que de peso (-2,15 SDS), siendo el 85% armónicos. La edad media de consulta fue de 6,85 años (2-12 años), siendo su origen preferente la Atención Primaria. El 45% presentaron algún tipo de patología perinatal. La talla de los padres era normal-baja (padres: -1,55 SDS, madres: -1,45 SDS), con talla diana familiar semejante. A los 2 años de vida existía mejor recuperación de peso que de talla (-2,32 SDS), siendo menos evidente a los 6 años (-1,98 SDS). La edad media de inicio de pubertad fue normal, algo más tardía en niñas (niños: 11 años, niñas: 10,8 años, con menarquia a los 13,6 años). La talla de los pacientes que han alcanzado talla final es baja para la población (-2,08 SDS) y para su talla diana familiar (niños: 168 cm, niñas: 155

cm). Ninguno de éstos recibió hGH. El 95% presentaron glucemias en ayunas normales; 2/64 pacientes con glucemias altas (100-126 mg/dl) y 1/64 debut de DM-Ia. La cifra media de colesterol total fue de 164 mg/dl. El 18,75% presentaban obesidad con IMC medio de 28,2 kg/m². En el 40% se manifestó otra patología asociada, (9/26) tiroidea, seguida de la neurológica (8/26). Ningún caso de patología renal. El 24 % de los pacientes fueron reclutados para tratamiento de GH (ya sea en protocolo de estudio: -2 SDS o en tratamiento reglado: -2,5 SDS). La media de inicio de uso de GH es de 9 años y su duración de 3 años, sin finalizar aún ningún tratamiento. Obesidad similar al grupo total de PEG.

Conclusiones: El RCIU es una patología prevalente, asociada a AF de baja talla y patología perinatal, tiroidea o neurológica. Presentan tallas finales bajas para la población. Hasta un 25 % pueden beneficiarse del tratamiento con hGH de cara a mejorar su pronóstico de talla y minimizar la patología endocrino-metabólica adulta.

P499

CONTROL METABÓLICO EN NIÑOS CON DIABETES TIPO 1 AL CUARTO AÑO DE EVOLUCIÓN

Sara Gómez Bueno, Rafael Galera Martínez, Emilio García García, Antonio Bonillo Perales

UGC Pediatría del Hospital Torrecárdenas, Almería.

Objetivo: Escribir los factores predictores del grado de control metabólico de los niños con diabetes tipo 1 en el cuarto año de evolución.

Pacientes y métodos: Se analizan los datos de 141 niños y adolescentes (60 mujeres y 81 varones) con diabetes tipo 1 diagnosticada antes de los 14 años de edad (edad al debut 6,48 ± 3,64 años, rango 0,92-13,60) y seguidos en nuestro Servicio que han cumplido cuatro años de evolución de la diabetes. Se recogen variables clínicas, analíticas, sociales y familiares al debut y el nivel de hemoglobina glicosilada a los 4 años de evolución. Prueba estadística regresión lineal múltiple con el programa SPSS.

Resultados: Al cuarto año de evolución el nivel de hemoglobina glicosilada es de 7,85 ± 1,16%. Las variables relacionadas de forma estadísticamente significativa con el control metabólico son la presencia de patología psiquiátrica en los padres ($\beta = 2,75 \pm 0,57$, $p < 0,001$), pertenecer a una minoría étnica ($\beta = 1,17 \pm 0,45$, $p = 0,01$), el sexo femenino ($\beta = 0,38 \pm 0,18$, $p = 0,038$) y la ausencia de estudios secundarios o universitarios en los padres ($\beta = 0,38 \pm 0,19$, $p = 0,05$).

Conclusiones: La patología psiquiátrica y el bajo nivel de estudios en los padres, las minorías étnicas y el sexo femenino son las variables relacionadas con un peor control metabólico en el cuarto año de evolución de los niños con diabetes tipo 1.

P500

NEUROFIBROMATOSIS, GLIOMA SUPRAQUIASMÁTICO Y TRATAMIENTO SUSTITUTIVO CON HORMONA DE CRECIMIENTO EN UNA ADOLESCENTE

Robert Cilveti Portillo, María Carmen Gavilán-Calmaestra, Paula Ventura, Marta Murillo Vallés, Joan Bel Comos

Servicio de Pediatría del Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona (Barcelona).

Introducción: La neurofibromatosis tipo-1 (NF-1) es un enfermedad autosómica dominante frecuente (1:3000) que se asocia a

la formación de neoplasias (gliomas, neurofibromas y leucemias). En la NF-1 también son comunes las alteraciones endocrinas como la pubertad precoz o el déficit de hormona de crecimiento (GH), más frecuentes cuando se acompañan de tumores suprahipofisarios, bien por el efecto masa o secundarios a la terapéutica antitumoral. El tratamiento sustitutivo con GH en niños con NF-1 ha sido utilizado con buenos resultados, a pesar del potencial riesgo de reactivación o malignización tumoral.

Caso clínico: Adolescente de 16 años con NF-1, glioma optoquiasmático y talla baja secundaria a un déficit de GH, con buena respuesta tras 3³ años de tratamiento con GH y sin que ni sus tumores intracraneales ni sus neurofibromas hayan experimentado cambios significativos. A los 2 años de edad se le diagnostica un glioma optoquiasmático, que se somete a quimio y radioterapia durante 4 años, con estabilización posterior del tumor. Además presenta hamartomas y focos de displasia glial a nivel bitemporal y cerebeloso, también de evolución estable. Sigue controles en dermatología por sus neurofibromas y manchas café con leche, manteniéndose una actitud conservadora. A partir de los 6 años de edad, se observa una disminución en la velocidad de crecimiento ($Vc < 3$ cm/año) secundaria a un déficit de GH. A los 8 años se le detecta pubertad precoz (telarquia S2) que requiere tratamiento durante 2 años con análogos de la LHRH (triptorelina). A los 12⁴ años de edad tiene talla baja (134 cm; DE -2,87) y persistente disminución de la Vc, por lo que se decide iniciar tratamiento con GH humana recombinante que se prolonga durante 3³ años. Durante el tratamiento con GH se objetiva una mejoría significativa de su Vc (> 7 cm/año) y hasta el momento actual no se han observado cambios relevantes en la evolución de sus tumores cerebrales ni de sus neurofibromas. La menarquia aparece a los 15 años y al final del tratamiento su talla es de 150,5 cm (DE -1,86).

Conclusiones: A pesar de las reservas sobre la seguridad del tratamiento con GH en niños con NF-1, la evolución del caso presentado apoya la evidencia publicada de que la terapia sustitutiva con GH no influye significativamente en la progresión de las complicaciones de la NF-1, incluyendo los tumores intracraneales.

P501 ALTERACIÓN DE LA MARCHA DE CAUSA POCO FRECUENTE

Eva Bargalló Aylagas, Gilda Hollenberg, Josep M. Mengibar Garrido, Federico Pérez Álvarez, Lluís Mayol Canals
Hospital Universitario Dr. Josep Trueta, Girona.

Introducción: El pseudohipoparatiroidismo es una entidad poco frecuente y de diagnóstico relativamente fácil, pero su baja incidencia hace que no se plantee su diagnóstico ante una clínica de sospecha de trastorno del movimiento, epilepsia o paroxismos psicógenos.

Caso clínico: Presentamos el caso de una niña de raza negra de 5 años que acude a nuestro hospital por un cuadro de 2 meses de evolución de caídas frecuentes y movimientos espasmódicos anómalos de extremidades. Había consultado las semanas previas por dolor en cadera derecha orientándose el cuadro de sinovitis transitoria sin realizarse pruebas complementarias. Como antecedentes patológicos de interés destacan: prematuridad, hemangioendoteloma a los 2 meses de vida e historia de retraso en el aprendizaje por el que acudía a consulta de psico-

pedagogía. En la exploración física en urgencias llama la atención una marcada hipertonia de hemicuerpo izquierdo, hiporreflexia bilateral y dismetría en la maniobra dedo-nariz que no empeora con ojos cerrados. Durante la marcha realiza movimiento espasmódico, intermitente y autolimitado de extremidad inferior derecha que altera el equilibrio de la paciente. Se sospecha lesión ocupante de espacio intracraneal por la clínica y se ingresa para estudio. **Evolución:** Se realiza RMN que resulta normal y EEG que no muestra paroxismos. Se orienta el cuadro como un trastorno paroxístico del movimiento por lo que se inicia tratamiento con carbamacepina mejorando levemente la clínica. Un cribaje analítico practicado posteriormente revela una hipocalcemia marcada. Es en este momento cuando se inicia estudio bioquímico y hormonal obteniéndose unos niveles elevados de PTH, 1,25-(OH)₂-vitamina D, hiperfosfatemia e hipomagnesemia. Se diagnostica de pseudohipoparatiroidismo, se suspende el tratamiento anticonvulsivo y se inicia tratamiento con calcitriol y calcio suplementario mejorando la clínica hasta mantenerse asintomática.

Discusión: La presentación clínica típica del pseudohipoparatiroidismo deriva de la hipocalcemia, pudiendo ser aguda con signos clásicos de irritación neuromuscular con signos de tetania o crónica, mucho menos frecuente. Ante un cuadro de trastorno del movimiento de origen no filiado, un estudio bioquímico con determinación de la calcemia puede ser de gran utilidad para orientar el diagnóstico.

P502 SÍNDROME DE LERY WEILL. TRATAMIENTO CON GH

Carolina Bezanilla López, Mireya Orío Hernández, Julio Guerrero Fernández, Ana Barrios Tascón, Julia Yebra Yebra, Marta Taida García Ascaso, Luis Salamanca Fresno, Miguel Ángel Molina Gutiérrez, Pedro Rubio Aparicio, Ricardo Gracia Bouthelier
Servicio de Endocrinología Pediátrica del Hospital Infantil La Paz, Madrid.

Introducción: La talla de un individuo está influida por distintos factores genéticos y ambientales. Uno de los genes que más relevancia ha adquirido en los últimos años es el gen SHOX. Este gen se encuentra localizado en la región pseudoautosómica de los cromosomas sexuales. Es necesaria la expresión de ambos alelos para un adecuado crecimiento en longitud de los miembros. Cuando se afecta sólo un alelo, la expresión fenotípica es muy variable oscilando desde una talla normal a un Síndrome de Leri Weill. La afectación de ambos alelos da lugar al Síndrome de Langer.

Caso clínico: Presentamos el caso clínico de una niña que acude a los 5 años y medio de edad a nuestra consulta por talla baja. En los antecedentes familiares los padres tenían una talla normal y solo destacar que los abuelos paternos presentaban talla $< p3$. En ese momento la talla estaba en un p10-25, pero llamaba la atención la presencia de miembros cortos a expensas de los segmentos mesoméricos. En el estudio genético se demostró la haploinsuficiencia del gen SHOX de procedencia paterna. El padre presentaba una talla normal con acortamiento de miembros. En el estudio radiológico existencia de la deformidad de Maderlung propios del Síndrome de Leri Weill. Se continuó el seguimiento de la talla de la niña y a la edad de 10 años comienza a disminuir los percentiles de ésta por lo que se

decide iniciar tratamiento con GH recombinante. Dado que es también la haploinsuficiencia del SHOX la implicada en la talla baja del Síndrome de Turner se inicia tratamiento a la dosis de utilizada en éste (0,045 mg/kg/día). Actualmente continúa con tratamiento habiendo mejorado el pronóstico de talla de 147 cm inicialmente 156,6 cm en la actualidad.

Conclusión: El Síndrome de Lery Weill aparece en alguno de los individuos con afectación en uno de los dos alelos del gen Shox. En el 51% de los pacientes aparece talla baja a expensas de acortamiento del segmento mesomélico. En el 74% de los afectos se expresa de manera completa la llamada Displasia de Madelung que se hace clínicamente evidente en la adolescencia y que se caracteriza entre otras cosas por un carpo piramidal, un acortamiento y abombamiento del radio (deformidad de Madelung) y en la triangulación de la epífisis del radio. El tratamiento de GH en aquellos casos donde se afecta la talla, ha demostrado su eficacia siendo la dosis necesaria la utilizada en el Síndrome de Turner, ya que en ambos Síndromes es la haploinsuficiencia del gen SHOX quien está involucrada en la talla baja de los pacientes afectos.

P503 AMENORREA PRIMARIA Y SÍNDROME DE MAYER ROKITANSKY: PRESENTACIÓN DE UN CASO

Pilar Díaz Pernas, Fernando Santos Simarro, Mireya Orío Hernández, María Antonia Molina Rodríguez

Servicio de Endocrinología Pediátrica del Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Acude a nuestra consulta paciente de 8 años para estudio de talla baja. Como antecedentes personales de interés presenta nefrectomía por riñón multiquistico. A la exploración física destaca escoliosis e hipoplasia del pulgar de ambas manos. Es estudiada en servicio de Hematología por sospecha de síndrome de Fanconi, descartándose anemia. Cariotipo 46XX. En las sucesivas revisiones se objetiva retraso en el desarrollo puberal, grado Tanner II a los 14 años. En la ecografía pélvica se visualizan ambos ovarios con ausencia de fundus uterino. Por esta razón se deriva a la paciente al servicio de Ginecología, donde se confirma la ausencia de los dos tercios superiores de la vagina, el útero y las trompas

El síndrome de Mayer Rokitansky consiste en un fallo en el desarrollo de los conductos de Müller durante la vida intrauterina, con agenesia secundaria de las trompas, el útero, el cervix y los dos tercios superiores de la vagina. Las pacientes afectas tienen cariotipo 46XX, ovarios, genitales externos y eje hipotálamo-hipofiso-gonadal normales. Dado que la función ovárica no está alterada, los caracteres sexuales secundarios se desarrollan en su secuencia habitual. La presentación más frecuente de este síndrome es la ausencia de menarquia, siendo la segunda causa de amenorrea primaria tras el síndrome de Turner. La asociación MURCS aúna la ausencia de los derivados müllerianos (MU), con agenesia o ectopia renal (R) y displasia de los somitas cervico-torácicos (CS) que originan malformaciones vertebrales, costales y de los miembros superiores. Es necesario realizar diagnóstico diferencial con otras causas de amenorrea primaria (síndrome de Turner, síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos) y con otros espectros de malformaciones asociadas o no a la agenesia de los derivados müllerianos (síndrome de Klippel-Feil, síndrome de Goldenhar, CHARGE, anemia de Fanconi).

P504 ENFERMEDAD DE ADDISON COMPLETA

Inmaculada Vives Piñera, José M. Martos Tello, Arancha Escribano Muñoz, Antonio Gutiérrez Macías
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Introducción: La insuficiencia suprarrenal es un trastorno poco frecuente en la infancia. Su etiología es diversa siendo la más frecuente autoinmune. La sospecha clínica y el diagnóstico precoz son fundamentales, tratándose de una urgencia médica.

Caso clínico: Niño de 8 años que consulta por vómitos, rechazo del alimento y dolor abdominal de 48 horas de evolución. A su llegada a urgencias presenta mal estado general, aspecto deshidratado, abdomen doloroso a la palpación sin focalidad. En bioquímica se constata hipoglucemia e hiponatremia por lo que se inicia corrección intravenosa. Evolución no favorable ya que persiste mal estado general y se añade al cuadro hiperpotasemia e hipotensión refractarias al tratamiento. La madre refiere astenia, pérdida de peso y dolores abdominales de meses de evolución así como un ligero aumento de la pigmentación. Ante el cuadro clínico compatible con Insuficiencia suprarrenal se extraen niveles hormonales pertinentes y se inicia tratamiento sustitutivo con hidrocortisona y fluohidrocortisona con respuesta clínica y analítica evidentes. Los niveles elevados de ACTH y ARP con cortisol, aldosterona y testosterona bajos demuestran una Insuficiencia Suprarrenal Completa. Por la frecuente asociación con cuadros autoinmunes se determinan anticuerpos adrenales, tiroideos, anti GAD etc. que son negativos. En busca de otras posibles causas se realiza RM cerebral en la que de forma casual se describe lesión sugestiva de incidentaloma y Eco abdominal normal. Mantoux, serología y cultivos negativos. Un mes previo a este episodio ingresa por cuadro compatible con meningoencefalitis de origen no aclarado. Teniendo en cuenta este antecedente y el cuadro actual de insuficiencia suprarrenal se determinan Ácidos grasos de cadena muy larga que resultan normales para descartar una adrenoleucodistrofia.

Discusión: Ante todo cuadro de insuficiencia suprarrenal de etiología no aclarada y sobre todo si asocia clínica neurológica se debe descartar una adrenoleucodistrofia. Del mismo modo a todo niño con dicha enfermedad debería realizarse controles periódicos de hormonas suprarrenales. También destacar la importancia del tratamiento precoz ante la sospecha de este cuadro ya que la demora en espera de resultados puede poner en peligro la vida del paciente.

P505 DIABETES MELLITUS Y ENFERMEDAD CELIACA: UNA ASOCIACIÓN FRECUENTE

Julia Yebra Yebra, Ana Barrios Tascón, Carolina Bezanilla López, Mireya Orío Hernández, Julio Guerrero Fernández, Marta Taida García Ascaso, Fernando Santos Simarro, Pilar Díaz Pernas, Miguel Ángel Molina Gutiérrez, Ricardo Gracia Bouthelier
Hospital Materno Infantil La Paz, Madrid.

Objetivos: Los niños con Diabetes Mellitus tipo I, así como sus familiares tienen mayor riesgo de padecer otras enfermedades autoinmunes. La asociación entre Diabetes Mellitus y Enfermedad Celiaca es conocida desde hace décadas con una prevalencia de esta última entre niños diabéticos de un 4,5% según diferentes estudios. El objetivo de nuestro estudio es conocer la prevalencia de la enfermedad celiaca en nuestros niños diabéticos y analizar diferentes aspectos de esta asociación.

Material y métodos: Se realizó un estudio descriptivo de 19 pacientes diagnosticados de Enfermedad Celiaca y Diabetes tipo I, analizándose datos sobre la edad al diagnóstico de ambas enfermedades, su presentación clínica y su asociación con otros procesos autoinmunes.

Resultados: La prevalencia de Enfermedad Celiaca asociada a Diabetes Mellitus tipo I observada en nuestro Servicio es de un 7,6%. En los 19 pacientes analizados (12 niñas y 7 niños), la edad media al diagnóstico de Diabetes Mellitus fue de 6,6 años y de Enfermedad Celiaca de 7,1 años. En el 26,3% de nuestros pacientes, el diagnóstico de Enfermedad Celiaca se estableció por datos clínicos sugestivos, mientras que el resto (73,7%) permanecieron asintomáticos y se llegó al diagnóstico gracias a un cribado anual de anticuerpos. El diagnóstico de Enfermedad Celiaca fue previo al de Diabetes Mellitus en 4/19 (21%), simultáneo en 6/19 (31%), y posterior en 9/19 (47%), estableciéndose este último en los 4 primeros años después del diagnóstico en un 66%. En 14 de los pacientes de nuestra serie disponíamos del estudio de los HLA siendo los haplotipos predominantes el DR3 (92%) y DQB 0201 (85%). Finalmente se analizó la asociación con otras enfermedades autoinmunes, hallándose en un 21% la coexistencia de un hipotiroidismo.

Conclusiones: La Diabetes tipo I y la Enfermedad Celiaca son dos procesos autoinmunes que aparecen frecuentemente asociados. En casi la mitad de los pacientes el diagnóstico de Enfermedad Celiaca se realiza años después que el de Diabetes, por lo que parece recomendable un cribado periódico de Celiaquía en todos los niños diabéticos, sobre todo en los primeros 4 años, aunque permanezcan asintomáticos.

P506

TALLA FINAL EN DIABÉTICOS TIPO 1 DIAGNOSTICADOS EN LA EDAD PEDIÁTRICA

Rafael Galera Martínez, Sara Gómez Bueno, Patricia Oliva Pérez, Ana Ruiz Sánchez, Patricia Aguilera López, Emilio García García, Antonio Bonillo Perales

Servicio de Pediatría del Hospital Torrecárdenas, Almería.

Antecedentes: El efecto de la diabetes tipo 1 sobre el crecimiento es aún un tema controvertido, así como la influencia del control metabólico sobre el mismo.

Objetivo: Describir la talla final en un grupo de niños diabéticos tipo 1, la ganancia de talla sobre la talla diana y su relación con distintas variables.

Métodos: Estudio retrospectivo de 40 niños y adolescentes (22 mujeres) diagnosticados de diabetes tipo 1 antes de los 14 años y seguidos hasta la talla final. Variables recogidas: talla final, talla diana, tiempo de evolución de la diabetes, hemoglobina glicosilada media, requerimiento insulínico, índice de masa corporal, enfermedades autoinmunes asociadas. Prueba estadística: regresión lineal múltiple, incluyendo como variable dependiente la ganancia de talla (diferencia entre la talla final y la talla diana).

Resultados: La talla final en los varones es $173,51 \pm 5,96$ cm y en las mujeres $162,54 \pm 7,14$ cm. La ganancia de talla es $2,17 \pm 5,48$ cm ($1,41 \pm 4,03$ en varones y $2,79 \pm 6,46$ en mujeres). La única variable relacionada significativamente con la ganancia de talla fue la hemoglobina glicosilada media (pérdida de 2,47 cm por cada aumento de 1% de hemoglobina glicosilada media a igualdad del resto de variables).

Conclusión: El mal control metabólico se asocia a menor ganancia de talla final en los niños diabéticos tipo 1.

P507

DESPRENDIMIENTO EPIFISARIO DE CABEZA FEMORAL: CAUSA ENDOCRINOLÓGICA

Elisabeth Blarduni Cardón, Leonor Arranz Arana, Esther Zuazo Zamalloa, María Amalia Pérez Sáez, Elvira Palacios López, María José Azanza Agorreta, Amagoia Andrés Olaizola, Javier Calzada Barrena, Guiomar Pérez de Nanclares, María Dolores Rodríguez Arnao

Servicio de Pediatría del Hospital de Zumárraga, Guipúzcoa, Unidad de Investigación del Hospital de Cruces, Barakaldo (Vizcaya) y Servicio de Endocrinología Infantil del Hospital Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción: La epifisiolisis de la cabeza femoral es una entidad característica de los adolescentes varones, obesos y con desarrollo gonadal insuficiente. De etiología desconocida, se ha sugerido causa endocrina ya que con frecuencia se acompaña de anomalías del crecimiento. Cuando ocurre antes de la pubertad hay que sospechar especialmente un trastorno endocrino.

Caso clínico: Niña de 10 años 2 meses, que acude por dolor en cadera derecha que imposibilita deambulación, siendo diagnosticada de epifisiolisis de cabeza femoral derecha.

EF: Peso: 22,2 Kg (<p3). Talla 123,5 cm (< p3). TA 86/54, 86 ppm.

Fenotipo peculiar: boca con labios gruesos y prominentes, múltiples nódulos redondeados en labios, lengua y párpados. Hábito marfanoide. Cuello: bocio grado I. Resto normal.

AF: Padres y una hermana, sanos. AP: Embarazo y parto: normales. PN: 2880 gr Longitud: 49cm PC: 33 cm Neumonía Neonatal e hiperbilirrubinemia por sobreproducción. Período de lactante por pobre medro se realizó estudio completo incluyendo gasometría, amonio, función renal y hepática; así como despistaje de enfermedades metabólicas, siendo normales. Mala curva ponderal y estreñimiento pertinaz. *Datos complementarios:* Calcitonina: 4.475 pg/ml. Catecolaminas en orina normales. Ecografía y gammagrafía tiroideas: Micronódulos en ambos lóbulos, focos hiperecogénicos y calcificados. Adenopatías adyacentes aumentadas de tamaño, comprobadas en TAC cervicotorácico. Genética molecular Protooncogen RET: Mutación puntual en exón 16, codón 918. *Diagnóstico:* Neoplasia endocrina múltiple tipo 2 B. Carcinoma medular de tiroides. Tratamiento: Tiroidectomía total con linfadenectomía radical.

Comentarios: 1) Alertamos sobre las características fenotípicas, presentes en estos pacientes, para que el diagnóstico y tratamiento del MEN 2B sea oportuno. 2) Cuando las características de presentación de la epifisiolisis de cabeza femoral no sean las clásicas es obligado el estudio endocrinológico.

P508

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA POR DÉFICIT DE 21 HIDROXILASA FORMA PIERDE SAL: TRATAMIENTO PRENATAL Y EVOLUCIÓN A LARGO PLAZO

Luz Golmayo Gaztelu, Paloma de la Calle Tejerina, Emma Lara Orejas, María Martín Frías, Atilano Carcavilla Urqui, Beñoa Ezquieta Zubizaray, M. del Milagro Alonso Blanco, Raquel Barrio Castellanos

Servicio de Pediatría del Hospital Ramón y Cajal, Madrid y Laboratorio de Diagnóstico Molecular Hospital Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción: El tratamiento prenatal con Dexametasona (Dx) en el embarazo de riesgo de Hiperplasia Suprarrenal Congéni-

ta (HSC) forma clásica debe iniciarse en las primeras semanas para suprimir la producción de andrógenos fetales y prevenir la virilización de los genitales externos. No hay muchos datos sobre la evolución a largo plazo de pacientes tratados intra-útero. Presentamos la evolución de un paciente con HSC por déficit de 21 hidroxilasa forma clásica tratada intraútero (hermana 2) desde la 4 semana de gestación con Dx 20 µg/Kg/día en 3 dosis y la comparamos con su hermana afecta no tratada intraútero (hermana 1). En el 2º embarazo a la semana 9 se realizó biopsia corial: cariotipo XX. Se continuó con Dx. El estudio genético fue realizado en USA-Dra New. A la semana 28 de gestación por información de no estar afecta se suspende el tratamiento. *Hermana 1:* PRN 3.780 g (p75-90), LRN 52,5 cm (p90). PC 33,5 cm(p25-50). Al nacimiento Prader IV. S. Pierde sal a las 48 h. Telarquia 13,3a. Pubarquia y axilarquia 16a. Menarquia 17a. Oligomenorrea. Ferriman 12. Control durante la pubertad muy difícil. Buen rendimiento escolar. Varias intervenciones de reconstrucción de genitales externos. Edad actual 22 a. Talla 162 cm. IMC 30,3. TA 120/63, Glucemia 77 mg/dl, Colesterol 183 mg/dl, C-HDL 53 mg/dl, triglicéridos: 101 mg/dl. Densitometría (z-score): -0,1. Tratamiento con hidroaltesona (HA) en 3 dosis 56mg/m² sc y 9αfluorhidrocortisol. 150µg/día. *Hermana 2:* PRN 3.500 g (p50-75). LRN 50 cm (p75-90), PC 37 cm (> p90). Mínima hipertrofia de clitoris y mínima fusión posterior de labios menores. S. Pierde sal a los 13 días. Telarquia 9,7a. Pubarquia y axilarquia 10,5a. Menarquia 12 a. Polimenorrea. Ferriman 9. Buen rendimiento escolar. No ha precisado reparación de los genitales. Edad actual: 15a. Talla 160,4 cm. IMC 26,9 (+2,2 DE). TAS 128(> p90). TAD 69(p50). Glu 73 mg/dl. Col 294 mg/d. HDL 83 mg/dl. TG 83 mg/dl. Tratamiento con HA 40 mg/m² sc y 9αF 175 µg/día La madre y ambas hermanas cumplen criterios de SOP. El estudio genético postnatal evidenció delección del CYP 21A2 en homocigosis en ambas pacientes y en heterocigosis en ambos padres (Dra Ezquieta).

Conclusiones: El tratamiento prenatal con Dx ha sido eficaz para prevenir la virilización en la hermana afecta, evitar intervenciones quirúrgicas y lograr un control más sencillo con una pubertad a una edad normal. No se han documentado efectos secundarios llamativos.

P509

UN CASO DE VARÓN XX CON NEOPLASIA INTRATUBULAR INDIFERENCIADA DE CÉLULAS GERMINALES

Atilano Carcavilla Urqui, Emma Lara Orejas, Luz Golmayo Gaztelu, Manuel Nistal Martín de Serrano, Begoña Ezquieta Zubicaray, Paloma de la Calle Tejerina, Raquel Barrio Castellanos, M. del Milagro Alonso Blanco

Sección de Endocrinología Pediátrica del Servicio de Pediatría del Hospital Ramón y Cajal, Madrid, Laboratorio de Biología Molecular del Servicio de Bioquímica del Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid y Departamento de Anatomía Patológica del Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción: El diagnóstico de varón con cariotipo 46XX es un trastorno de la diferenciación sexual poco frecuente. La mayoría de los casos descritos hasta la fecha se caracterizan por sexo fenotípico masculino con genitales masculinos normales, y son detectados con frecuencia por infertilidad. Hasta la fecha no se han descrito casos con malignización tumoral testicular, y no hay recomendaciones establecidas sobre la conducta a se-

guir con las gónadas, manejándose estos pacientes de forma similar a los pacientes con síndrome de Klinefelter.

Caso clínico: Nuestro paciente fue valorado por primera vez a los 5 meses de vida por ambigüedad genital, destacando a la exploración seno urogenital común y gónadas palpables en escroto con pene de tamaño normal. El cariotipo era 46 XX con delección del brazo largo de un cromosoma X (46XXq-), y con secuencia SRY positiva. Se realizaron ecografía abdominal y genitografía, no observándose restos müllerianos. En la biopsia gonadal se apreciaban hipoplasia tubular y germinal marcada y alteraciones distróficas tubulares, junto con datos sugerentes de persistencia de restos müllerianos aislados. El cariotipo de gónadas fue igualmente XXq-. El paciente fue asignado al sexo masculino y durante su seguimiento creció en percentiles altos, iniciando la pubertad a los 13 años de forma espontánea. A lo largo de su evolución los testes alcanzaron un tamaño máximo de 5cc de Prader, y fue diagnosticado de hipogonadismo hipergonadotropo comenzando tratamiento con testosterona intramuscular a los 15 años. A los 19 años se realizó seminograma con resultado de azoospermia. El estudio genético molecular mediante reacción en cadena de la polimerasa permitió objetivar que el fragmento del cromosoma Y translocado incluía además del gen SRY otros genes del brazo corto del mismo (RPS4Y, ZFY, TSPY), no detectándose en la secuencia genes de centrómero ni de brazo largo. Se decidió extirpar ambas gónadas con colocación de prótesis, evidenciándose en la biopsia neoplasia intratubular indiferenciada de células germinales.

Conclusiones: En los casos de trastorno de la diferenciación sexual 46XX con datos sugerentes de disgenesia gonadal y fragmentos translocados del cromosoma Y en su dotación heterocromosómica existe un riesgo aumentado de malignización, y se debe considerar la conveniencia de extirpar las gónadas al finalizar la pubertad.

CIRUGÍA

Zona Pósters (Planta Primera)

P510

COMPARACIÓN DEL ESTUDIO FUNCIONAL RENAL DE LA RESONANCIA MAGNÉTICA RESPECTO DEL RENOGRAMA DIURÉTICO

Freud Cáceres Aucatoma, Juan Rodo Salas, Antoni Capdevila Cirera, Javier Lerena

Cirugía Pediátrica y Diagnóstico por la Imagen del Hospital Sant Joan de Deu-Clinic, Barcelona.

Objetivo: El objetivo del trabajo es comparar los datos del estudio funcional realizado por la Resonancia Magnética con Gadolinio y carga diurética (RM-Gd-D) respecto a los parámetros obtenidos en el Renograma Diurético (RD) como: función renal diferencial, FRD y curva renográfica, CR.

Material y método: Fueron estudiados 8 pacientes de ambos sexos, entre 1 mes y 6 años de edad. A todos los pacientes se les practicó una RM-Gd-D y un RD. En ambos casos se empleó la furosemida como sobrecarga. Las patologías observadas fueron síndrome de la unión pieloureteral, vaso polar, válvula de

uréter, uréter ectópico, sistema doble, displasia renal, ectasia renal, riñón pélvico y riñón en herradura. Fue comparado el porcentaje de captación de gadolinio versus la FRD, y la curva de la RM versus la CR. Para describir el patrón de las curvas de RM-Gd-D fue adaptado un patrón similar al descrito por O'Reilly para la CR. En 5 casos fue necesario el tratamiento quirúrgico y en 3 se adoptó una conducta expectante. En los pacientes intervenidos, la sospecha diagnóstica fue confirmada en la cirugía y en el estudio patológico. El Chi-2 fue utilizado para el análisis estadístico.

Resultados: Se encontró un 75% de concordancia entre el % de captación de gadolinio y la FRD y en cambio sólo hubo un 37,5% de correlación entre la curva de la RM-Gd-D y la CR. En dos casos la RM-Gd-D hizo modificar el criterio quirúrgico basado previamente en la RD, y se adoptó una conducta expectante. La sospecha diagnóstica obtenida en la RM-Gd-D, coincidió en el 80% de los casos intervenidos con los hallazgos quirúrgicos y del patólogo, y solo en el 20% de los casos estudiados por el RD ($p > 0,017$).

Conclusiones: Existe equivalencia en los datos funcionales obtenidos con el RM-Gd-D respecto al RD. Existe mayor resolución diagnóstica de la RM-Gd-D respecto al RD. El estudio integral (morfológico-vascular-funcional) de la RM al incorporar la sobrecarga diurética permite precisar el criterio terapéutico del paciente.

P511

HERNIA DIAFRAGMÁTICA DIFERIDA EN LACTANTE DE 8 MESES. CORRECCIÓN QUIRÚRGICA POR VIDEO-TORACOSCOPIA

María José Gil Domínguez, Juan Carlos de Agustín Asensio, Fernando Prieto de la Cuesta, Manuel Pineda Mantecón, Aparicio Maravi Petri, Rodolfo Cabrera García

Pediatría General, UCI Pediátrica y Cirugía Pediátrica del Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Presentamos el caso de un lactante varón de ocho meses, previamente sano, que consultó por "bronquitis" de 15 días de evolución, con mala respuesta al tratamiento ambulatorio con broncodilatadores y corticoides orales.

A su llegada al servicio de Urgencias, se presenta afebril, con dificultad respiratoria moderada y saturación de oxígeno en torno a 90%. A la auscultación pulmonar, destacaba una hipoventilación total en hemitórax izquierdo, motivo por el cual se realizó una radiografía convencional de tórax. El hemograma, la gasometría y los valores de PCR estaban dentro de los límites de la normalidad.



Ante la sospecha de hernia diafragmática, se realiza ecografía torácica de urgencia, donde se aprecian asas intestinales con peristáltica y el bazo en hemitórax izquierdo.

Con la confirmación diagnóstica, se ingresa el niño en UCI pediátrica a dieta absoluta, con sonda nasogástrica abierta a frasco y sonda rectal, no precisando ventilación mecánica. Se plantea intervención quirúrgica urgente, que se realizó por video-toracoscopia (de la que podría presentar un fragmento de video si se acepta la comunicación).

Tras la cirugía, pasa extubado y con tubo de drenaje pleural a cuidados intensivos, donde permanece sin incidencias durante 24 horas, procediéndose a su traslado a planta, donde se encuentra en la actualidad con buena evolución.

CARDIOLOGÍA

Zona Pósters (Planta Primera)

P512

DIAGNÓSTICO PERINATAL DE RABDOMIOMAS INTRACARDIACOS Y ESCLEROSIS TUBEROSA

Laura del Rey Megías, Eladio Ruiz González, Ana Calviño Ramón, Miguel Ángel Fuentes Castelló, Fernando Vargas Torcal
Hospital General Universitario de Elche, Alicante.

La esclerosis tuberosa es un síndrome neurocutáneo con herencia autosómica dominante, que se manifiesta por retraso mental, convulsiones, áreas de esclerosis cerebral y tumores cardíacos. El diagnóstico es dificultoso en la época neonatal, desde su escasa sintomatología, en el que la presencia de tumores cardíacos múltiples puede ser la clave diagnóstica.

Presentamos dos casos de esclerosis tuberosa diagnosticados en el período neonatal a partir de un hallazgo ecocardiográfico de tumores cardíacos. Tras este hallazgo presente en nuestros dos pacientes, se realizó el screening de esclerosis tuberosa, realizándose ecografía transfontanelar, resonancia magnética nuclear, fondo de ojo, ecografía renal así como el estudio genético, que confirmaron la sospecha diagnóstica de esclerosis tuberosa.

En conclusión, ante la presencia de rabdomiomas cardíacos en un paciente, se debe llevar a cabo el despistaje de esclerosis tuberosa, ya que los tumores cardíacos primarios son poco frecuentes en niños, formando parte el 50% de ellos de este síndrome neurocutáneo.

P513

MIOCARDITIS FOCAL COMO CAUSA DE DOLOR TORÁCICO EN UN ADOLESCENTE

Eduard Lobera i Gutiérrez de Pando, José Luis Martínez Ortíz, Manuel Solsona Perlasia, Joaquim Martorell Aymerich, Lourdes García Rodríguez, Manuel Casado Toda, Rosario Díez Martín, Javier Barberán Pérez, Montserrat Roqueta Sureda, Elisabeth Ordóñez Martínez

Hospital de Mataró, Barcelona.

El objetivo es presentar una causa atípica de dolor torácico en un adolescente, que puede confundirse clínicamente con un infarto agudo de miocardio.

Paciente de trece años que acude de noche al servicio de urgencias por presentar dolor torácico opresivo de tres días de evolución, que se agudizó pocas horas antes (había hecho deporte). Refería irradiación a brazo izquierdo y zona interescapular, sin sintomatología vegetativa acompañante; sensación de "muerte inminente". Afebril, sin cuadros infecciosos víricos acompañantes ni en días previos. Negaba uso de drogas. Entre los antecedentes destacaba problema cardiológico neonatal que requirió dos meses de ingreso en un hospital de su país de origen (no aportaba informe). Diagnosticado y controlado en Cardiología de hospital tercer nivel de referencia por Síndrome de Wolf-Parkinson-White, no precisando medicación. Se practica analítica sanguínea, que detecta elevación de enzimas miocárdicas (CK-mb), y ECG que demuestra presencia de elevación del segmento ST con inversión de ondas T en zona inferoposterior, por lo que se sospecha isquemia miocárdica, administrándosele ceftriaxona sublingual, con lo que mejora el dolor y el trazado electrocardiográfico. Detección de drogas en orina negativa. Hemodinámicamente estable en todo momento. Se traslada a UCI, y se inicia tratamiento fibrinolítico con tenecteplasa, y ácido acetilsalicílico, mejorando inicialmente con posterior crisis de dolor torácico, por lo que se traslada a hospital pediátrico de tercer nivel de referencia. Posteriormente se nos informa que las troponinas son normales. Allí se practica ecocardiograma que detecta zona de hipocontractilidad miocárdica, y cateterismo cardíaco que no demuestra interrupción del flujo coronario. Es diagnosticado de miocarditis focal, y se instauro tratamiento antiinflamatorio con corticoides, produciéndose buena respuesta clínica. Al mes estaba asintomático, persistiendo alteraciones ECG residuales, y sin precisar tratamiento.

Conclusión: La miocarditis focal es una causa poco habitual de dolor torácico en adolescentes que puede simular un infarto agudo de miocardio, por otro lado poco probable en niños sin antecedentes de riesgo (enfermedad de Kawasaki, hipercolesterolemia familiar homocigota, uso de drogas, etc.).

P514 HERNIA DE MORGAGNI-LARREY EN PACIENTE CON DERRAME PERICÁRDICO

Maitane Andión Catalán, Blanca Molina Angulo, Ana Isabel Usano Carrasco, David Crespo Marcos, Paula Fernández Deschamps, María José Cortés Gómez
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

Introducción: La hernia diafragmática congénita anterior izquierda es una patología muy infrecuente. En muchos casos pasa desapercibida, estableciéndose el diagnóstico de forma casual. Presentamos el caso de un paciente con síndrome de Down que desarrolló un derrame pericárdico moderado, diagnosticándose finalmente una hernia de Morgagni-Larrey.

Caso clínico: Varón de trece meses de edad remitido a nuestro centro para valoración por mala visualización ecocardiográfica. Asintomático desde el punto de vista cardiorrespiratorio. *Antecedentes personales:* Síndrome de Down de diagnóstico postnatal. Hipotiroidismo congénito en tratamiento hormonal sustitutivo. *Exploración física:* Eupneico, sin signos de dificultad respiratoria. Auscultación cardíaca: rítmica sin

soplos, tonos algo apagados. Auscultación pulmonar: discreta hipoventilación en base izquierda, con presencia de ruidos hidroaéreos a ese nivel. Se realiza ecocardiografía donde se visualiza derrame pericárdico basal anterior de 17 mm, con imposibilidad para realizar la exploración desde plano paraesternal. En radiografía de tórax se observó imagen aérea en hemitórax izquierdo que borra borde cardíaco compatible con hernia diafragmática anterior. Se pautan corticoides sistémicos y AAS, con importante mejoría del derrame, que queda reducido a 8 mm. Se realizaron hemograma, bioquímica sanguínea, hormonas tiroideas, ANA, factor reumatoide, prueba de la tuberculina y serologías a Echovirus, Coxsackie A y B, Adenovirus, Influenza, Varicela, VEB y VIH; sin hallazgos patológicos.

Discusión: La etiología más frecuente del derrame pericárdico en pacientes hipotiroideos es el propio déficit hormonal. No obstante, siempre debe realizarse un estudio diagnóstico completo. Presentamos el caso de un paciente con el hallazgo inicial de derrame pericárdico en el que finalmente se diagnosticó una hernia de Morgagni-Larrey. Una vez excluidas otras posibles causas, y dada la evolución clínica, pensamos que el derrame podría deberse a irritación directa del pericardio por el saco herniario, asociación que no hemos encontrado en la literatura.

P515 HIPERTENSIÓN PULMONAR TRANSITORIA EN UN RECIÉN NACIDO. CIERRE PREMATURO DEL CONDUCTO ARTERIOSO

Anartz Fernández Prieto, Montserrat Vázquez Ingelmo, María Amaya Conde Domínguez, Iker Serna Guerediaga, Ainhoa Aguirre Conde, Javier Ayala Curiel

Sección de Cardiología Pediátrica y Unidad de Neonatología del Hospital de Basurto, Bilbao (Vizcaya).

Introducción: El conducto arterioso (CA), encargado de derivar la sangre oxigenada del sistema cava hacia la circulación sistémica, permanece abierto a lo largo del periodo fetal. Algunos factores pueden provocar su cierre prematuro, causando la dilatación e hipertrofia ventriculoatrial derecha, insuficiencia tricuspídea, fallo cardíaco, hidrops y muerte en los casos más graves. El agente etiológico conocido más frecuentemente asociado al cierre prematuro del CA es la administración materna de AINEs en el tercer trimestre del embarazo.

Caso clínico: Recién nacido de 17 horas de vida, que ingresa en la Unidad Neonatal para estudio de soplo cardíaco. Parto eutócico a las 39 + 5 semanas de gestación. Madre cuadro gripal 15 días antes del parto, medicado con amoxicilina e ibuprofeno. Resto sin interés. Exploración física: Peso: 3515g (P75); longitud: 50,5 cm (P50); perímetro cefálico: 36 cm (P75). TA: 76/45 (54) mmHg en las cuatro extremidades. FC: 106 lpm. FR: 42 rpm. SpO₂: 98% (FiO₂: 0,21). No signos de distrés respiratorio. Auscultación cardíaca: corazón rítmico, soplo sistólico de grado II/VI, rudo, en borde esternal izquierdo y ápex; 2R normal. Pulsos ++/++. Resto de la exploración normal. Analítica sin hallazgos, con gasometría normal. Radiografía de tórax: moderada cardiomegalia. El EKG muestra signos de desviación derecha del eje cardíaco e hipertrofia ventricular derecha. En la ecocardiografía se objetiva hipertrofia marcada del ventrículo derecho

con dilatación y abombamiento de los tabiques interauricular e interventricular hacia la izquierda, insuficiencia tricuspídea (IT) de 460 cm/seg de velocidad máxima, lo cual estimaba una presión sistólica en la arteria pulmonar (PSAP) de 104 mmHg (hipertensión pulmonar (HTP)), foramen oval permeable (FOP) con flujo bidireccional y CA cerrado. Permanece asintomático con progresiva mejoría de la HTP, desaparición de la IT y reducción del FOP. A los 2 meses de vida persiste una marcada hipertrofia del ventrículo derecho.

Conclusiones: La administración de ibuprofeno a la madre en días previos al parto se ha descrito como causa del cierre prematuro del CA, produciendo en el feto cambios hemodinámicos que conducen a la hipertrofia del corazón derecho e insuficiencia tricuspídea. Estos cambios se mantienen al nacimiento, dando lugar a la hipertensión pulmonar.

P516 MIXOMA AURICULAR COMO CAUSA DE INFARTO CEREBRAL EN UN LACTANTE

Neus París Miró, Rosa Collell Hernández, José M. Barroso Jornet, Albert Feliu Rovira, María Milà Farnés, Joaquín Escribano Subías
Hospital Universitari de Sant Joan de Reus, Tarragona.

Introducción: Los tumores cardíacos, aunque raros en la época pediátrica, son causa de importante morbilidad y mortalidad. El tipo más frecuente es el rhabdomioma que representa el 45-75% de todos ellos. Los mixomas son poco prevalentes en niños y muy raros en lactantes. Suelen ser tumores únicos, pedunculados y, preferentemente, localizados en la aurícula izquierda. Pueden debutar en forma de muerte súbita por obstrucción mitral o tricuspídea, así como produciendo embolismos sistémicos o pulmonares, por lo que siempre está indicada la resección quirúrgica.

Caso clínico: Lactante de 5 meses que presentó durante la toma, movimientos de masticación y parpadeo derecho continuo, desconexión ambiental y mirada al zénit de unos 2 minutos de duración. En la consulta de su pediatra, presentó un nuevo episodio de movimientos tónicoclónicos generalizados de las 4 extremidades. *Antecedentes personales:* TCE al mes de vida con TC craneal normal. *Exploración física al ingreso:* normal. TC craneal: imagen hipodensa córtico-subcortical tèmoro-parietal derecha bien delimitada, sugestiva de infarto isquémico agudo. A/S: bioquímica, hemograma y pruebas de coagulación normales. Ecocardiografía: tumoración adherida en valva anterior de válvula Mitral de 13 x 14 mm con ligera obstrucción del flujo mitral. Se realizó intervención quirúrgica urgente para resección del tumor mediante circulación extracorpórea. Se objetivó tejido mixomatoso a nivel de la valva anterior de la válvula mitral, sin apreciarse infiltración a nivel del anillo valvular. Posteriormente, el paciente presentó una recuperación neurológica completa. A los 3 meses, se objetivó recidiva del tumor que precisó reintervención quirúrgica.

Conclusiones: Ante todo infarto isquémico cerebral, hay que descartar siempre patología cardíaca pues representa entre un 25 y un 50% de todas las causas. Los mixomas cardíacos, por su naturaleza friable, pueden producir embolismos sistémicos. Son los tumores cardíacos más frecuentes en adultos, pero sólo representan el 5-10% de todos los tumores en niños, siendo muy raros en menores de 1 año.

P517 MIOCARDIOPATÍA DILATADA SECUNDARIA A HIPOCALCEMIA POR RAQUITISMO CARENCIAL

Susana Uriel Prat, Montserrat Gispert-Sañch Puigdevall, Anna Durán Núñez, Andreu Peñas Aguilera, Alejandro Luque Moreno, Mari Àngels Puigdevall Dalmau, Federico Pérez Álvarez, Lluís Mayol Canals

Hospital Universitario Dr. Josep Trueta, Girona.

Introducción: La hipocalcemia es una causa poco frecuente de miocardiopatía dilatada y fallo cardíaco en la infancia. Es importante considerar el raquitismo carencial en un lactante con factores de riesgo y con una exposición solar reducida.

Caso clínico: Presentamos el caso de un lactante de 4 meses de vida derivado a nuestro centro por clínica de taquipnea, taquicardia y retraso ponderal en el último mes. Como antecedentes personales destacan: gestación mal controlada, lactancia materna y controles del niño sano normales hasta los 3 meses de vida. En la exploración física se aprecia: taquipnea, tiraje subcostal y aleteo nasal. Tonos cardíacos apagados y soplo sistólico 1/6 en ápex cardíaco. Radiografía de tórax con cardiomegalia y discreto aumento de la circulación pulmonar. Ecocardiograma: dilatación de ventrículo izquierdo, disfunción ventricular sistólica (FE: 47%) y leve insuficiencia mitral y tricuspídea. Electrocardiograma: trastorno de repolarización en precordiales izquierdas. En la analítica sanguínea se objetiva hipocalcemia, con nomofosforemia y fosfatasa alcalina elevadas, 25-hidroxicolecalciferol baja en plasma y troponina-T elevada. Radiografía de muñeca con típica imagen de raquitismo. Se ingresa en la UCIP con el diagnóstico presuntivo de miocardiopatía dilatada por hipocalcemia; descartándose otras etiologías. Se instaura tratamiento tónico-d diurético-vasodilatador y suplementos de calcio y vitamina D. Evolución: Presenta evolución clínica favorable. El control ecocardiográfico seriado demuestra normalización de la fracción de eyección con persistencia de leve insuficiencia mitral y tricuspídea. Se evidencia normalización de los parámetros analíticos.

Comentarios: La presentación clínica más frecuente del raquitismo es un síndrome óseo y muscular. La hipocalcemia secundaria a déficit de vitamina D es una causa poco frecuente pero reversible de miocardiopatía dilatada y fallo cardíaco.

P518 SOSPECHA DE UNA CARDIOPATÍA CONGÉNITA: DRENAJE VENOSO PULMONAR ANÓMALO TOTAL

Shailla Prieto Martínez, Gala López González, Lucía Llorente Otones, Isabel Jiménez López, Olga Ordóñez Sáez, Amalia Antón Martín, Sara Vázquez Román, María Rosario González Escudero, Gema Íñigo Martín, Ana Pérez Martínez

Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

Presentamos a modo de ejemplo el debut clínico de dos casos de drenaje venoso pulmonar anómalo total (DVPAT). Se trata de una cardiopatía rara que requiere un alto índice de sospecha para su diagnóstico.

Caso 1: Lactante de 8 meses con bronquiolitis e hipoxemia (SaO₂: 80-85%) desproporcionada al grado de dificultad respiratoria. *Exploración física:* taquicardia (175 lpm), soplo sistólico III/VI en BESI, hepatomegalia de 3 cm, pulsos palpables y simétricos. La radiología muestra infiltrado aludonoso bilateral

con cardiomegalia a expensas de cavidades derechas. ECG: crecimiento de cavidades derechas, desviación del eje a la derecha. Con la sospecha de cardiopatía congénita se realiza ecocardiografía: DVPAT supradiaphragmático no obstructivo con CIA no restrictiva con shunt D- I y dilatación de cavidades derechas. Con la resolución del proceso respiratorio y el inicio de tratamiento anticongestivo evoluciona favorablemente siendo dado de alta en espera de cirugía correctora programada.

Caso 2: Neonata de 15 días sin sintomatología previa, presenta en revisión rutinaria cianosis central y soplo sistólico III/VI. El resto de la exploración es normal salvo leve tiraje. Se constata SaO₂: 50%. Se ingresa en UCIP donde se realiza radiografía de tórax (pulmón blanco bilateral, no cardiomegalia) y ecocardiografía que resulta diagnóstica: DVPAT infradiaphragmático obstructivo y CIA con shunt D-I. Se realiza cirugía correctora urgente con buena evolución posterior.

Conclusiones: La principal pista para la sospecha de cardiopatía congénita fue la hipoxemia exagerada y desproporcionada al grado de dificultad respiratoria. La auscultación de soplo suele ser habitual en el DVPAT pero puede estar ausente en el tipo obstructivo. La radiología en el tipo no obstructivo muestra cardiomegalia a expensas de cavidades derechas y aumento de la vascularización pulmonar; y en el obstructivo, edema agudo de pulmón sin cardiomegalia. El ECG muestra crecimiento de cavidades derechas. Finalmente, la confirmación diagnóstica se realiza mediante ecocardiografía, que en el caso de drenaje venoso obstructivo es suficiente para indicar la cirugía correctora urgente con el fin de evitar la evolución a shock cardiogénico y la muerte. Es importante la sospecha diagnóstica de ésta u otras cardiopatías congénitas cianóticas ante todo neonato/ lactante con hipoxemia llamativa no achacable a otras causas.

P519

ESTENOSIS VALVULAR PULMONAR EN LACTANTE CON APLASIA CUTIS CONGÉNITA MÚLTIPLE

David Crespo Marcos, Ana Isabel Usano Carrasco, Carlos Gustavo Martínez Peredo, Verónica Cantarín Extremera, Juan José García Peñas, Antonio Torrelo Fernández, José Luis Zunzunegui Martínez, Antonio Baño Rodrigo

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid y Hospital Infantil Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción: Se define aplasia cutis congénita como la ausencia congénita de epidermis, dermis y, en ocasiones, de los tejidos subyacentes. Se trata de una entidad de muy baja incidencia cuya forma más frecuente afecta al cuero cabelludo. Presentamos el caso de un lactante con la citada alteración cutánea en el que detectamos una estenosis pulmonar valvular crítica.

Caso clínico: Lactante varón de 2 meses de edad diagnosticado de aplasia cutis congénita múltiple, remitido a consulta de cardiología para valoración de soplo cardíaco sin sintomatología cardiovascular acompañante. Se habían realizado ecografía transfontanelar, examen de fondo de ojo, cariotipo, serie ósea y serología TORCH; todo ello sin hallazgos patológicos. Carecía de antecedentes personales o familiares de interés, y en la exploración física se constató la presencia de un soplo sistólico eyectivo grado II-III/VI en 2º espacio intercostal izquierdo, sin taquipnea, cianosis, dificultad respiratoria ni visceromegalias. Se observaban múltiples lesiones ampollasas en regiones occipital y parieto-temporal de cuero cabelludo, algunas de aspecto cicatricial. La ecocardiografía mostró una válvula pulmonar dis-

plásica con anillo de buen calibre, que generaba un gradiente máximo de 70 mm Hg con hipertrofia ventricular derecha, así como un foramen oval permeable con cortocircuito bidireccional. El paciente fue remitido a otro centro donde se realizó dilatación percutánea con muy buen resultado.

Discusión: La aplasia cutis congénita se manifiesta generalmente como una lesión aislada, oval o circular, bien delimitada y localizada en el cuero cabelludo. El hallazgo de lesiones múltiples es menos frecuente, pero aumenta la probabilidad de asociar otras malformaciones. En el cribado rutinario, que se realiza tras diagnosticar este defecto cutáneo, no siempre se incluye el estudio cardiovascular. En base al caso expuesto y a otros descritos en la escasa literatura disponible al respecto, creemos que el despistaje cardiológico debe realizarse de manera sistemática en estos pacientes.

P520

QT CORREGIDO LARGO EN DEBUT DIABÉTICO: A PROPÓSITO DE UN CASO

Nuria Pumares Parrilla, Rosa María Perich Durán, Silvia Teodoro Marín, Raquel Corripio Collado, Ramón Nosas Cuervo, Josefa Rivera Luján, Jordi Costa i Colomer, Alejandro Pérez Casares
Unidad de Cardiología Pediátrica del Hospital de Sabadell, Barcelona y Corporació Sanitaria Parc Taulí, Sabadell (Barcelona).

Introducción: La diabetes mellitus tipo 1 es una de las enfermedades crónicas más frecuentes en la infancia con una prevalencia de 1,7 individuos por 1.000 habitantes de menos de 20 años de edad. Uno de los pilares de la evaluación inicial de un paciente con debut diabético constituye la valoración por Cardiología pediátrica. El QT corregido (QTc) largo puede ser debido a múltiples causas, como alteraciones electrolíticas o hipoglicemia.

Caso clínico: Niño de 7 años que ingresa para tratamiento y control clínico de debut diabético. Como antecedentes patológicos destaca soplo cardíaco inocente sin cardiopatía estructural. En la analítica destaca: glucosa de 326 mg/dL, hemoglobina glicosilada de 11,6%, insulina de 13 µU/mL, pH 7,33, exceso de base de -7,7 mmol/L, calcio total de 10,3 mg/dL, calcio iónico de 5 mg/dL con proteínas totales de 71 g/L y potasio de 4,1 mEq/L. La detección de microalbuminuria es negativa. Es valorado por Cardiología pediátrica al segundo día y se detecta un QTc de 483 mseg con ondas T de aspecto bimodal en precordiales derechas. La glicemia capilar en ese momento es de 70 mg/dL. El quinto día de ingreso el QTc y las ondas T se normalizan. Los ECG paternos son normales y se da el alta hospitalaria con la recomendación de evitar recibir medicación que alargue el QT. En el estudio Holter se observa que el QTc medio es normal, aunque puntualmente se prolonga hasta 450-460 mseg con frecuencia cardíaca normal. Los ECG de control posteriores muestran un QTc dentro de los límites de la normalidad y el niño actualmente es controlado por Cardiología pediátrica sin recibir tratamiento farmacológico.

Comentarios: 1) Consideramos que este caso se trata de un QTc largo adquirido y transitorio, durante un debut diabético. Se postula que la causa responsable es la hipoglicemia, de predominio nocturno, que causa un bloqueo de los canales de potasio. 2) En estos casos se recomienda seguimiento por Cardiología pediátrica y asimismo no prescribir medicación que alargue el QTc. 3) Se cuestiona si existe una predisposición genética en los casos de alargamiento de QTc adquirido.

P521**SÍNDROME DE WOLF-PARKINSON-WHITE DE ALTO RIESGO REFRACTARIO A ABLACIÓN POR RADIOFRECUENCIA**

Ignacio Oulego Erroz, Olalla Suárez, Alejandro Muñuzuri, José Luis Martínez Sande, Francisco J. García Seara

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela (A Coruña).

Introducción: La presencia de vías de conducción anómalas (VA) constituye uno de los mecanismos más frecuente de arritmia sostenida en los niños. Estos pacientes pueden permanecer asintomáticos o presentar palpitaciones, síncope o muerte súbita. Muchos de estos pacientes presentan un patrón de preexcitación típico en el ECG de rutina que define el Síndrome de Wolf-Parkinson-White (WPW).

Caso clínico: Acude a consulta un niño de 14 años jugador de baloncesto que padece, desde hace tres años episodios cada vez más frecuentes de palpitaciones desencadenadas durante el ejercicio. *Exploración física:* soplo sistólico II/VI rasposo, poli-focal. En el ECG se observa un patrón de despolarización ventricular precoz (PR de 96 ms con onda delta en cara inferior y lateral) por vía lateral izquierda. Ecocardiografía: septos íntegros sin alteraciones estructurales. Se realiza estudio electrofisiológico (EEF) detectándose VA lateral izquierda y se procede a la ARF, sin éxito, primero por vía retrógrada aórtica y posteriormente transeptal. Durante el primer estudio el paciente presenta un episodio de fibrilación auricular (FA) que degeneró en fibrilación ventricular (FV) y precisó cardioversión eléctrica externa. Debido a la presencia de una VA de alto riesgo con probable carácter epicárdico se remite al paciente al hospital de referencia donde se realiza un tercer intento tras el cual permanece asintomático persistiendo preexcitación intermitente con PR de mayor duración (158 ms).

Discusión: La ARF ha demostrado ser un método seguro y eficaz en la mayoría de los pacientes pediátricos con VA. La prevalencia de VA de localización epicárdica es baja representando menos del 2% del total. Su localización profunda en el miocardio puede dificultar o incluso impedir la ablación a través del endocardio. Los intentos repetidos conllevan riesgo de perforación. Ante la existencia, como es en este caso, de un circuito de alto riesgo, puede ser necesario considerar el acceso epicárdico con cirugía abierta.

ca denominada "Displasia Cleidocraneal con parietal foramina" (OMIM #168550) que puede deberse a una mutación del gen MSX2 a nivel del locus 5q34q-q35¹. Se han descrito casos familiares con un patrón de herencia autosómico dominante. Se trata de una entidad clínica excepcional por lo que se ha considerado interesante su comunicación.

Caso clínico: Corresponde a una séptima gestación (TEPAL 2-0-4-1) de madre de 36 años de edad. HIV positiva (diagnosticada en 1991), en tratamiento con terapia retroviral (D4t, tenofovir, ritonavir y saquinavir). Gestación bien controlada con carga viral negativa durante toda la gestación, que transcurre sin incidencias. Parto a las 38 semanas, presentación de nalgas, cesárea electiva. APGAR 8/9/10. No antecedentes familiares de displasia cleidocraneal. *Exploración clínica al nacimiento:* PN 2.650 grs. T 46 cms. PC 32 cms. Buen estado general. A la palpación de calota craneal destaca ausencia de hueso parietal con enorme fontanela anterior. Hipoplasia de clavículas. Dismorfia facial. No otras malformaciones aparentes. Resto de exploración clínica por aparatos normal. *Exploraciones complementarias:* Rx craneo: ausencia de huesos parietales. Rx parilla costal: hipoplasia clavicular importante. Rx pelvis: ramas púbicas verticalizadas. Ecocardiografía: no cardiopatía estructural. Cariotipo de alta definición: 46 XX, normal. *Evolución clínica:* Al nacimiento se inicia profilaxis de transmisión de HIV con zidovudina según protocolo que se mantiene durante 6 semanas con PCR-HIV negativas.

Se efectúa interconsulta a la Unidad de Neurocirugía de centro de Referencia para valorar necesidad de corrección del defecto óseo de la calota. Pendiente de evaluar la mejor técnica quirúrgica. En control a los 9 meses de edad: persistencia del defecto óseo sin mejoría de la osificación. Desarrollo somático y psicomotor normales. Se está pendiente de efectuar estudio radiológico a los padres.

P523**MOSAICISMO DE TRISOMÍA 4 EN SANGRE PERIFÉRICA DE LARGA SUPERVIVENCIA**

Elsa Maymó Masip, David Mármol Jiménez, María Teresa García, Lorena Ripollés Tena, Susana Gaitán Alcalde, Ester Borrás Flores, Laura Lopez de Frutos, Yolanda Álvarez Cobo, Neus Baena Díez, Margarita Ortega Blanco

Laboratorio de Técnicas Especiales Balague Center, Hospitalet de Llobregat (Barcelona) y FEA de Endocrinología y Nutrición del Hospital Ciudad de Coria, Cáceres.

Introducción: La trisomía 4 es una aneuploidía poco frecuente que causa el 1% de los abortos espontáneos. Se han descrito ocho casos de trisomía 4 en mosaico, en alguno de los cuales se ha comprobado mediante PCR y QF-PCR, que el origen de la no disyunción está en meiosis. Todos ellos tienen como característica común que la trisomía 4 está confinada a placenta y piel. Ninguno de ellos mostraba dicho mosaicismo en sangre periférica.

Objetivo: Describir el primer caso, para nuestro conocimiento, de trisomía 4 en mosaico en sangre periférica de larga supervivencia, así como compararlo con los casos publicados y contribuir a un mejor conocimiento de la clínica asociada.

Caso clínico: Paciente que acude por retraso en el desarrollo puberal y enuresis nocturna. Segundo hijo de padres sanos. Hermano de 24 años con retraso en el desarrollo sexual. Parto

GENÉTICA Y DISMORFOLOGÍA**Zona Pósters (Planta Primera)****P522****DISPLASIA CLEIDOCRANEAL CON PARIETAL FORAMINA (OMIM 168550)**

María del Mar García González, Pilar Villalobos Arévalo, Alicia Cabacas García, Montserrat Vázquez Ruiz, Stephan Schneider, Luciana Rey, Juan Zatt, Núria Roig Fort, María Inés Osiniri Kippes, Elena Riera Pérez

Hospital de Figueras, Girona.

Introducción: La combinación de un defecto de osificación parietal con hipoplasia clavicular constituye una entidad específi-

en la 35ª semana de gestación por presentación transversa (peso 2.100 g y talla 44 cm). En el momento de estudio, con 16 años de edad, muestra: peso 49,9 kg, talla 1,49 m. Halux valgus bilateral. Padece miopía y astigmatismo. Testes normales en bolsas, de unos 2 cm, micropene, no axilarquia ni pubarquia, hipogonadismo hipogonadotropo. Cirugía por fimosis, hidrocele comunicante derecho y estrabismo en ambos ojos. En RMN se observa un dudoso microadenoma en el margen derecho de la adenohipófisis. Mal rendimiento escolar, agresividad, conductas inapropiadas para su edad, falta de control de los impulsos y dificultad en las relaciones sociales. El estudio citogenético en sangre periférica muestra una fórmula cromosómica 47,XY,+4[11]/46,XY[9], lo que representa un porcentaje del 55% de células con la trisomía 4.

Discusión: Las diversas manifestaciones clínicas observadas en el presente paciente difieren en su mayoría de las descritas en otro paciente adolescente que mostraba dicho mosaicismismo en piel. Esto confirma que el porcentaje de células con trisomía y el tejido en el que se confina son importantes para establecer una relación genotipo-fenotipo. Asimismo, es importante el estudio citogenético para tipificar esta clase de cromosomopatías poco frecuentes. La publicación de casos de larga supervivencia ayuda al conocimiento de futuros problemas que pueden presentar estos individuos. A su vez, brindan la posibilidad de poder ofrecer consejo genético a aquellos padres que puedan encontrarse en esta situación.

P524 SÍNDROME DE DOWN CON TRANSLOCACIÓN ROBERTSONIANA 21Q-21Q

Alba Costa Ramírez, María del Carmen Suárez Arrabal, Ignacio García Muga, Fernando Iguaz Pascual, Inés Esteban Díez, María Luisa Poch Olivé, Yolanda Ruiz del Prado

Servicio de Pediatría y Laboratorio de Genética del Área de Diagnóstico Biomédico del Hospital San Millán - San Pedro, Logroño (La Rioja).

Introducción: El Síndrome de Down se debe en un 95% de los casos a una trisomía en el cromosoma 21. Aproximadamente un 4% de los S. Down se deben a una translocación robertsoniana entre el cromosoma 21 y otro cromosoma acrocéntrico (ocasionalmente entre dos 21). Finalmente un 1% de los pacientes tienen un mosaico de células normales y trisómicas. No existen diferencias fenotípicas entre los diferentes tipos de S. Down por lo que la realización de un cariotipo al probando es obligada para un adecuado consejo genético ya que el riesgo de recurrencia varía desde prácticamente el de la población general al 100%.

Caso clínico: Madre de 19 años de origen rumano, terciópara con 2 hijos previos sanos. Gestación sin controlar. Parto a término a las 39 semanas, vaginal, eutócico. Al nacimiento se objetiva fenotipo sugerente de Síndrome de Down (epicantus, hendiduras palpebrales oblicuas, pabellones auriculares de implantación baja, fontanela grande, hipotónico, pliegue simiesco, clinodactilia...), por lo que se realiza cariotipo. Estudiando 20 metafases procedentes del cultivo de una muestra de sangre periférica mediante la técnica de bandas G, se encuentra la fórmula cromosómica 46,XY,rob(21q;21q), inv(9)(p11q12) con translocación Robertsoniana (21q;21q) e inversión del cromosoma 9 (p11;q12) confirmándose el diagnóstico por FISH. Cariotipo paterno: fórmula cromosómica 46 XY con inversión del

cromosoma 9 (p11;q12), semejante al hijo (variante de la normalidad). Cariotipo materno: fórmula cromosómica 46 XX, sin observarse anomalías cromosómicas estructurales o de número. En nuestro caso, dado que ni el padre ni la madre presentan alteración en los cromosomas 21, la translocación 21-21 del hijo se considera "de novo". Si los hijos anteriores son del mismo padre obviamente este tiene que ser "de novo" pues si alguno de los progenitores fuese portador balanceado de esta translocación el 100% de los hijos sería S.Down.

Conclusiones: Ante todo caso de Síndrome de Down debido a una translocación, deberemos realizar estudio cromosómico en los progenitores para realizar un consejo genético.

P525 LIPOMATOSIS FACIAL CONGÉNITA DE LA CARA: PRESENTACIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Carmen Madrigal Díez, M. Reyes Mazas Raba, Sara Duque González, Macarena Otero Fernández, Rosa Arteaga Manjón-Cabeza

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander (Cantabria).

Introducción: La lipomatosis es un tumor de los tejidos blandos que se caracteriza por el crecimiento difuso de tejido adiposo maduro con patrón infiltrativo. Suele afectar grandes áreas de una extremidad o tronco, y es rara en cuello o cara. La lipomatosis facial congénita (LFC) es una entidad clínica poco frecuente y existen contados casos divulgados en la literatura. Presentamos el caso de un niño que padece una lipomatosis infiltrante congénita de la cara y repasamos los aspectos más importantes de esta rara lesión.

Caso clínico: Niño de 7 años, sin antecedentes familiares de interés, que presenta asimetría facial. Al examen clínico se aprecia una masa blanda, fija y firme, de bordes mal delimitados, que ocupa la mejilla izquierda y se extiende hasta el ángulo de la mandíbula y borde inferior de la órbita. La piel que le recubre es normal, la sensibilidad de la zona está conservada y no tiene alteraciones neurológicas asociadas. En el TAC se observa hipertrofia asimétrica del tejido graso de la cara (mayor en el lado izquierdo) e hipertrofia de ambos maxilares y malares.

Discusión: La LFC se presenta como una masa indolora con un crecimiento general lento. Las características fenotípicas incluyen hipertrofia de tejidos blandos y estructuras óseas, erupción dental prematura y macrodoncia local. Otros hallazgos menos frecuentes son la rubefacción cutánea, macroglosia ipsilateral y neuromas mucosos. Los síntomas neurológicos son excepcionales, se han descrito pocos casos y son debido a la compresión de estructuras nerviosas por el tejido graso infiltrante. La restricción de movimiento en las articulaciones debido al crecimiento óseo puede ser considerable. El TAC y la RM muestran una masa de tejido blando e infiltrante, de densidad grasa y crecimiento óseo. Son útiles para demostrar la naturaleza de la masa y su localización anatómica exacta y relación con las estructuras que la rodean. No hay consenso sobre el tratamiento quirúrgico de esta lesión. Aunque es un tumor benigno requiere una resección amplia por la extensión de la infiltración.

Conclusiones: El diagnóstico de la LFC se apoya en los hallazgos clínicos y las pruebas de imagen (TAC y RM). La evidencia de hipertrofia de estructuras óseas faciales en el TAC re-

fuerza su diagnóstico. Su etiología, historia natural y manejo no está aclarado. Se debe recomendar un tratamiento quirúrgico individual según las necesidades del paciente y los hallazgos clínicos y la extensión del tumor.

NEONATOLOGÍA

Zona Pósters (Planta Primera)

P526

FAMILIA AFECTA POR LA ENFERMEDAD DE STEINERT; CASO ÍNDICE NEONATO CON HIPOTONÍA GENERALIZADA, PIES ZAMBOS Y RASGOS DISMÓRFICOS

Pedro Alonso López, María Pino Velázquez, Jorge Carranza Ferrer, Cristina García de Ribera, José Vicente Martínez Robles, Rafael Palencia Luaces, María Paz Aragón García
Hospital Clínico Universitario, Valladolid.

Caso clínico: Neonato mujer que ingresa en periodo neonatal inmediato por disritmia prenatal, asociando dismorfias faciales y pies zambos. *Antecedentes familiares:* madre de 18 años, primípara y primigesta, de raza gitana, con minusvalía reconocida por retraso mental no filiado. *Antecedentes personales:* embarazo controlado con serologías negativas y cultivo de EGB positivo, diagnósticos prenatales: polihidramnios, pies equinovaros en semana 28 de gestación y disritmia cardiaca; parto por cesárea a las 38 semanas por fiebre intraparto y líquido amniótico meconial; test de Apgar 8/9; peso al nacimiento 3.130 gr (Pc 50), talla 51 cm (Pc 75-90) y PC 36 cm (Pc > 90). *Exploración física al ingreso y evolución:* rasgos faciales toscos (raíz nasal ancha, blefarofimosis, boca en "V" invertida), llanto débil, hipotonía generalizada persistente, dificultades para la alimentación (escaso esfuerzo de succión) y pobre ganancia ponderal hasta el 9º día de vida; latido arrítmico con ECG compatible con extrasístolia benigna (ecocardiograma normal).

Exploraciones complementarias: series sanguíneas y bioquímica (incluidos lactato, amoníaco y enzimas musculares) normales en todo momento, así como los reactantes de fase aguda; controles gasométricos sin alteraciones; pruebas de imagen (mapa óseo, radiografía de tórax, ecografía cardiaca, cerebral y renal, TAC craneal) sin hallazgos; cariotipo 46XX; fondo de ojo normal.

Ante la sospecha de enfermedad de base genética, se efectúa anamnesis a la familia detectando dos hermanos maternos minusválidos con pies zambos congénitos; se completa el estudio con el estudio EMG y análisis genético a los 4 miembros afectados, confirmándose el diagnóstico de Enfermedad de Steinert en todos ellos. La Distrofia Miotónica neonatal es una forma de presentación rara de la Enfermedad de Steinert, siendo un trastorno multisistémico de expresividad clínica muy variable. Las madres de estos niños siempre son enfermas aunque sólo lo serán entre el 10-20% de sus hijos. Clínicamente presentan hipotonía marcada al nacer, expresión y rasgos faciales típicos y retraso mental frecuente (70%). Su base genética consiste en la repetición inestable del triplete CTG en el cromosoma 19. Esta enfermedad debe ser considerada en el diagnóstico diferencial de la hipotonía neonatal, al ser una forma de presentación grave con un pronóstico muy desfavorable.

P527

INFORMACIÓN DE PUERICULTURA AL ALTA DE NIDOS: OPINIÓN DE LOS PADRES

Eva María Fernández Fernández, María Morán Poladura, M. Nuria Fernández González, María Fernández Díaz, Cristina Menéndez Arias, Cristina Molinos Norniella
Servicio de Pediatría del Hospital de Cabueñes, Gijón (Asturias).

Introducción y objetivos: La puericultura (etimológicamente "cultivo del niño"), es un término que actualmente se equipara a "pediatría preventiva". Las recomendaciones dadas a los padres al alta del nido son una orientación básica, (y a veces la única que reciben) para afrontar esos primeros días de la vida de un hijo. El presente estudio evalúa la comprensión por parte de los padres de algunos aspectos de la información recibida.

Material y métodos: Tras dar recomendaciones de puericultura general al alta de nidos de nuestro hospital, se recogen mediante encuesta voluntaria y anónima realizada a 38 padres de recién nacidos sanos, algunos aspectos de la información ofrecida y de la comprensión y opinión sobre la misma.

Resultados: El 89,5% de los casos afirma haber recibido información sobre la alimentación de su bebé. Treinta y cuatro de los 38 aseguran que se les recomendó al alta la lactancia materna y 35 afirman que recibieron explicaciones sobre la técnica correcta. En cuanto a la lactancia artificial, el 92,1% afirma saber que es importante utilizar cacitos rasos en la preparación, aunque sólo 7 de ellos han comprendido el motivo. El 84,2% dice haber sido informado de la posición adecuada del niño para dormir, aunque sólo 8 de ellos entendieron la posición recomendada (decúbito supino). El 89,5% aprendió a realizar la higiene del cordón umbilical y el 60,5% entendió el motivo de la vitamino-profilaxis recomendada. El 23,7% de las familias encuestadas consideraron insuficiente la información recibida, siendo la lactancia materna la mayor demanda de información adicional (5 pacientes).

Conclusiones: Pese a las recomendaciones verbales y escritas ofrecidas, existen aspectos que no son adecuadamente comprendidos por los padres. La cuarta parte de ellos considera insuficiente la información recibida. Aunque gran parte de los consejos se relacionan con la lactancia materna, ésta sigue siendo para los padres el principal motivo de inquietud.

P528

COLESTASIS NEONATAL + CARDIOPATÍA + SÍNDROME DISMÓRFICO + ALTERACIONES ÓSEAS: ¿CUÁL ES SU DIAGNÓSTICO?

Lucía Galán Bertrand, Carolina Torres Chazarra, Lourdes Ortiz Ortiz, Vanesa Esteban Cantó, Eva González Oliva, Manuel Claver Durán, Fernando Aleixandre Blanquer, Jenaro Jover Cerdá
Hospital General de Elda, Alicante.

Caso clínico: Anamnesis: RNPT (28+1 sg) / PEG tipo III ingresa por prematuridad y muy bajo peso (580 gr). *Antecedentes familiares:* Madre sana de 37 años. Abuelo y tío de la madre fallecidos por hepatopatía no filiada. *Antecedentes Personales:* CIR desde la semana 28. Parto: Cesárea urgente en la semana 28 + 1 por riesgo de pérdida del bienestar fetal. Nace mujer, Apgar: 5/7. Reanimación: intubación + Oxígeno. EF: P: 580 gr. T: 30,5 cm. PC: 22,5 cm (Todos con P.< -2DS). Conectada a Ventilación

Mecánica. BEG. Aspecto distrófico. Filtrum largo. Hipertelorismo. Asimetría tamaño ocular. Frente prominente. Resto de exploración normal. Evolución: 1. Colestasis neonatal: Nutrición parenteral desde el 1º día, durante 25 días. Al 6º día, nutrición enteral (LM) con adecuada tolerancia. Al mes de vida GOT de 112 UI/l y Bilirrubina Total de 2 mg/dl. Al mes y medio de vida heces blanquecinas e ictericia con elevación progresiva de las transaminasas y patrón analítico de colestasis. Ecografías abdominales seriadas normales. Empeoramiento del patrón colestásico. Se amplió estudio: Estudio oftalmológico madre e hija; Serología VHA, B y C; Ig M CMV sanguíneo y urinario en madre e hija; Alfa 1 antitripsina y Coagulación: Normales. Posteriormente patrón oscilante de mejoría-empeoramiento de los valores colestásicos. A la exploración física, ictericia y hepatomegalia de 2 cm. Biopsia hepática: Escasez de conductos lobulillares intrahepáticos. Tratamiento con fenobarbital, Ac. Ursodesoxicólico, Vitaminas liposolubles. 2. Cardiopatía: CIV subaórtica y Aorta acabalgada sobre VD. 3. Alteraciones óseas: 11 pares de costillas. Diagnóstico: Sd. de Alagille o Escasez de conductos biliares interlobulares (ECBIL) sindrómico, confirmado mediante la biopsia hepática.

Discusión: El Sd. de Alagille es una enfermedad congénita. Incidencia de 1/100.000 RN. Causa más frecuente de colestasis intrahepática familiar. El diagnóstico es clínico: 3 criterios mayores (cardiopatía, alteraciones óseas, Sd. dismórfico, embriotoxon) más la biopsia hepática. Son frecuentes las formas incompletas en la familia. Buen pronóstico, 85% de supervivencia. Mortalidad relacionada con la hepatopatía y la cardiopatía. No existe tratamiento curativo específico si no el control sintomático de cada una de sus manifestaciones. Si hepatopatías muy severas: trasplante hepático. 15-50% mutaciones de novo, en el resto es autosómica dominante con expresión variable y gen (JAG1) localizado en el brazo corto del cromosoma 20 (20p11.23-p12).³.

P529

HEMANGIOMA HEPÁTICO NEONATAL: REVISIÓN DIAGNÓSTICA Y TERAPÉUTICA

Erika Jiménez González, Gemma Villar Villar, Farah Sofía Abuabara, Guadalupe Izquierdo Monte, Mar Junco Piñeiro, Tania de Miguel Serrano, Talía Sáinz Costa

Servicio de Neonatología del Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

Los tumores hepáticos primarios son poco frecuentes durante el periodo neonatal y suponen aproximadamente el 5% de todas las neoplasias fetales y del recién nacido. Los más frecuentes en este periodo son los tumores vasculares, en concreto el hemangioendoteloma hepático infantil. La mayoría de ellos tienen carácter benigno.

Caso clínico: Se presenta el caso de un neonato de 12 días de vida en el que se halló incidentalmente una masa hepática al realizar una ecografía abdominal para estudio renal por ITU. Estudios posteriores (RMN) confirmaron la naturaleza vascular de la misma, sugiriendo el diagnóstico de hemangioendoteloma hepático. Los marcadores tumorales, (β HCG, AFP y CEA) hemograma y pruebas de función hepática fueron normales para la edad. Se decidió realizar un seguimiento y controles ecográficos semestrales debido a la ausencia de sintomatología clínica, los hallazgos sugerentes de benignidad en las técnicas de

imagen y la agresividad de posibles opciones terapéuticas. La forma de presentación más frecuente de los hemangiomas hepáticos es el hallazgo de una masa abdominal asintomática. En ocasiones pueden debutar con complicaciones como la insuficiencia cardíaca congestiva, coagulopatía de consumo, rotura hepática con hemorragia intraabdominal y distrés respiratorio e ictericia por obstrucción biliar.

La clínica y técnicas de imagen suelen ser suficientes para hacer el diagnóstico y tomar una decisión terapéutica. Otras técnicas (angiografía, biopsias...) se realizan en ocasiones como parte del procedimiento terapéutico. Existen diferentes opciones de tratamiento: corticoides, IFN α , quimioterápicos, radioterapia, embolización, cirugía e incluso trasplante hepático. La regresión espontánea de hemangiomas solitarios documentada en algunos trabajos, así como la ausencia de sintomatología clínica justifica la toma de una actitud expectante. No obstante, la posibilidad de transformación maligna con la edad hace necesario el seguimiento ecográfico o con TC de estos pacientes hasta verificar la completa resolución de las lesiones.

P530

MORTALIDAD Y SEPSIS NEONATAL

Marta Carmona Ruiz, José Luis Díaz Rodríguez, María Jesús Rodríguez Revuelta, María Carmen Cuadrado Caballero, María Dolores Gómez Bustos, Mercedes Granero Asencio, Leonor Bardallo Cruzado, Carlos Saenz Tejada, Lucas Durán de Vargas
Unidad de Neonatología del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.

Objetivos: Conocer la importancia actual de la sepsis en la mortalidad neonatal, analizando la evolución acaecida con respecto a años anteriores en nuestra unidad.

Material y métodos: Se revisaron 74.675 historias clínicas de todos los recién nacidos vivos (RN) en nuestro hospital durante el intervalo 1980-2005, agrupados en cuatro periodos. Se seleccionaron aquellas con diagnóstico al alta de sepsis y éxitus.

Resultados: El diagnóstico de sepsis fue encontrado en 649 RN de los 74675 revisados (0,86%). La sepsis neonatal bacteriana supuso el 54,23% (352 RN). De todas las causas de muerte neonatal en el periodo 2002-05, la sepsis supuso el 15,84%, aunque si consideramos todos los diagnósticos de sepsis, sólo el 9% de los RN murieron a causa de ella (la sepsis neonatal bacteriana fue la causa del 33,87% de estas muertes). En estos años se ha reducido drásticamente la mortalidad por sepsis neonatal, desde un 13,83% en el periodo 1980-84 hasta un 5,40% en el periodo 2002-05. La sepsis precoz también ha visto disminuida su incidencia desde un 62,5% en el periodo 1980-84 hasta un 27,2% en el periodo 2002-05, con el consecuente aumento de sepsis tardía.

Conclusiones: La sepsis neonatal no es un diagnóstico frecuente (0,86%) si lo comparamos con el total de RN vivos, aunque la sepsis bacteriana sigue siendo una causa importante de mortalidad por sepsis. La evolución en los diferentes periodos ha puesto de manifiesto una disminución en la presentación precoz con un aumento de la presentación tardía, que unido a una elevación de los éxitus en el periodo tardío en incluso en los mayores de 28 días; concuerdan con el aumento de la supervivencia tanto en la sepsis neonatal total como en los de causa bacteriana. Con todo ello, la mortalidad por sepsis se ha reducido drásticamente en los últimos años.

P531**LISTERIOSIS. SOSPECHA DE INFECCION NOSOCOMIAL. PRESENTACIÓN DE DOS CASOS**

Yenia Rey Shilling, Nuria Serrano Rumbau, Joan Manuel Torres Simón, Pere Plaja Román, Stella Mondragón Cedeño, Joan Agullo Martín

Hospital de Palamós, Girona.

Introducción: La *Listeria Monocytogenes* es un bacilo Gram positivo con amplia distribución en la naturaleza que en algunas circunstancias ocasiona enfermedad en el ser humano. En el periodo neonatal es causa de sepsis con una mortalidad entre un 20 y 30% y dos formas clínicas de presentación, una precoz en forma de septicemia mas frecuente en los niños prematuros y una forma mas tardía que se manifiesta como un cuadro de meningitis.

Presentación de casos: *Caso 1:* Neonato fruto de una madre con embarazo de 34 semanas que cursa con Fiebre los dos últimos días antes del nacimiento. Parto eutócico, con líquido teñido, apgar 7/8 que necesita reanimación grado II, desde el nacimiento comienza con dificultad respiratoria que empeora y requerimientos de oxígeno cada vez mas hasta la ventilación asistida analítica alterada con una hora de vida, PCR elevada, crece *Listeria Monocytogenes* en Hemocultivo. Paciente que empeora y termina en exitus a los 3 días de vida. *Caso 2:* Neonato a termino, producto de embarazo normal, controlado, parto eutócico, 6 horas después del Primer caso, en la misma sala de partos, con igual personal, coinciden en la Nursery dos horas ambos pacientes, evolución favorable primera semana. A los 10 días viene a urgencias con fiebre alta de 12 horas de evolución sin focalidad aparente, se realiza analítica inicial normal se inicia tratamiento con Ampicilina y cefotaxima, se aísla en cultivo de LCR *Listeria monocytogenes*, se continua tratamiento con ampicilina 20 días, evolución favorable.

Conclusiones: La forma temprana de listeriosis se asocia a fiebre materna, corioamninitis y parto prematuro. La forma tardía se asocia parto a término no complicado, con transmisión a través del canal del parto. Sospecha de infección cruzada entre caso 1 y 2 por manipulación o contacto con superficie contaminada. Insistir en medidas higiénico-epidemiológicas en salas de parto y Nurserys.

P532**PRESENTACIÓN CRONOLÓGICA EXCEPCIONAL DE ESTENOSIS HIPERTRÓFICA DE PÍLORO EN UN CASO CLÍNICO**

Diego Pascual-Vaca Gómez, Carmen Ruiz Ledesma, María Dolores Gómez Bustos, Antonia López Sanz, Carlos Sáenz Reguera, Lucas Durán de Vargas, José González Hachero

Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.

Antecedentes y objetivos: En líneas generales la estenosis hipertrófica de píloro suele manifestarse en torno al 20º día de vida. Presentamos un caso en el que el debut de esta entidad ocurre de forma excepcionalmente temprana con objeto de tenerla presente en el diagnóstico diferencial del vómito en el recién nacido.

Material y métodos: Recién nacido de 24 horas de vida que comienza con vómitos explosivos de carácter alimenticio. *Antecedentes personales:* Ecografías prenatales: a las 36 semanas: polihidramnios y cámara gástrica dilatada; en ecografía previa al parto se identifica imagen de doble burbuja. En la exploración rutinaria al nacimiento se aprecia sonda rectal manchada de meconio por lo que se decide observación en planta de maternidad y se solicita Rx abdomen (distensión de cámara gástrica con distribución aérea normal en el resto del intestino) y ecografía abdominal (aparente aumento de grosor de la pared pilórica, de dudosa significación clínica por la edad del paciente). Pasadas 24 h comienza con vómitos proyectivos decidiéndose entonces ingreso en unidad neonatal. *Exploración al ingreso:* Buen estado general y de hidratación con vómitos a la palpación abdominal. Abdomen distendido sin masas ni visceromegalias. Resto de exploración por sin hallazgos de interés. Estudio esofagogastroduodenal: paso de contraste en pequeña cantidad, a través de un canal pilórico alargado y con fino calibre, con morfología peculiar en paraguas del bulbo duodenal.

Resultados: se realiza piloromiotomía extramucosa de Ramstedt con evolución favorable.

Conclusiones: Aunque la edad de presentación típica de la estenosis hipertrófica de píloro es entre 3 y 5 semanas de vida, en una revisión de la literatura descubrimos que por debajo de una semana es extremadamente rara, pero no imposible, con algún caso de sospecha prenatal y también es poco frecuente por encima de los 2 meses, aunque se debe pensar en ella incluso por encima de los 6. Este caso también pone de manifiesto las actuales limitaciones existentes en el conocimiento de la etiopatogenia de esta enfermedad.

P533**ASOCIACIÓN DE VACTERL**

Albana Puig Palau, Jordi García, Soraya Puente, Fernando Paredes Carmona, María José Panades, Zaira Ibars Valverde, Inmaculada Morales, Josep Ortega, Eduard Solé Mir, Antón Robert Goma Brufau

Servicio de Pediatría y Servicio de Anatomía Patológica del Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Vilanova (Lleida).

El acrónimo VACTERL es un defecto primario del desarrollo que hace referencia a órganos o estructuras embrionarias implicadas: Vértebras, Ano, Corazón, región Traqueo Esofágica, Riñón y Extremidades. La existencia de tres defectos mayores, asociados o no con otras malformaciones menores, permiten su definición. El defecto tendría lugar en el periodo blastogénico, durante las seis primeras semanas de vida, afectando estructuras mesodérmicas.

Presentamos mortinato de 37 semanas con defecto primario del desarrollo VACTERL, con una secuencia completa de anomalías, caracterizadas por alteraciones vertebrales con sirenomelia, atresia anal, cardiopatía compleja, fistula traqueoesofágica, riñones poliquísticos y displasia radial. Es de presentación esporádica, aunque se han descrito casos en la misma familia, lo que hace sospechar factores genéticos. La etiología es incierta, se ha visto asociada a infertilidad, diabetes materna, ingesta de alcohol, estatinas, hidantoinas, estrógenos y progesterona. Su frecuencia es de 1,6/10.000 nacidos vivos, siendo la incidencia mayor en varones (2,6:1).

P534 INFECCIÓN CONGÉNITA POR CMV: TRATAMIENTO DE MANTENIMIENTO CON VALGANCICLOVIR ORAL. A PROPÓSITO DE UN CASO

Jesús Quintero Bernabeu, Romy Rossich Verdés, Alba Torrent Vernetta, Leonor Pou, María José Cabañas, Félix Castillo Salinas

Servicio de Intensivos Neonatales del Hospital Materno Infantil Vall d'Hebron, Barcelona.

Introducción: El citomegalovirus (CMV) es la causa más frecuente de sordera neurosensorial no hereditaria y alteración del desarrollo neurológico en neonatos. Aunque actualmente no hay ningún consenso sobre el tratamiento de las infecciones sintomáticas, los pacientes suelen ser sometidos a regímenes terapéuticos de larga duración, con el objetivo de evitar las secuelas neurosensoriales.

Objetivo: Estudio de curva de absorción del valganciclovir en el tratamiento crónico vía oral de infección por CMV en un recién nacido.

Caso clínico: Recién nacido afecto de infección sintomática por CMV con afectación multisistémica. Fue sometido a tratamiento endovenoso con ganciclovir durante seis semanas (10 mg/Kg/día) y posteriormente con valganciclovir oral (entre 18 y 35 mg/Kg/día). A la tercera semana de tratamiento con ganciclovir se negativizaron tanto la antigenemia como la PCR a CMV. Debido a la posible absorción y metabolización errática del valganciclovir, se realizó curva de absorción con mediciones de niveles plasmáticos pre-dosis y a las una, dos y cuatro horas post-dosis. A su vez, se realizaron mediciones de niveles de fármaco en orina pre-dosis, y una, dos y cuatro horas post-dosis. Posteriormente se realizan controles semanales de ganciclovir en plasma con la que se realizaron ajustes de la dosis administrada.

Conclusiones: Nuestra experiencia sugiere que el valganciclovir es probablemente una buena alternativa terapéutica al poder ser administrado vía oral evitándose así las complicaciones relacionadas con el uso de catéteres y la hospitalización. A su vez, parece que no es posible utilizar una dosis fija en neonatos siendo necesaria una continua adaptación mediante la medición de niveles plasmáticos.

P535 RECIÉN NACIDO CON ANEMIA Y HEMOPERICARDIO

Tomás Goñi González, Juan Manuel Núñez Solís, Pilar Rojas Fera, Elisa García García, Antonio Losada Martínez

Unidad de Gestión Clínica, Neonatología del Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Caso clínico: *Antecedentes perinatales:* Recién nacido mujer a término (38 semanas) nacida de segunda gestación (un aborto anterior) que cursa sin incidencias. Parto finalizado mediante cesárea urgente por sospecha de pérdida de bienestar fetal. Apgar 9/9/9. No antecedentes familiares de interés. Tras su nacimiento, presenta palidez intensa de piel y mucosas sin signos de inestabilidad hemodinámica ni de dificultad respiratoria. En hemograma se constata hemoglobina (Hb) de 5g/dL, por lo que se procede a canalización de vena umbilical y transfusión de concentrado de hematíes. Hb postransfusional: 12,2 g/dL. Rx tórax: Silueta cardiaca normal. Catéter umbilical introducido en

ventrículo derecho. Se retira 4 centímetros. Estabilidad durante las 48 horas siguientes.

Posteriormente comienza a presentar deterioro progresivo, presentando signos de dificultad respiratoria crecientes sufriendo parada cardiorrespiratoria (PCR) que precisa maniobras de reanimación cardiopulmonar avanzada e inicio de soporte ventilatorio e inotrópico. Tres nuevos episodios de PCR. Gran inestabilidad hemodinámica. Hemoglobina: 8,8 g/dL. Radiografía tórax: Cardiomegalia. ICT: 0,7. Catéter umbilical introducido en ventrículo derecho. Ecocardiografía: Derrame pericárdico masivo. Clínica y pruebas complementarias compatibles con taponamiento pericárdico. Con el diagnóstico de hemopericardio asociado a catéter venoso central, se procede a pericardiocentesis con salida de líquido serohemático. Presenta mejoría significativa de la situación hemodinámica permitiendo suspensión de soporte inotrópico y ventilatorio a las 48 horas.

Discusión: Las complicaciones asociadas a la canalización de vías centrales son más frecuentes de lo habitualmente referido. Es necesaria la comprobación radiológica de la colocación de los mismos. Las recomendaciones actuales aconsejan situarlos un centímetro por fuera de la silueta cardiaca en recién nacido pretérmino y dos centímetros en caso de recién nacido término. El derrame asociado a catéter venoso central parece producirse por un doble mecanismo: perforación directa por lesión del endotelio o daño endotelial osmótico por soluciones hiperosmolares que alterarían la pared vascular erosionándola y ocasionando la difusión líquido en espacio pericárdico.

P536 RETIRADA PRECOZ DEL TRATAMIENTO ANTIBIÓTICO EN NEONATOS INGRESADOS POR SOSPECHA ANALÍTICA DE INFECCIÓN

Marta Abad García, Israel Anquela Sanz, María Amalia Zuasnabar Cotro, Beatriz Balsera Baños, Josep María Sans Tojo, Margarida Catalá Puigbó

Unidad de Neonatos Patológicos del Servicio de Pediatría del Hospital General de Granollers, Barcelona.

La sospecha analítica de infección en neonatos (RN) \geq 35 semanas (SG) aparentemente sanos fue el 18% de motivos de ingreso en nuestra unidad en el año 2006. La antibioterapia endovenosa sigue siendo el tratamiento (tto) de elección hasta confirmar o descartar el diagnóstico de sepsis neonatal. Los criterios analíticos de sospecha de infección en nuestra unidad son: PCR $>$ 20 mg/l, leucocitos $<$ 5.000/mm³ ó índice bandas/neutrófilos (IBN) \geq 0,18. La corrección de estas alteraciones en analíticas seriadas cada 48 horas, sin clínica sugestiva de sepsis y con hemocultivo negativo, permite la suspensión temprana del tto y el alta hospitalaria precoz.

Métodos: Revisamos los RN \geq 35 SG ingresados en nuestra unidad en el año 2006 con el diagnóstico de sospecha analítica de infección, evaluando los siguientes parámetros: causa del riesgo de infección, horas de vida al ingreso, alteración analítica al ingreso, PCR media al ingreso, duración del tto, evolución clínica y de las analíticas seriadas, y resultado del hemocultivo.

Resultados: 52 ingresos por sospecha analítica de infección (43 ingresos internos-1,9% de RN \geq 35sem-). Peso medio 3.356,3 g (2.290-4.495). EG media 39,6 SG (36-42). Causa del riesgo de in-

fección: fiebre materna 24 (42%); *S.agalactiae* (SGB) materno 18 (35%); rotura prematura de membranas 8 (15%); otros 7 (13%). Media de edad al ingreso: 27,8 horas (8-93 h). Alteración analítica al ingreso: PCR 49 casos: media 35 mg/l (0,2-91,4); IBN $\geq 0,18$ 6 casos (media 0,21); leucopenia 1 caso; hemocultivo + 3 casos no confirmados (contaminación accidental). Aumento de PCR durante el ingreso: 6 casos. Duración media del tto: 2,6 días (1-10d); 39(75%) ≤ 3 días y 13 (25%) > 3 días. Sólo un RN presentó clínica tras el ingreso (fiebre); 3 casos con cultivos positivos (1 hemocultivo y 1 cultivo de placenta + SGB; 1 cultivo placenta + *E.coli* y SGB). En el grupo de tto ≤ 3 días 36% eran por fiebre materna intraparto, mientras que en el grupo de tto > 3 días representó el 77%. La PCR fue la causa principal de ingreso en ambos grupos de tto (92% en $> 3d$ y 95% en $\leq 3d$). PCR media al ingreso en los $\leq 3d$ fue 27,7 mg/l y en los $> 3d$ 48,4 mg/l.

Conclusiones: La sospecha analítica de infección en RN ≥ 35 semanas es motivo frecuente de ingreso en nuestra unidad neonatal, siendo la fiebre materna intraparto la causa más frecuente de inicio de tto y mantenimiento prolongado del mismo. La observación clínica continua y la normalización de las analíticas seriadas permite identificar los RN sanos, evitando así ingresos prolongados y ttos innecesarios.

P537

CUTIS MARRMORATA TELANGIECTÁSICA CONGÉNITA. CASO CLÍNICO DE EVOLUCIÓN ATÍPICA

Rosario Díez Martín, Gemma Sais, Montserrat Roqueta Sureda, Javier Barberán Pérez, Eduard Lobera i Gutiérrez de Pando
Hospital de Mataró, Barcelona.

Antecedentes y objetivos: Cutis marmorata telangiectásica congénita (CMTC) es una patología benigna que afecta aproximadamente 1/3.000 neonatos. Caracterizada por una cutis marmorata persistente telangiectásica con flebectasia y posible ulceración y/o atrofia cutánea. El diagnóstico es clínico y la histopatología muestra malformación de los capilares-vénulas y/o capilares-linfáticos en dermis. Etiología: La afectación del mesodermo neuro-vascular en una fase embrionaria precoz sugiere teratogenia o alteración genética esporádica. Su distribución segmentaria es atribuida a un mosaicismo o mutación post-zigótica. La afectación es más frecuente en extremidades y tronco siendo rara en cara. Hasta un 50% presenta anomalías congénitas asociadas: Hipertrofia o atrofia de extremidades, anomalías cráneo-faciales, glaucoma, malformaciones cardiovasculars, sordera y retraso psicomotor. Más del 50% de los casos tienen una involución espontánea en los 2 primeros años de vida y un 20% resolución completa.

Caso clínico: Recién nacida sin antecedentes familiares ni obstétricos relevantes que presentó lesión cutánea capilar de cutis marmorata que afectaba todo el hemicuerpo derecho, más extensa en extremidad inferior, abdomen i cara sin afectación periocular. No presentaba áreas atróficas. Inicialmente no presentaba hipertrofias. La resta de la exploración fue normal. *Exploraciones complementarias:* ECO cerebral, abdominal y cardiaca normales. Exploración oftalmológica y PEAT normales. Serie esquelética normal. Ac antifosfolípido, Ac anti-DNA, Ac anti-RO y anti-LA negativos. *Evolución:* La paciente ha presentado una evolución atípica con una ausencia de mejoría en las

lesiones cutáneas, hipertrofia de hemicuerpo derecho incluyendo hemi cara. Asimetría $> a 20$ mm en diámetro y 11mm en longitud de extremidades inferiores que requieren seguimiento ortopédico. El desarrollo psicomotor es normal.

Conclusiones: La CMTC requiere un seguimiento clínico. No parece existir signos clínicos predictivos de la evolución en cada caso que faciliten la información a la familia. La persistencia de las lesiones más allá de los 3 años y la asimetría facial en nuestro caso plantearán problemas psicológicos y terapéuticos a largo plazo.

P538

HOLOPROSENCEFALIA SEMILOBAR. DIAGNÓSTICO NEONATAL A PARTIR DE DISMORFIAS CRÁNEOFACIALES

Xenia Alonso Curcó, Elena Muñoz Jallé, Gonzalo González García, Gerardo Rodríguez Martínez, María Pilar Samper Villagrana, José M. Pérez González, Purificación Ventura Faci
Servicio de Neonatología del Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza.

Introducción: La holoprosencefalia es un trastorno con una prevalencia de 1/10.000-1/20.000 recién nacidos vivos, que se caracteriza por la ausencia del desarrollo del prosencéfalo (lóbulo frontal del cerebro del embrión). Es causada por el fallo en la diferenciación y separación de la hendidura del prosencéfalo, causando defectos en el desarrollo de la línea media de la cara y en la estructura y función cerebral.

Tiene distintos fenotipos dependiendo del gradiente de separación de la fisura interhemisférica y el desarrollo de la hoz y de los hemisferios cerebrales, del polo occipital hacia el polo frontal del cerebro (holoprosencefalia alobar, semilobar y lobar).

Caso clínico: Presentamos una recién nacida, tercera hija de padres sanos consanguíneos de etnia gitana. Antecedentes familiares de alteraciones en la línea media. Gestación y parto sin complicaciones. Test de Apgar 6/8. Peso al nacimiento: 2.555 g (P₁₀₋₂₅) Longitud: 43,5 cm (< P₁₀) Perímetro Cefálico: 29,8 cm (< P₁₀) A la exploración física destaca desproporción cráneo facial (microcefalia), orejas displásicas y de implantación baja, globos oculares protuyentes, hipotelorismo ocular, nariz pequeña, corta y plana con filtro corto y orificios nasales estrechos; y boca pequeña con labios finos y paladar ojival sin fisura. A nivel neurológico se aprecia hipotonía axial, hipertonía de extremidades y reflejos osteotendinosos exaltados. Ante la sospecha de un síndrome genético se realiza un cariotipo que fue normal (46,XX). En las pruebas de neuroimagen (RM) se aprecia ausencia de cisura interhemisférica anterior y de *septum pellucidum*, fusión de núcleos de la base y de lóbulos frontales. Astas temporales, atrios y cuerpos ventriculares dilatados. Compatible con holoprosencefalia semilobar.

Conclusion: Ante la presencia de anomalías craneofaciales en la línea media se debe pensar en diversos síndromes, entre ellos el síndrome de línea media. Existen formas de mínima expresión de holoprosencefalia, que son las que investigaremos entre los familiares del probando, ya que la etiología de este trastorno es múltiple: causas ambientales, hereditarias cromosómicas, sindrómicas (con herencia AD, AR, herencia desconocida), y conocer la causa nos ayudará a determinar el riesgo de recurrencia en la familia.

P539**QUILOTÓRAX NEONATAL SECUNDARIO
A TROMBOSIS DE VENA CAVA**

Juan Navarro Morón, Simón Pedro Lubián López, Lourdes de la Gándara Frieyro, María José Romero Rivera, Verónica García Sánchez, María Teresa Benavides Medina, Manuel Matías Vega
Sección Neonatología del Servicio de Pediatría y Servicio de Radiología del Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz.

El quilotórax neonatal, es poco frecuente pero es la primera causa de derrame pleural en neonatos. Puede ser de origen primario o secundario.

Caso clínico: Varón, pretérmino de 29 SG. Parto eutócico. Apgar 6/9. Peso: 1. 150 gr. Madre VIH positiva. Preciso al nacimiento ventilación mecánica y administración de surfactante por Enfermedad de membrana hialina. Cateterización de vena central por silástico. Antibioterapia por cuadro de sepsis clínica. A los 25 días de vida comienza con aumento de la dificultad respiratoria y desaturaciones que precisa ventilación mecánica. En estudio radiológico demuestra importante derrame pleural derecho. Se realizó punción pleural diagnóstica. Líquido pleural de aspecto lechoso: 2400 leucocitos, 98% Mononucleares. Proteínas: 2,59. Posteriormente se colocó un drenaje pleural continuo. A los 5 días se inició terapia con octeótride intravenoso. Se inició estudio complementario con ecodoppler y TAC Torácico que confirmó una trombosis del segmento superior de la vena cava superior así como de las venas subclavias en todo su trayecto. Se inició posteriormente tratamiento con activador tisular del plasminógeno recombinante intravenoso. Siendo finalmente éxitus días después.

Conclusiones: La importancia del control en la colocación de los catéteres venosos centrales. Destacar la importancia en el diagnóstico y tratamiento precoz de la causa del quilotórax para una mejor evolución del cuadro. La posibilidad del tratamiento médico del activador tisular del plasminógeno para la resolución del cuadro.

MEDICINA DEL ADOLESCENTE**Zona Pósters (Planta Primera)****P540****EXPERIENCIA DE UNA CONSULTA JOVEN**

Isabel Cañabate Prados, María Pedrosa Arias, Anselmo Cañabate Prados, Belén Villarrubia Martos, Isabel Castilla Pedregosa, Joaquín Checa Martínez

Centro de Salud del Distrito Sanitario Metropolitano, Servicio Andaluz de Salud.

Antecedentes y objetivos: La consulta joven tiene como objetivo dar respuesta a los problemas específicos de salud de adolescentes y jóvenes. Presentamos los motivos más frecuentes por los que consultan los jóvenes.

Método: Se hace un registro de las consultas realizadas por los jóvenes que acuden a la asesoría joven en un instituto, mediante un formulario aportado por SAS, teniendo como variables: sexo, edad, si acuden de forma individual, en pareja o grupo, si es primera visita o sucesivas, motivo de la consulta y si se realiza alguna derivación a otro profesional.

Resultados: Durante los dos años acudieron 93 jóvenes (87 mujeres y 6 varones) de edades comprendidas entre los 13 y 20 años. Los motivos más frecuentes de consulta fueron: 45 sobre sexualidad (anticoncepción, información general, IVE), 5 sobre trastornos de conducta alimenticia, 7 sobre conflictos entre iguales, 2 sobre adicciones y 3 sobre otros problemas médicos diversos. Se derivó a 1 joven a atención especializada para planificación familiar y se pautó anticoncepción a 3 jóvenes en la misma consulta, 2 fueron derivadas a salud mental y 1 a trabajadora social para tramitación IVE.

Conclusiones: Existe mucha información sobre sexualidad y pese a eso sigue siendo el primer motivo de consulta. Las mujeres acuden de forma mayoritaria a la asesoría joven. Nos llama la atención el escaso número de consultas sobre adicciones y sobre trastornos de conducta alimenticia. Creemos que la consulta joven es un instrumento útil para mejorar la salud de los adolescentes.

P541**FIEBRE FACTICIA:
REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA**

María Luisa Herreros Fernández, Juana Barja Tur, Alfonso González Laguillo, Rolando Sánchez Quintero
Clínica Moncloa, Madrid.

Antecedentes y objetivos: Fiebre facticia es aquella simulada por manipulación de la medida de la temperatura (fiebre fraudulenta) o bien provocada por el propio paciente (fiebre autoinducida). Representa del 2 al 9% de las fiebres de origen desconocido. Una historia clínica incongruente, un patrón de fiebre inusual, la normalidad de la exploración física y de las exploraciones complementarias son las claves diagnósticas. Su reconocimiento precoz evita estudios, a veces caros e invasivos y tratamientos innecesarios. El objetivo fue analizar los pacientes ingresados desde Diciembre de 1994 a Diciembre de 2006 en nuestro centro con diagnóstico de fiebre facticia.

Material y métodos: Realizamos una revisión retrospectiva de los casos diagnosticados de fiebre facticia. Analizamos el número de casos, edad, sexo, tiempo de evolución y patrón de la fiebre, signos y síntomas asociados, exploraciones complementarias y evolución.

Resultados: Diagnosticamos 5 casos, todos ellos mujeres con una edad media de 13 años. La duración de la fiebre fue de 15 días a 2 meses. Una solo paciente tenía antecedentes de trastornos somatomorfos. Todos los pacientes referían cefalea inespecífica asociada al proceso y dos dolor abdominal. El patrón de fiebre anormal, la exploración física y pruebas complementarias normales en todos los casos nos llevaron a la sospecha. La supervisión estricta de la toma de temperatura por parte de enfermería mostró la ausencia de fiebre y confirmó el diagnóstico.

Conclusiones: La fiebre facticia es una causa poco frecuente de fiebre de origen desconocido o recurrente en la infancia y pensar en ella es el primer paso para su diagnóstico, evitando exploraciones, gastos y demoras innecesarias. La supervisión estricta de la toma de temperatura y el uso de termómetros electrónicos puede establecer el diagnóstico.

NEUROLOGÍA

Zona Pósters (Planta Primera)

P542

SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE EN UN PACIENTE CON SÍNDROME DE DOWN

Inés Merino Villeneuve, Margarita I. Cebrero García, María Penín Antón, Cecilia Herbozo Nory, Jesús González de Buitrago Amigo, Rafael González Cortés, Jimena del Castillo Peral, Gloria López Lois, María Pilar González Santiago, Enrique García Frías
Hospital Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares (Madrid).

Introducción: El síndrome de Kearns-Sayre pertenece a un grupo de enfermedades neuromusculares raras conocidas como encefalomiopatías mitocondriales. Viene definido por una tríada clínica: inicio antes de los 20 años de edad, oftalmoplejía externa crónica progresiva y retinopatía pigmentaria. También deben estar presentes al menos uno de los siguientes trastornos: bloqueo cardíaco, síndrome cerebeloso o hiperproteinoorraquia mayor de 100 mg/dl.

Caso clínico: Paciente afecta de síndrome de Down, consulta por primera vez en nuestro hospital con 12 años. Presenta varios problemas: retinitis pigmentaria, ptosis bilateral y oftalmoplejía externa progresiva; alargamiento del QT en el ECG sin cardiopatía de base; edad ósea retrasada, hipoparatiroidismo, déficit de hormona de crecimiento y un hipogonadismo; insuficiencia renal crónica; escoliosis dorso lumbar y elevación del ácido láctico. Con 13 años, presenta un primer episodio convulsivo en el seno de una gastroenteritis por *Salmonella*. Se realiza punción lumbar en la que se objetiva una hiperproteinoorraquia de 223 mg/dl. Ante la sospecha de enfermedad mitocondrial, se realiza biopsia muscular (fibras rojas rasgadas, enzimas de la cadena respiratoria mitocondrial normales), RMN craneal (calcificaciones parenquimatosas en núcleos de la base) y estudio genético mitocondrial (deleción del ADNmt). Estos hallazgos confirman la sospecha diagnóstica de síndrome de Kearns-Sayre.

Discusión: El síndrome de Kearns-Sayre, como todas las enfermedades mitocondriales, se caracteriza por una afectación multisistémica. Además, progresivamente se han ido publicando múltiples enfermedades asociadas con este síndrome, pero hasta la fecha, no se ha descrito en la bibliografía la asociación con el síndrome de Down.

P543

ATAXIA DE FRIEDREICH

Julia Sánchez Zahonero, Carmen Rodríguez Pérez, Rafael Alfonso Gómez, Daniel Gómez Sánchez, Isabel Gascón Casaredi, Alicia Lizondo Escuder, María Ángeles Requena Fernández, Lourdes Escrivá Cholbi, Mercedes Andrés Celma, Francisco Núñez Gómez
Hospital Clínico Universitario, Valencia.

Introducción: La ataxia de Friedreich es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva. Se debe a una alteración del gen X25 (9q13-q21.1) que consiste, en el 98% de los casos, en una expansión del triplete GAA. La consecuencia es un déficit de Frataxina, proteína cuya expresión es muy alta en tejido nervioso, miocárdico y pancreático. La clínica se inicia en la infancia. El sujeto sufre un deterioro neurológico progresivo, pero lo

que marca el pronóstico vital es la miocardiopatía acompañante. Existen varios trabajos en torno a la eficacia de la Idebenona (análogo del coenzima Q10) para detener la lesión miocárdica, existiendo resultados contradictorios.

Caso clínico: Niña de 10 años remitida a Neuropediatría por inestabilidad de la marcha. *Antecedentes personales:* seguida en Ortopedia desde los 7 años por acortamiento aquileo bilateral, pies cavos y cifoescoliosis. *Exploración clínica:* amiotrofia gemelar bilateral, reflejos rotuliano y aquileo abolidos, hipopalesia en piernas, marcha atáxica, con aumento de la base de sustentación, Romberg + y soplo sistólico I/VI en foco aórtico. *Diagnóstico diferencial:* 1) Se descarta una neuropatía sensitivomotora hereditaria por existir una velocidad de conducción nerviosa motora normal, aunque la sensitiva está disminuida. 2) RMN cerebral y medular normal: no lesión ocupante de espacio, ni enfermedad desmielinizante. 3) Ataxias hereditarias: a) Ataxia-telangiectasia: no telangiectasias, inmunoglobulinas A, G, E y α -fetoproteína normales; b) Abetalipoproteinemia: ausencia de malabsorción y lípidos plasmáticos normales; c) Apraxia oculomotora: no clínica de apraxia; d) Ataxia por déficit de vitamina E: vitamina E plasmática normal; e) Ataxia de Friedreich: presenta una marcada hipertrofia ventricular concéntrica. La glucemia en ayunas es normal. El estudio genético muestra una expansión del triplete GAA en ambos alelos. Diagnóstico definitivo: Ataxia de Friedreich. Evolución y tratamiento: El deterioro neurológico progresa lentamente. Ha recibido tratamiento con Idebenona a 10 mg/kg/día durante 12 meses, sin apreciarse cambios sustanciales en la evolución de la miocardiopatía.

Conclusiones: 1) El diagnóstico diferencial de la ataxia de Friedreich es complejo. 2) Hasta que existan estudios concluyentes, dado que la Idebenona no tiene reacciones adversas importantes, es recomendable su uso, aunque no se objetiven grandes cambios en la evolución de la miocardiopatía.

P544

ALGORITMO DIAGNÓSTICO DE LA EPILEPSIA EN NIÑOS MENORES DE 2 AÑOS

Laia Asso Ministral, Roger García Puig, Montserrat Arellano Pedrola, Elisenda Solé Heuberger, Yaiza Hernández Vega, María Elena May Llanas, Jaume Margarit Mallo
Hospital Mutua de Terrassa, Barcelona.

Antecedentes y objetivos: Diseñar un algoritmo diagnóstico de la epilepsia en lactantes a partir del análisis de los episodios de convulsión afebril en niños menores de 24 meses ingresados en nuestro centro durante un periodo de 2 años.

Métodos: Estudio retrospectivo a través de la revisión de las historias clínicas de los pacientes de entre 0 y 24 meses que presentaron uno o más episodios de convulsión afebril en el periodo comprendido entre el 1.1.2005 y el 31.12.06. Se recogieron los datos referentes a la edad, el género, el tipo de convulsión, las exploraciones complementarias, los diagnósticos y el tratamiento.

Resultados: Se analizaron un total de 13 casos, con una media de edad de 3,8 meses (0-23 meses), siendo el 38,5% niñas y el 61,5% niños. El 38,5% de los pacientes presentaron crisis tónicas y el mismo porcentaje presentó crisis parciales. En 2 casos (15,3%) se observaron crisis en forma de chupeteo y

movimientos linguales y 1 paciente (7,7%) presentó un episodio de convulsión tónico-clónica generalizada. El diagnóstico más frecuente fue el de epilepsia del lactante (30,1%). En el 15,4% de los pacientes se llegó al diagnóstico de encefalopatía epiléptica y el mismo porcentaje fue catalogado de convulsiones por isquemia cerebral. El resto de pacientes recibieron los distintos diagnósticos que se enumeran a continuación: síndrome de Aicardi, crisis tónicas con agenesia del cuerpo calloso, síndrome de hemiplejía-hemiconvulsión-epilepsia, enfermedad mitocondrial y trastorno de la migración neuronal, siendo éxitos los dos últimos. Durante el ingreso se realizaron estudios de neuroimagen (TC craneal, ecografía transfontanelar y iRM craneal) al 100% de los pacientes. A un 46,1% se le realizó punción lumbar, y se solicitó el estudio metabólico en el 76,9%. Se solicitó el cariotipo al 46,1%. En todos los casos se realizó un electroencefalograma. En 5 casos (38,5%) fue necesario el uso de más de un fármaco para el control de las crisis.

Conclusiones: El diagnóstico de epilepsia en un lactante tiene, a menudo, importantes implicaciones pronósticas debido a la gravedad de muchas de estas entidades y su repercusión en el desarrollo neurológico. A pesar de la imposibilidad de frenar la progresión de la mayoría de estas enfermedades, un buen enfoque diagnóstico con las consiguientes decisiones terapéuticas, puede enlentecer el establecimiento de secuelas y mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

P545 HIPOPLASIA PONTOCEREBELOSA TIPO I EN GEMELAS BICORIALES BIAMNIÓTICAS

Unai Hernandez Dorronsoro, Izaskun Olaciregui Echenique, Juncal Echeverría Lecuona, Ramón M. Gaztañaga Expósito, Jesús García Santiago, Miguel A. Cortajarena Altuna, Luis Paisán Grisolia

Unidad de Neonatología y Unidad de Neurología del Servicio de Pediatría del Hospital Donostia, San Sebastián (Guipúzcoa).

Introducción: La hipoplasia pontocerebelosa es un diagnóstico poco frecuente en el contexto de la hipotonía neonatal severa. Se presenta el caso de 2 hermanas gemelas bicoriales biamnióticas afectas de hipoplasia pontocerebelosa tipo I, siendo la hipotonía neonatal severa la 1ª manifestación clínica.

Caso clínico: Gemelas bicoriales biamnióticas nacidas por cesárea, embarazo sin factores de riesgo y sin antecedentes familiares de interés. Madre 36 años. G3P2A0. Ambas presentan hipotonía severa, Apgar 6/8 y 7/9, escasos movimientos espontáneos, ausencia de llanto, dificultad para la deglución requiriendo sonda nasogástrica para la alimentación y sordera confirmada por potenciales evocados. La 1ª gemela presenta además crisis de bradipnea que requirió reanimación profunda y convulsión a las 24 h de vida. Los estudios bioquímicos de ácidos orgánicos en orina, enzimas musculares, amonio y ácido láctico fueron normales y se descartaron defectos congénitos en la glicosilación. EEG: Disminución del ritmo de fondo en ambos casos con actividad epileptiforme temporal derecha en la 1ª gemela. RM: malformación quística en fosa posterior con hipoplasia de hemisferios y vérmix cerebeloso, tronco y cuerpo calloso en ambos casos. Cariotipo: pendiente de resultado. Evolución: A lo largo de los 3 meses de su ingreso persiste hipotonía severa con posición en li-

bro abierto sin realizar movimientos espontáneos y requiriendo sonda nasogástrica para la alimentación. Éxitos en domicilio a los 4 meses de edad por aspiración en un intervalo de 4 días.

Conclusiones: Destacar la singularidad diagnóstica de hipotonía neonatal severa por hipoplasia pontocerebelosa en gemelas bicoriales biamnióticas sin antecedentes familiares. Consideramos muy relevantes las pruebas de imagen para la catalogación de la hipotonía neonatal severa, siendo en nuestro caso la RM el principal método diagnóstico.

P546 SORDERA NEUROSENSORIAL DE INICIO TARDÍO EN PACIENTE CON INFECCIÓN CONGÉNITA POR CMV

Montserrat Vázquez Ingelmo, Anartz Fernández Prieto, Ana Vereas Martínez, Raquel Fernández Martínez, María Ángeles Fernández Cuesta, José M. Santolaya Jiménez, Beatriz Álvarez Martín, María Landa Garriz
Sección de Neurología Infantil del Hospital de Basurto, Bilbao (Vizcaya).

Introducción: El CMV es el principal causante de infección congénita en el mundo occidental. A pesar de que la mayoría de infecciones son asintomáticas en el periodo neonatal, presentan riesgo de sordera neurosensorial, que puede manifestarse al nacimiento o años después y tener un carácter fluctuante y/o progresivo, y cuya fisiopatología no es del todo clara. Se ha asociado el riesgo de presentar sordera a la carga viral durante el primer mes.

Caso clínico: Niño de 3 años, sin antecedentes familiares de interés, que consulta en Neuropediatría a los 8 meses de edad, por presentar desde el nacimiento tendencia marcada a la hiperextensión de la cabeza. En la exploración destaca la presencia de hipotonía truncal, no mantiene sedestación estable, no tiene reflejos de apoyo y presenta ligera tendencia a la deflexión cefálica cuando le incorporamos de supino a sentado, siendo el resto de la exploración normal. Los hallazgos en la RNM (leucoencefalopatía fundamentalmente de la punta del lóbulo temporal y macroventriculina), son compatibles con infección por CMV. Además presenta serología positiva a CMV y la madre padeció un cuadro pseudogripal en el segundo trimestre del embarazo. Esta sospecha se confirmó tras detectar DNA viral en la muestra de sangre del test de Guthrie. Inicialmente los PEAT fueron normales, posteriormente están retrasados desde la onda I, con umbral objetivo de 60 dB.

Conclusiones: Es posible la detección de ADN viral mediante PCR en las muestras de sangre del papel de filtro empleadas par el cribaje neonatal. Sería deseable conservar dichas muestras el mayor tiempo posible, puesto que las secuelas neurosensoriales pueden manifestarse tiempo después. En todos los niños con infección congénita por CMV, sintomática o no, se deben realizar evaluaciones periódicas de la función auditiva durante los 6 primeros años.

Aunque no patognomónicos, hay patrones en la RNM que son sugestivos de infección congénita por CMV y que debemos reconocer para evitar pruebas innecesarias: lesiones multifocales de la sustancia blanca parietal profunda, polimicrogiria y afectación la parte anterior del lóbulo temporal, en pacientes con encefalopatía estática.

P547**¿SÍNDROME DE RASMUSSEN O SÍNDROME DE HEMICONVULSIÓN-HEMIPLEGÍA?**

Anna Ruiz Llobet, María Dolors Casellas Vidal, Federico Pérez Álvarez, Andreu Peñas Aguilera, Alejandro Luque Moreno, Lluís Mayol Canals

Hospital Universitario Dr. Josep Trueta, Girona.

Introducción: El síndrome de Hemiconvulsión-Hemiplejía y el síndrome de Rasmussen son enfermedades neurológicas raras y poco conocidas. No es fácil diferenciarlas en estadios iniciales, incluso algunos autores las postulan en el espectro de una misma enfermedad.

Caso clínico: Niño de 3 años que consulta por episodio de parálisis facial central izquierda, autolimitado en pocos minutos. Desarrollo normal hasta el momento. Refieren sacudidas mioclónicas en extremidades izquierdas asociadas a pérdida de fuerza muscular en la última semana. Proceso febril sin foco en las últimas 24 horas. Exploración: tendencia a utilizar menos la extremidad superior izquierda, con Babinski positivo ipsilateral. La RMN mostró ostensible afectación hemisférica derecha difusa con hiperintensidad de sustancia blanca y atrofia córtico-subcortical. Análisis del LCR normal, con PCR virales en LCR negativas. Posteriormente se objetivaron crisis parciales: clonías faciales y mioclonías de la extremidad superior izquierda, de menos de 1 minuto de duración. Evolución: La evolución ha sido mala. A los 6 meses del diagnóstico no se han conseguido controlar las crisis pese al tratamiento triple con fármacos antiépiléticos.

Discusión: Estas dos enfermedades podrían ser formas de expresión de la misma entidad. En los casos descritos del Síndrome de hemiconvulsión-hemiplejía se acepta el antecedente de estatus convulsivo asociado a fiebre, aunque éste puede no haber sido presenciado. El Síndrome de Rasmussen cursa con deterioro cognitivo, hemiparesia progresiva y crisis parciales (Epilepsia Partialis Continua) cuyo único tratamiento efectivo es la hemisferectomía. La evolución posterior clarificará el diagnóstico.

P548**SÍNDROME DE WEST: SU HETEROGENEIDAD ETIOLÓGICA Y EVOLUTIVA**

Elena V. Rodrigo Sáez, Manuel Castro Gago, Jesús Eiris Puñal, Carmen Curros Novo, José Ángel Porto Arceo, Alicia Mirás Veiga, José Domingo Moure Gonzalez

Complejo Hospitalario Universitario, Santiago de Compostela (A Coruña).

Antecedentes y objetivos: El síndrome de West es una encefalopatía edad-dependiente, con unas características clínico-diagnósticas bien definidas, consistentes en, crisis de espasmos, EEG con trazado de hirsarritmia y retraso psicomotor. Pretendemos mostrar nuestra experiencia con cuatro niños coincidentes en el mismo momento en la Unidad, con edades comprendidas entre los 5 y 6 meses de edad.

Métodos: Se expondrán los procedimientos diagnóstico-terapéuticos más relevantes llevados a cabo, así como los datos clínicos y evolutivos más destacables de cada uno de los pacientes.

Resultados: Estos pacientes, cada uno con distinta base etiológica, son seguidos evolutivamente en nuestro centro durante los

últimos cinco meses. En cuanto a su clasificación, en uno se trata de un síndrome de West idiopático o primario, en otro de un síndrome de West secundario a lesión hipóxico-isquémica perinatal y leucomalacia periventricular, en otro de un síndrome de West secundario al síndrome de nevus sebáceo de Jaddashon, y en el último de un síndrome de West criptogenético y datos clínicos evolutivos sugerentes de un síndrome PEHO ("Progressive encephalopathy with edema, hirsarhythmia and optic atrophy"). Por el momento el único paciente que presenta una recuperación completa es el idiopático o primario, mientras que los otros tres han mejorado tanto en el aspecto clínico como en el electroencefalográfico, desapareciendo la hirsarritmia, pero persistiendo otros tipos de crisis comiciales así como el retraso en el neurodesarrollo.

Conclusiones: Se reafirma que la evolución de su desarrollo psicomotriz, uno de los aspectos que más preocupa a la familia, va íntimamente unida a su etiología y a la respuesta terapéutica inicial.

P549**SÍNDROME DE ALICIA EN EL PAÍS DE LAS MARAVILLAS SECUNDARIO A EPILEPSIA TIPO GASTAUT**

María Cinta Moraleda Redecilla, Santiago Calleja López, Carlos Santana Rodríguez, Teresa Raga Póveda, María Laura Casado Sánchez, Eva Domínguez Bernal

Hospital General de Segovia.

Introducción: El síndrome de Alicia en el país de las maravillas (SAPM), es un cuadro clínico caracterizado por distorsiones de la imagen corporal o alteraciones en la percepción del tamaño, la forma o la distancia de objetos o personas. Se produce en el contexto de enfermedades víricas, migrañas, epilepsia o tras intoxicación con drogas alucinógenas. El SAPM puede ser una forma de presentación de epilepsia parcial con paroxismos occipitales (EPP) tipo Gastaut.

Caso Clínico: Varón de 7 años que consulta en Urgencias, por episodio de inicio súbito, de acercamiento y alejamiento de la profesora, la pizarra y otros objetos de varios minutos de duración. El niño refería que se habían repetido varias veces durante la tarde, haciéndose más frecuentes y duraderos y que lo vivía con gran temor. No había presentado pérdida de conocimiento, ni náuseas, ni vómitos ni cefalea acompañante. Asociaba cuadro de infección de vías respiratorias superiores afebril hacía varios días, pero no traumatismo ni ingesta de tóxicos. *Antecedentes personales y familiares:* Padre migraña. Resto sin interés. Exploración física por aparatos incluyendo neurológica y oftalmológica normal. Pruebas complementarias: Serología para virus de Epstein-Barr (VEB) compatible con infección reciente. EEG complejos punta-onda de localización occipital del hemisferio izquierdo, que desaparecen con la apertura ocular. Ritmo de base normal.

Discusión: En todo paciente con diagnóstico de SAPM debe descartarse asociación con VEB y más si se acompaña de clínica respiratoria, debiendo realizar serología específica para el virus. La presencia de antecedentes familiares de migraña orienta a aura migrañosa, o epilepsia tipo Panayiotopoulos, que se descarta ante la ausencia de cefalea, náuseas y vómitos acompañantes. El hecho de no referir pérdida de conocimiento (presente sólo en el 14% de los casos), no descarta el diagnóstico de epilepsia tipo Gastaut, que se confirma con el EEG. Una

completa historia clínica y el conocimiento de esta entidad puede ayudarnos a orientar el diagnóstico etiológico, que se confirmará en la mayoría de los casos con sencillas pruebas diagnósticas.

P550 NEURITIS ÓPTICA: A PROPÓSITO DE UN CASO

María Prados Álvarez, Ana Colmenero Hernández, Irene Cuadrado Pérez, Beatriz Martínez Menéndez, María Dolores Martín Pelegrina

Hospital Universitario de Getafe, Madrid.

Introducción: La neuritis óptica se caracteriza por una pérdida de visión que afecta a la porción central del campo visual, es progresiva, durante 2 a 5 días, acompañada de un defecto pupilar aferente. En niños es una afectación infrecuente, que difiere de la acontecida en adultos en algunos aspectos clínicos como: es más frecuente su aparición tras un proceso infeccioso o tras inmunización, suele ser bilateral, se puede detectar papilitis y tiene una baja probabilidad de conversión a Esclerosis Múltiple.

Caso clínico: Varón de 14 años que consulta por disminución de agudeza visual en ojo derecho, de manera progresiva en 6 días, junto con dolor con los movimientos oculares. No otra clínica acompañante. No antecedentes personales ni familiares de interés. *Exploración física:* "ve bultos" con ojo derecho con reflejo fotomotor perezoso. Reflejos osteotendinosos más marcados en miembros izquierdos. Mínima dismetría y disdiadococinesia en miembro superior izquierdo. Sin otras alteraciones. *Pruebas complementarias:* Campo visual ojo derecho: escotoma absoluto central. RM: lesiones focales que sugieren enfermedad desmielinizante parcheadas localizadas a nivel supra e infratentorial. Potenciales evocados ojo derecho: no respuesta. Punción Lumbar: discreto aumento de IgG. Evolución: Durante el ingreso recibió tratamiento con esteroides a dosis altas con clara mejoría de los síntomas. A los 6 meses presenta alteración sensitiva en mano izquierda de la que se recuperó a los 10 días. Por todo ello es diagnosticado de enfermedad desmielinizante tipo Esclerosis múltiple.

Conclusión: La Esclerosis Múltiple es una entidad poco frecuente pero posible en la edad pediátrica. Es importante sospecharla ya que de su detección y tratamiento precoces dependen sus consecuencias posteriores.

P551 SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ EN PACIENTE DE DOS AÑOS

Cecilia Paredes Mercado, Vitoria San Antonio Arce, Myriam Herrero Álvarez, Daniel Blázquez Gamero, Graciela Navarro Legarda, Ainhoa Salvador Sanz

Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

El Síndrome de Guillain-Barré es una polirradiculoneuropatía adquirida, inmunomediada, que causa disfunción, desmielinización segmentaria y/o degeneración axonal en nervios periféricos, raíces nerviosas y pares craneales de forma ocasional. Su frecuencia en la infancia es mayor entre los 4 y los 9 años, siendo la principal causa de parálisis flácida aguda en países con sistemas de vacunación desarrollados. Presentamos un caso de presentación en edad temprana, con un curso rápidamente progresivo en su etapa aguda.

Caso clínico: Niña de 2 años y 11 meses de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que acude al Servicio de Urgencias de nuestro hospital por episodio de unas 48 horas de evolución de pérdida de fuerza y dolor en miembros inferiores que le impedían la deambulación, con progresión ascendente, sin factor desencadenante aparente. En la exploración clínica destacaba la disminución marcada de fuerza y tono muscular en miembros inferiores, de predominio distal, con arreflexia asociada. Evolución: Ingresa en la UCI pediátrica, presentando en 24 horas una tetraparesia flácida arrefléxica con pérdida del control de esfínteres. El electromiograma y los valores de LCR son compatibles con Síndrome de Guillain-Barré. Recibe tratamiento con inmunoglobulina y corticoide iv. Respiratoriamente presenta un curso tórpido con necesidad de ventilación mecánica durante 17 días. Entre el resto de pruebas complementarias destacan un hemocultivo positivo para *Campylobacter jejuni* y la aparición de afectación axonal en nuevo electromiograma. La recuperación neurológica es lenta, presentando a los 6 meses deambulación autónoma con apoyo y persistencia de hiporreflexia en miembros inferiores.

Discusión: El mejor pronóstico del paciente con Síndrome de Guillain-Barré vendrá ligado a una evolución más lenta en la fase aguda. En casos de mayor agresividad como el nuestro, la monitorización y el tratamiento de las complicaciones respiratorias resulta fundamental, estando las pautas de tratamiento en niños pendientes de nuevos estudios para ser definidas.

P552 ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I: CAUSA INFRECUENTE DE RETRASO PSICOMOTOR PROGRESIVO

Ana María Fortea Palacios, Ana María González Fernández, Mercedes Andrés Celma, Amalia Devesa Balmaseda, María Ángeles Requena Fernández, Tania Sempere Serrano
Hospital Clínico Universitario, Valencia.

Introducción: Los trastornos del metabolismo son patologías infrecuentes en la infancia. Muchas se manifiestan horas después del nacimiento, siendo de mal pronóstico si no se inicia un tratamiento. Otros son de comienzo insidioso o patrón intermitente, retrasándose el diagnóstico meses o años.

Métodos: Presentamos el caso de un niño con retraso psicomotor progresivo diagnosticado de aciduria glutárica tipo I. Resumen: Antecedentes familiares: sin interés. No cosanguinidad. Hermano sano. Antecedentes perinatales de interés: RNPT (36 s). 9 meses: no dismorfias ni discromias, actividad motora pobre, hipotonía, mal control de la cabeza y sedestación inestable. Buen nivel cognitivo. RM cerebral: prominencia del espacio subaracnoideo frontoparietal y de cisura silvianas, aumento de LCR en ambas fosas cerebrales medias e hiperintensidad en ambos pápidos. Se inicia estudio metabólico: hemograma, química y equilibrio ácido-base normales, ácidos pirúvico e OHbutirato normales, ácido láctico ligeramente elevado. Se remite a atención temprana. 12 meses: status convulsivo en el contexto de una infección respiratoria, ingresando en otro centro y pautando tratamiento con valproato. EEG: normal. 15 meses: gastroenteritis por rotavirus asociada a acidosis metabólica que requiere ingreso. Macrocefalia, escasa movilidad activa, discinesias, distonía generalizada, sostén cefálico inestable, y tendencia a la posición de mmii en tijera y al opistótonos. Buena comprensión y contacto social. Ausencia de lenguaje. RM ce-

rebral: espacios dilatados de LCR en cisuras silvianas y área frontotemporal. Cambios de intensidad de ganglios basales, atroficos. Dilatación ventricular por atrofia de sustancia blanca. Se completa estudio metabólico: aminoácidos en sangre y orina, ácidos orgánicos en orina, carnitina y acetoacetato en sangre y neurotransmisores en LCR. Orina: aumento de ácido glutárico, 3 QHglutárico y carnitina; plasma: niveles bajos de carnitina libre y total. Diagnóstico: aciduria glutárica tipo 1. Se pauta tratamiento con riboflavina, carnitina, restricción proteica, clonazepam y baclofeno. Se retira valproato. Genética: paciente homocigoto para el gen255L (cromosoma 19), padres heterocigotos. Hermano homocigoto para el gen sano.

Conclusiones: Es importante descartar un trastorno metabólico ante un retraso psicomotor sin causa aparente. El tratamiento intensivo de procesos agudos intercurrentes puede disminuir las crisis encefalopáticas y mejorar el pronóstico.

P553 SÍNDROME DE LANDAU-KLEFFNER (AFASIA-EPILEPSIA ADQUIRIDA). PRESENTACIÓN DE UN CASO CON DIAGNÓSTICO TARDÍO

Inmaculada Raya Pérez, Rafael González de Caldas Marchal, Marina Calvo Fernández, Carmen Montes Mendoza, Rafael Camino León, Eduardo López Laso, Ana María Collantes Herrera, Mercedes Gil Campos

Unidad de Neurología Pediátrica y Servicio de Pediatría, Críticos y Urgencias del Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

Introducción: El Síndrome de Landau-Kleffner (SLK) es una encefalopatía epiléptica rara, caracterizada por una afasia adquirida y alteraciones electroencefalográficas de punta-onda continua en el sueño lento (POCS), asociando en proporción variable alteraciones conductuales y crisis epilépticas, hasta en el 80% de los casos. Es más frecuente en varones, de incidencia desconocida y de inicio entre los 3 y 7 años de edad.

Caso clínico: Niña de 9 años que consulta por deterioro en el lenguaje expresivo y comprensivo desde hace 2 años. Presenta problemas para mantener la atención y ha perdido conocimientos ya aprendidos propios de su edad. AF: en la familia paterna existen varios miembros con antecedentes epilépticos no especificados. Entre sus antecedentes personales ha presentado crisis epilépticas parciales desde los 3 años. Las exploraciones complementarias, en su hospital de referencia, fueron: EEG en vigilia, que mostraba paroxismos punta-onda en región temporal izquierda; RMN craneal, sin hallazgos patológicos y magnetoencefalografía donde se recogía una actividad epileptiforme focal frontal temporal izquierda muy persistente. Fue diagnosticada de Epilepsia Rolándica Benigna de la Infancia y tratada con ácido valproico, con un control parcial. Está afectada de hipoacusia de transmisión por otitis seromucosas bilaterales de repetición. La exploración neurológica al ingreso revela una gran inquietud e hiperactividad, no comparte la mirada. Se expresa con frases cortas y poco inteligibles, el lenguaje espontáneo es escaso y la respuesta a órdenes simples es lenta. Tras valorar los datos de la Historia se sospecha la posibilidad de SLK realizándose EEG con privación de sueño, donde se observa una POC durante el sueño lento. Se instaura tratamiento antiepiléptico con valproico y benzodiacepinas y tratamiento logopédico intensivo.

Comentarios: En el SLK las crisis epilépticas pueden no existir o ser muy leves, de forma que puede estar en un primer pla-

no las anomalías conductuales y los trastornos del lenguaje, motivando, como en nuestro caso errores diagnósticos del tipo TDAH, sordera o autismo. Por ello es preciso sospecharlo para realizar el EEG de sueño que muestre las características POCS. Ello nos permitirá realizar un tratamiento enérgico con antiepilépticos y logopedia. El pronóstico es peor en los casos de etiología orgánica, diagnóstico tardío y en menores de 6 años.

P554 MIDRIASIS CONGÉNITA COMO SÍNTOMA INICIAL DE DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA

Ana Pérez Pardo, M. del Carmen Carrascosa Romero, Lourdes García Villaescusa, Miguel Lillo Lillo, Rafael Ruiz Cano, Moisés Sorlí García

Servicio de Pediatría del Hospital General Universitario de Albacete.

Introducción: La displasia septo-óptica es una entidad heterogénea y poco frecuente caracterizada por la asociación de defectos de la línea media como: hipoplasia de nervios ópticos, hipoplasia o ausencia de septum pellucidum, en algunos casos insuficiencia hipofisaria y fibrosis hepática. Las manifestaciones de este síndrome son muy variables. Entre los hallazgos oftalmológicos se ha descrito nistagmus, estrabismo, déficit de agudeza visual y con menor frecuencia alteraciones pupilares.

Caso clínico: Presentamos el caso de un recién nacido remitido para estudio por midriasis congénita. En la exploración oftalmológica destacaba midriasis bilateral con respuesta lenta a la luz, y sensible a la administración de pilocarpina 0.125%, movimientos oculares erráticos con ausencia de fijación de la mirada, escleróticas azules. El fondo de ojo fue normal. En la RMN cerebral se objetivó ausencia de *septum pellucidum*, hipoplasia de quiasma y nervios ópticos, hipoplasia de glándula hipofisaria y heterotopias en región frontal izquierda sin esquisencefalia. El estudio endocrino fue normal. Actualmente presenta retraso en el desarrollo psicomotor, hipotonía y ausencia de visión.

Conclusiones: La midriasis congénita es excepcional en el recién nacido. Se destaca la importancia de incluir la hipoplasia de nervio óptico en el diagnóstico diferencial exhaustivo de la midriasis congénita y otras anomalías oculares como en el recién nacido y el lactante. El diagnóstico precoz de las alteraciones endocrinas asociadas mejora el pronóstico de estos pacientes, puesto que la insuficiencia hipofisaria, presente hasta en un tercio de los pacientes, puede resultar mortal.

P555 EPILEPSIA DEL SOBRESALTO Y SÍNDROME PERISILVIANO CONGÉNITO BILATERAL

Marina Calvo Fernández

Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

Objetivo: Presentar un paciente con una anomalía del desarrollo de la corteza cerebral tipo polimicrogiria perisilviana bilateral y epilepsia, manifestada inicialmente con crisis mioclónico atónicas reflejas a los ruidos.

Caso Clínico: Varón de 6 años diagnosticado de síndrome perisilviano congénito bilateral, retraso psicomotor, síndrome opercular (apraxia buco-linguo-facial) y malnutrición secundaria por lo que precisó alimentación enteral a través de una gastrostomía. A los 3 años comenzó con crisis mioclónico atónicas

pluricotidianas reflejas a estímulos acústicos inesperados. Repetidos estudios EEG mostraron, sobre una actividad de fondo normal, coincidiendo con estímulos auditivos intensos, actividad paroxística de punta onda generalizada. Durante la evolución se objetivaron ausencias atípicas y crisis tónicas breves. Las crisis han sido refractarias a los diferentes fármacos antiepilépticos empleados como ácido valproico, levetiracetam, lamotrigina, topiramato y clobazam. La dieta cetogénica mejoró parcialmente el control de las crisis.

Conclusiones: Destacamos la presentación de la epilepsia de este paciente con un síndrome perisilviano congénito bilateral con crisis atónicas reflejas al ruido.

P556

ATAXIA AGUDA: DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL; A PROPÓSITO DE UN CASO

Sandra Pisa Gatell, Ester Tornador Gaya, M. Ana Esparza Sánchez, Patricia Gallardo Ordóñez, Blanca Redón Escarti, Gloria Gil Grangel, José Manuel Martín Arenós

Servicio de Pediatría del Hospital General de Castellón.

Introducción: La ataxia aguda representa un cuadro infrecuente en la edad pediátrica, en el que es preciso filiar la causa en caso de historia clínica poco clara o procesos prolongados.

Caso clínico: Niña de 7 años con cuadro de dos semanas de evolución de marcha inestable con aumento de la base de sustentación, discreta dismetría y temblor intencional. Refiere cuadro catarral los diez días previos sin otros antecedentes de interés. Durante el ingreso se observan vesículo-costras escasas, por lo que se inicia tratamiento con aciclovir. Se realiza estudio etiológico (bioquímica y serología sérica y de LCR, tóxicos, EEG, RMN cerebral, aminoácidos y ácidos orgánicos en sangre y orina) no concluyente, con ligera pleocitosis en LCR, por lo que se etiqueta como ataxia cerebelosa aguda idiopática. Presenta mejoría lentamente progresiva tras más de 6 meses de seguimiento, persistiendo aún mínima alteración de la marcha.

Discusión: La ataxia aguda en la infancia suele ser un cuadro benigno y autolimitado, en el que la mayoría de pacientes cuentan pródromos bien definidos. Representa menos del 0,05% de las urgencias pediátricas y aparece más frecuentemente entre los 2 y 7 años de edad. La etiología más frecuente es la postinfecciosa y la tóxica. Estas causas se descartan a través de historia clínica y análisis de tóxicos, en cuyo caso se debe proceder al ingreso para estudiar otras etiologías. Se realizará prueba de imagen (TC o RM) para descartar lesión ocupante de espacio, esclerosis múltiple o enfermedad metabólica; punción lumbar si se sospecha meningoencefalitis, esclerosis múltiple o síndrome de Miller-Fischer. El estudio de aminoácidos en sangre y orina descartará posibles metabolopatías. Asimismo, se realizará EEG para descartar causa epiléptica y serología sérica y de LCR para estudiar infecciones subclínicas. En nuestra paciente las pruebas complementarias fueron normales, descartando causa conocida, por lo que el diagnóstico fue de exclusión. El pronóstico en cuanto a recuperación completa es excelente; no obstante, un reducido número de pacientes sufre secuelas permanentes, (trastornos de comportamiento y lenguaje, ataxia e incoordinación). En nuestra paciente tras más de 6 meses persiste mínima alteración de la marcha.

P557

CRISIS EPILÉPTICAS COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA COMPLEJA

María Solís Reyes, Ramón Candau, María José Manzano Infante, Ana Barcia Ramírez, Beatriz Muñoz Cabello, Patricia Castilla Ruiz, Luis Ruiz del Portal Bermudo, Marcos Madruga Garrido, Bárbara Blanco Martínez, Miguel M. Rufo Campos

Sección de Neurología Pediátrica del Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: Presentamos el caso de un paciente que presenta crisis parciales con generalización secundaria en el contexto de una malformación arteriovenosa.

Caso Clínico: Varón de 12 años con antecedentes de TCE a los 8 años y cefalea recurrente. Presenta pérdida de conocimiento, hipotonía y babeo de 30 minutos de duración, precedida de dolor y paresia de hemicara izquierda. En las 24 horas previas presentó episodio de dolor en ojo izquierdo, fosfenos, dolor hemiraneal izquierdo, movimiento involuntario de lateralización de cara a la izquierda sin pérdida de conocimiento ni otra sintomatología asociada, de 2 minutos de duración. *Exploración física:* Sin hallazgos patológicos significativos. Hematoma en ojo izquierdo. *Exploración neurológica:* Sin hallazgos patológicos. *Pruebas complementarias:* Hemograma eosinofilia 10%; Bioquímica y Equilibrio normales; Perfil hepático normal; Magnesemia normal; Orina normal; Electroencefalograma con anomalías paroxísticas muy activas de expresión generalizada; TAC: pequeña formación ovalada de 1cm de diámetro en la región anterior del lóbulo temporal compatible con quiste aracnoideo; Angioresonancia: malformación arteriovenosa en región frontal derecha. Se inicia tratamiento anticonvulsivo con Ácido Valproico y es intervenido posteriormente mediante Radiocirugía. Ha presentado evolución favorable con desaparición de las crisis; actualmente asintomático y sin tratamiento.

Conclusión: Con este caso queremos destacar la importancia de una posible base orgánica en la etiología de la epilepsia y la indicación del tratamiento quirúrgico para erradicar las crisis.

P558

MENINGITIS DE ETIOLOGÍA ATÍPICA

Jana Planas Morant, Joaquín Castilla Crespi, Margarita Cañellas Fuster, Cristina Díaz Román, Begoña de Azua Brea, Susana Fuertes Blas, Patricia Aparicio García, Susana Herrero Pérez, Juan A. Hervás Palazón

Servicio de Pediatría del Hospital Son Llàtzer, Palma de Mallorca (Balears).

Introducción: Los microorganismos más frecuentes de la meningitis bacteriana en niños inmunocompetentes y mayores de 5 años, son *S. pneumoniae*, *N. meningitidis* y *H. influenzae*, siendo la vía de transmisión más frecuente la hematogena. De forma excepcional, la meningitis bacteriana está causada por un foco ótico, ya sea por vía hematogena o por contigüidad.

Caso clínico: Mujer de 7 años con cuadro de otitis media aguda, de 5 días de evolución, tratada con claritromicina oral durante 4 días. En las últimas 24 horas, presenta fiebre elevada y deterioro del estado general, asociando meningismo. Antecedentes: Cuadros de otitis de repetición, con colocación de drenajes transtimpánicos (DTT) a los 3,5 años. Pruebas complementarias: leucocitosis con neutrofilia, PCR 90 mg/l, hemostasia normal. Bioquímica de LCR: proteínas: 80 mg/dl,

Glucosa: 42 mg/dl, leucocitos 2.800 cel/mm³, neutrofilos: 72%. Cultivo de LCR y cultivo de secreciones óticas positivo a *S. Pyogenes*, resistente a macrólidos. Hemocultivo negativo. TAC: otomastoiditis bilateral no coalescente. Evolutivo: A las 48 horas de tratamiento con cefotaxima ev y corticoides ev, queda afebril, y se le colocan DTT bilaterales. A las 36 horas de la colocación de los DTT, inicia fiebre elevada con afectación del estado general, asociando a las 24 horas un exantema generalizado maculopapular eritematoso que respeta plantas y palmas, muy pruginoso. Se añade al tratamiento teicoplanina ev. La evolución es favorable con desaparición de la fiebre y el exantema.

Comentarios: La meningitis de origen ótico es una afección muy excepcional, sin embargo, se debe realizar un correcto seguimiento de las otitis medias agudas para el diagnóstico precoz de sus posibles complicaciones.

P559 SÍNDROME DE JOUBERT

Tania Sempere Serrano, Celia Balaguer Yebenes, Mercedes Andrés Celma, María Ángeles Requena Fernández, Ana María Fortea Palacios, Amalia Devesa Balmaseda
Hospital Clínico Universitario, Valencia.

El Síndrome de Joubert es una enfermedad neurológica congénita muy rara, con una gran variabilidad en su presentación clínica, y que implica unas malformaciones características del mesencéfalo y del cerebelo (agenesia o hipoplasia de vermis cerebeloso, que condiciona un agrandamiento del IV ventrículo, y fosa interpeduncular profunda con engrosamiento de los pedúnculos cerebelosos superiores), componentes del llamado "signo de la muela".

Caso clínico: Niño de 12 años que consulta por dificultad motora-ataxia y movimientos oculares anormales.

Antecedentes personales: recién nacido a término, gestación y parto sin incidencias. Hipotonía y retraso en la adquisición de los hitos del desarrollo psicomotor. Alteración en la expresión del lenguaje, con buena comprensión. *Exploración clínica:* marcha atáxica, pies cavos, escasa masa muscular, reflejos osteotendinosos simétricos ligeramente disminuidos. Dismetría y disdiadococinesia. Apraxia oculomotora. *Exploraciones complementarias:* resonancia magnética cerebral que evidencia una alteración morfológica del mesencéfalo, de los tubérculos cuadrigéminos superiores, del vermis cerebeloso (hipoplásico con fusión incompleta en línea media condicionando hendidura subyacente) y del IV ventrículo. Ecografía abdominal, electroencefalograma, electrocardiograma, ecocardiografía, electromiografía, estudio genético de ataxias, todas normales.

Conclusiones: El diagnóstico del Síndrome de Joubert se basa en la clínica y los datos radiológicos. Los hallazgos clínicos más característicos son: alteración del patrón respiratorio durante los primeros meses de vida (hiperpernea-apnea), hipotonía, ataxia, retraso mental con importantes dificultades en la expresión, apraxia oculomotora y nistagmus. Pueden presentar, además, anomalías renales, hepáticas y de retina, y más raramente, cardiopatías congénitas. Ante la presencia de algunos de estos signos clínicos debe plantearse el Síndrome de Joubert en el diagnóstico diferencial y solicitar las pruebas de imagen oportunas que puedan evidenciar las malformaciones características que confirmen el diagnóstico.

NUTRICIÓN

Zona Pósters (Planta Primera)

P560 ANÁLISIS DE LOS NIVELES DE NUCLEÓTIDOS EN LECHE MATERNA MEDIANTE ELECTROFORESIS CAPILAR

Cristina Sánchez López, Javier Cubero Juárez, Cristina Narciso Repilado, Antonio Silva, Juan Durán Retamar, Ana Beatriz Rodríguez Moratino, Javier Sánchez Alarcon, Montserrat Rivero Urgell, Carmen Barriga Ibars

Departamento de Fisiología y Departamento de Química Analítica de la Facultad de Ciencias de la Universidad de Extremadura, Badajoz, Laboratorio de Metabolismo del Hospital Perpetuo Socorro, Badajoz. Servicio Extremeño de Salud y División Científica de los Laboratorios Ordesa, S.L., Barcelona.

Antecedentes: El efecto de los nucleótidos a través de la lactancia se ha observado que es determinante en el desarrollo gastrointestinal e inmune del recién nacido, aportando con ello a través de la nutrición un potencial en su crecimiento. Sus niveles en leche se han analizado por diferentes técnicas analíticas pero nunca por Electroforesis Capilar, lo cual creemos que supone una mayor rapidez y fiabilidad en su cuantificación.

Método: Muestras de leche materna recogidas a madres sanas de entre 25 y 35 años y con más de un mes en lactancia, dichas muestras fueron conservadas a -20° C, hasta su posterior análisis. Las muestras por duplicado fueron hidrolizadas en medio ácido (HClO₄) y filtradas en filtros Millex de poro de 45 µm (*Milipore*) antes de su posterior análisis por Electroforesis Capilar en P/ACE System 5510 (*Beckman Coulter*), con capilar de sílice (75 µm d.i. y 375 µm d.e.), sistema de separación alcalino y detección en el rango U.V. (190-300 nm). Los estándares de nucleótidos (*Sigma*) y todos los reactivos analíticos se caracterizaron por su alto grado de pureza (*Merck y Panreac*).

Resultados: Siguiendo las condiciones metodológicas anteriormente descritas, el análisis de nucleótidos en muestras de leche humana mediante electroforesis capilar se realizó satisfactoriamente con un periodo máximo de duración de 1 hora. Los resultados para los nucleótidos ensayos fueron de 3,85 ± 0,41 3µg/ml y 3,80 ± 0,97 µg/ml para adenosina-5'P y uridina-5'P respectivamente.

Conclusión: La técnica de Electroforesis Capilar es un método de gran utilidad para el análisis y cuantificación de nucleótidos, tanto desde el punto de vista cuantitativo como cualitativo en leche materna.

P561 MEJORA DE LOS CONOCIMIENTOS, ACTITUDES Y PRÁCTICAS DE LOS PEDIATRAS ESPAÑOLES SOBRE LACTANCIA MATERNA

Antonio Oliver Roig, Denise Vargiu, Luis Ruiz Guzmán
Asociación IHAN-UNICEF, Universidad de Cagliari (Italia) y Universidad de Alicante.

Introducción: Los Pediatras son parte importante en las mejoras de salud de la población. Somos un punto cardinal en la protección promoción y apoyo a la lactancia materna (LM). En una encuesta realizada en el Congreso de Murcia en 1993 se apreció que se podían mejorar los conocimientos actitudes y las practicas pediátricas.

Objetivos: Determinar los cambios en los conocimientos, actitudes y prácticas de los pediatras españoles respecto a la LM en los últimos 12 años.

Método: Se comparan dos encuestas no personalizada presentada en la 42 y la 54 Reuniones de la Asociación Española de Pediatría en 1993 y 2005.

Resultados: Se incrementa la afirmación de que la LM es superior a la leche artificial. Hay menos hijos de pediatras pero se ha incrementado la incidencia y duración de la lactancia materna entre estos: 94,5% versus 93%. El 15% versus 31% por menos de 3 meses, el 40,4% versus 44% entre 3 y 6 meses. El porcentaje de niños alimentado más de 6 meses ha sido 36% versus 14%. Un 11% más de 12 meses. Han mejorado las respuestas sobre conocimientos en LM. Se aumenta la consideración de que la duración de la LM aumentaría cambiando los conocimientos y actitudes de los pediatras. El porcentaje de profesionales que dijo recibir formación en LM se ha incrementado fue del 53% al 66,5% con formación mayoritariamente específica. El conocimiento de regalos a los padres por parte de la industria de alimentos infantiles ha bajado del 61 al 46% y se ha aumentado el porcentaje del 84% al 87,8 de los que aceptaría dinero para trabajos de investigación procedente de estas casas.

La mayoría está de acuerdo con que los grupos de apoyo maternos deberían ayudar a las madres a establecer la LM en los hospitales, y se ha incrementado del 15% al 57% los que ha contactado alguna vez con dichos grupos en un 11% frecuentemente. El conocimiento de la Iniciativa "Hospital Amigo de los Niños". IHAN ha subido del 5% al 47% con un buen conocimiento de una cuarta parte de los pediatras. El libro de la AEP sobre lactancia materna los tiene el 49% de los pediatras encuestados.

Conclusiones: Ha mejorado el conocimiento de los pediatras españoles sobre la lactancia materna. En consecuencia del cambio de actitudes se observa una mayor incidencia de la LM entre los hijos de los pediatras. El acceso a mejor formación y publicaciones sobre LM pueden ser uno de los factores así como un mayor conocimiento y participación en la Iniciativa "Hospital Amigo de los Niños".

P562

COMPARACIÓN ENTRE LA MICROBIOTA FECAL DE NIÑOS LACTANTES Y LA DE NIÑOS ALIMENTADOS CON FÓRMULAS INFANTILES

Esther Jiménez Quintana, Rebeca Arroyo Rodríguez, Leónides Fernández Álvarez, María del Mar Albújar Font, Natalia García Baiges, Adolfo Gómez Papí, Juan Miguel Rodríguez Gómez
Universidad Complutense de Madrid y Hospital Universitario Joan XXIII, Tarragona.

Antecedentes y objetivos: En los últimos años se ha puesto de manifiesto que la leche materna posee una microbiota propia que juega un papel determinante en la colonización inicial del intestino infantil. El objetivo de este trabajo ha sido la comparación de la microbiota fecal de niños alimentados con leche materna con la de aquellos alimentados con fórmulas ya que los estudios existentes hasta la fecha han quedado obsoletos.

Material y métodos: En este estudio participaron 24 mujeres y sus respectivos hijos (17 alimentados con leche materna y 7 con una fórmula infantil). Se tomaron muestras de calostro y heces de la madre tras el parto, y de leche y heces del niño durante las 5 semanas siguientes. Las muestras fueron sembradas en 7

medios de cultivo e incubadas a 37°C, tanto en aerobiosis como en anaerobiosis, durante 24-48 h. Se aislaron 5 colonias diferentes de cada medio de cultivo. Los aislados se identificaron mediante pruebas microscópicas, bioquímicas y genéticas.

Resultados: Todos los análisis realizados revelaron que *Staphylococcus epidermidis* es la especie más frecuente en leche humana, aislándose en 16 de las 17 muestras analizadas y en unas cantidades de 10^4 - 10^6 ufc/ml. También se aislaron bacterias lácticas como enterococos (en 8 de las 17 muestras de leche) y lactobacilos. En general, la variabilidad de especies fue mayor en las muestras de heces. *St. epidermidis* fue la especie predominante en las muestras fecales procedentes de niños alimentados con leche materna y *E. faecalis* en las de los niños alimentados con fórmulas. La mayor diferencia entre ambos grupos fue la ausencia de *St. epidermidis* en las heces de los niños del segundo grupo.

Conclusiones: La leche humana es una fuente continua de bacterias comensales, mutualistas e incluso probióticas para el intestino del lactante. Existen diferencias entre la microbiota fecal de los lactantes y la de niños alimentados con fórmulas. Nuestros resultados sugieren que *S. epidermidis* puede desempeñar una función biológica importante para el lactante, posiblemente compitiendo con microorganismos patógenos y evitando que colonicen el intestino infantil.

P563

EVOLUCIÓN DE LAS TASAS DE LACTANCIA MATERNA DURANTE EL PROCESO DE IMPLANTACIÓN DE LA INICIATIVA HOSPITAL AMIGO DE LOS NIÑOS DE OMS/UNICEF

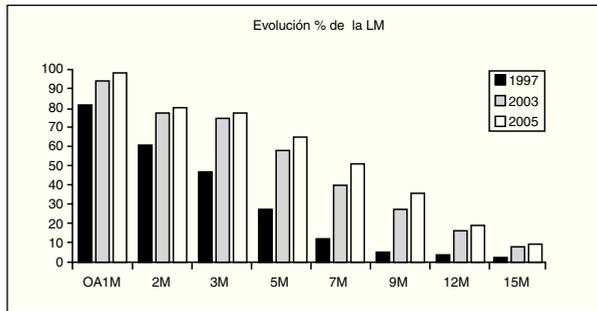
Mónica Hernández Martínez, Ricardo García de León González, Antonio Oliver Roig, Asunción Moya Redondo, Ana Peñas Valiente, María Ángeles Gómez Ortigosa, Beatriz Mercader Rodríguez

Gerencia Única del Altiplano. Área V, Servicio Murciano de Salud y Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia.

Antecedentes y objetivos: Tras la implantación de los 10 pasos de la Iniciativa Hospital Amigo de los Niños de OMS/UNICEF (IHAN) en nuestro hospital en el año 2004, presentamos los datos provisionales de un estudio descriptivo sobre la evolución de las tasas de lactancia materna a lo largo del proceso de la implantación, desarrollo y optimización de la IHAN, entre los años 1997 y 2005.

Metodología: Se comparan los datos de prevalencia de lactancia materna total (LMT) y lactancia materna completa (LMC) del primer, 2º, 3º, 5º, 7º, 9º, 12º, 15º meses de tres muestras aleatorias correspondientes a los periodos estudiados, obtenidos mediante revisión de historias clínicas de atención primaria.

Resultados: Esperando obtener la totalidad de los datos, sobre una muestra de 321 (50% población), 117 (14%) y 415 (50%) casos correspondientes a los años 1997, 2003 y 2005 respectivamente, las tasas de lactancia materna se muestran claramente en aumento a lo largo de la implantación de la IHAN y las diferencias son estadísticamente significativas para los tres periodos (χ^2 , $p < 0,001$), con diferencias de proporciones entre 1995 y 2005 que aumentan progresivamente desde el primer mes hasta el final del seguimiento con valores entre 15,76 (IC_{95%} = 13,73-22,91) del 1er mes y 39,31 (IC_{95%} = 33,85-45,74) del 7º (ver figura). Las diferencias son similares para la LMC.



Conclusiones: La IHAN se relaciona con un sensible y progresivo aumento en las tasas de LMC y LMT según el grado de implantación de los 10 pasos. Estos datos, significativos y relevantes, deberían estimular el fomento de la IHAN en el resto de hospitales españoles aún alejados de esta filosofía.

P564

VALORACIÓN DE LA NATREMIA TRAS INSTAURACIÓN DE SUEROTERAPIA INTRAVENOSA HIPOTÓNICA

Carmen Hernández Marqués, Marta González-Valcárcel Espinosa, Paloma Malillos González, Julia Cano Fernández, Gladys Yep Chullen, Enma de la Torre Montes de Neira, Arturo Girón Martínez

Sección de Lactantes del Hospital Niño Jesús, Madrid.

Antecedentes: En artículos previos se insiste en que la suero-terapia intravenosa hipotónica produce hiponatremia.

Objetivos: Estudiar si el tratamiento con sueros hipotónicos produce hiponatremia.

Material y métodos: Se realizó un estudio prospectivo en 161 niños menores de dos años ingresados en una unidad de lactantes, tratados con sueroterapia hipotónica al menos cuatro horas, y con dieta absoluta para valorar la evolución de su natremia. Se excluyeron del estudio niños con enfermedades crónicas conocidas. En todos ellos se realizó analítica de sangre y bioquímica de orina previa al ingreso y de control en un rango de cuatro a doce horas. Los parámetros estudiados en sangre fueron: niveles de sodio, potasio, cloro, urea, creatinina y osmolaridad; y en orina: sodio, potasio, cloro, creatinina y osmolaridad. Con los resultados obtenidos se calculó: excreción fraccional de sodio, ratio sodio/creatinina en orina, agua libre infundida y evolución de la natremia.

Resultados: Se dividió a los pacientes estudiados en tres grupos según su natremia inicial: hiponatremia (< 135 mEq/L), isonatremia (135-145 mEq/L) e hipernatremia (> 145 mEq/L). En cada uno de los grupos se compararon los valores mediante las pruebas estadísticas U Mann-Whitney y de Kruskal-Wallis.

Resultados:

	Sodio inicial	Sodio final	P
Hiponatremia	132,11 (DS 2,16)	134,43 (DS 2,20)	< 0,001
Isonatremia	139,23 (DS 2,45)	137,03 (DS 2,50)	< 0,001
Hipernatremia	150,51 (DS 4,45)	141,66 (DS 4,10)	< 0,001

La evolución de la natremia se relacionó significativamente con la natremia inicial, pero no se encontró relación con el agua libre.

Conclusiones: No se objetivó hiponatremia en ninguno de los grupos tras instauración de sueroterapia hipotónica, observán-

dose ajuste del sodio hacia la normalidad en todos ellos infundida. Los pacientes hiponatremicos presentaron menores valores de excreción fraccional de sodio y de aclaramiento de este ión.

CUIDADOS INTENSIVOS

Zona Pósters (Planta Primera)

P565

SHOCK HEMORRÁGICO Y MUERTE COMO DEBUT DE UNA LEUCEMIA PROMIELOBLÁSTICA AGUDA

Manuela Núñez Cepeda, M^a José Muñoz Vilches, Elena Mellado Troncoso, Miguel Muñoz Sáez, Elia Sánchez Valderrábanos, Beatriz Espín Jaime, Mercedes Loscertales Abril

Unidad de Gestión Clínica de Cuidados Críticos y Urgencias Pediátricas del Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Caso clínico: Niña de 10 años con antecedentes de epilepsia en tratamiento con carbamacepina que presenta dolor abdominal y vómitos de 24 horas de evolución, siendo los últimos vómitos hemáticos, motivo por el que ingresa en planta de hospitalización. *Exploración física al ingreso:* Aceptable estado general. Bien hidratada y perfundida. No signos menígeos. No petequias. ACR: buen murmullo vesicular; tonos rítmicos sin soplos. Abdomen blando y depresible doloroso a la palpación de manera difusa, sin masas ni visceromegalias. *Pruebas complementarias:* Hemograma: 57.820 leucocitos). Hb 116 g/dL. 99.000 plaquetas. Frotis de sangre periférica: se evidencian 50 % de células de gran tamaño con núcleo grande, citoplasma basófilo muy vacuolado). Bioquímica normal. Estudio de coagulación: TP 83,7 sg; TPTA: no coagula; Fibrinógeno 0,35 g/L. D-Dímeros 1634 mcg/L. A las 3 horas del ingreso comienza con fiebre (máx 38,5 °C), intensificación del dolor abdominal y aparición de petequias y equimosis en ambas mamas y miembros inferiores decidiéndose traslado a UCIP por sospecha de sepsis iniciándose antibioterapia de amplio espectro. A su ingreso, afectación del estado general. Palidez cutáneo-mucosa. Sudoración fría. Buenos pulsos y perfusión periféricos. Rigidez de nuca. ACR: buen murmullo vesicular bilateral; tonos rítmicos sin soplos. Abdomen blando y depresible sin peritonismo. Equimosis y petequias. Pruebas complementarias: Hemograma: Leucocitosis 97.960/cc; Hb 106 g/L; 74.000 plaquetas. Bioquímica: creatinina 1.2 mg/dl, urea 38 mg/dl. Resto normal. PCR: 10 mg/dl. Estudio de coagulación: TP 80,5 sg; TPTA 42,7 sg; TT 84,5 sg; Fibrinógeno 0,35 g/L. D-dímeros 1470 mcg/L. Frotis de sangre periférica: leucocitosis con > 60% de blastos. Hemocultivos negativos. Sufre deterioro clínico progresivo neurológico, respiratorio y hemodinámico precisando intubación endotraqueal, conexión a ventilación mecánica y soporte inotrópico. Presenta sangrado digestivo, pulmonar y renal sin respuesta a la transfusión de hemoderivados, así como shock hipovolémico y parada cardíaca que no responde a maniobras de RCP avanzada. Exitus a las 7 horas de su ingreso. Estudio postmortem: leucemia promielocítica pobremente diferenciada e infiltración masiva de ganglios linfáticos, bazo, hígado, riñón, pulmón. Hemorragia generalizada.

P566 SITUS INVERSO Y DEXTROCARDIA, DIAGNÓSTICO INESPERADO Y REVELADOR

Mercedes Sarmiento Martínez, Mónica García González, Marta de los Arcos Solas, José Andrés Concha Torre, José Alberto Medina Villanueva, Sergio Menéndez Cuervo, Corsino Rey Galán
Hospital Central de Asturias, Oviedo (Asturias).

Introducción: El situs inverso es la disposición de las vísceras abdominales y torácicas en espejo a la posición habitual. El diagnóstico más frecuente es casual ya que la mayoría son asintomáticos. No es frecuente la asociación de dextrocardia y situs inverso con cardiopatía.

Caso clínico: Niño de 5 meses trasladado a UCIP por cuadro de tos laríngea, sin fiebre ni dificultad respiratoria, con desaturaciones frecuentes hasta el 80%. Como antecedentes, fue diagnosticado de laringomalacia, presenta un buen desarrollo ponderal y no refieren dificultades para la alimentación ni infecciones respiratorias frecuentes. En la exploración presenta cianosis labial y peribucal, no hay soplos cardiacos, los pulsos periféricos están presentes y simétricos, no hay hepatomegalia, edemas ni signos externos de dificultad respiratoria y presenta hipoventilación con roncus difusos. No hay datos analíticos de infección, la gasometría venosa refleja un pH 7,4 con pCO₂ 43 mmHg y pO₂ 37 mmHg, y la radiografía de tórax es

“normal”. Ante la insuficiencia respiratoria en el contexto de laringotraqueobronquitis, se inicia adrenalina nebulizada y se conecta a ventilación mecánica no invasiva. La evolución no es favorable y a pesar de optimizar parámetros, aumentar FiO₂ % al 100% y asociar amoxicilina clavulánico por neumonía retrocardíaca, persisten saturaciones del 80-90% requiriendo intubación y canalización de vena central. Al observar el trayecto venoso radiográfico se objetiva la mal posición de las vísceras y la dextrocardia. La ecocardiografía confirma la dextrocardia y revela la existencia de un defecto completo de cojines endocárdicos; la ecografía abdominal muestra situs inverso y poliesplenía. Estabilizado el paciente, se traslada a Hospital de referencia para corrección quirúrgica de su cardiopatía.

Comentarios: El diagnóstico fue tardío por la ausencia de antecedentes personales o signos exploratorios sugerentes de cardiopatía, atribuyéndose la insuficiencia respiratoria hipoxémica al cuadro de laringotraqueobronquitis complicado con neumonía. La hipoxemia refractaria hace necesario un estudio cardiológico, pero fue el hallazgo casual del situs inverso y dextrocardia lo que dio la clave diagnóstica. Las radiografías realizadas previamente eran mal interpretadas, se colocaban según la posición habitual de las vísceras tóraco-abdominales. Se hacen necesarios más estudios para el diagnóstico diferencial de situs inverso e isomerismo izquierdo.