

manifiesta mayoritariamente en varones. Hasta el 60% de las mujeres pueden presentar algunos rasgos, generalmente incompletos, sobre todo alteraciones en el número y/o aspecto de los dientes, en el pelo o sudoración defectuosa y parcheada que sigue en ocasiones las líneas de Blaschko. Además de esta forma de herencia, existen algunos síndromes que se transmiten de forma autosómica recesiva relacionados con mutaciones en el gen *EDA-A1* (Xq12.2), el gen de la proteína EDARADD (1q42) y el gen *EDAR* (2q12.3), comunicado en pacientes con herencia autosómica dominante^{7,8}.

Junto a la clínica ya comentada, en la displasia ectodérmica hipohidrótica se describen otros signos, como alteraciones en el cabello, en la dentición (tanto en número como en morfología), en las glándulas sudoríparas, así como disfunción de otras glándulas, como las lagrimales, mucosas del tracto respiratorio, digestivo o auditivo, etc.⁹ Las glándulas mamarias pueden ser hipoplásicas o incluso presentar agenesia total. Habitualmente presentan rasgos faciales característicos, como frente prominente, depresión del puente nasal "nariz en silla de montar", pómulos anchos, mandíbula triangular, un labio superior corto y fino y un labio inferior grueso y evertido, orejas de implantación baja, pequeñas y puntiagudas, así como finas arrugas periorbitarias.

En nuestra paciente llama la atención la presentación de la amastia y la atelia de forma unilateral, hecho que hasta ahora no se había descrito en la bibliografía. El lado en el que no se ha desarrollado coincide con el de máxima afectación hipohidrótica, y de afectación del vello, que en nuestra paciente lo es de forma parcheada, tal y como se ha descrito en algunas pacientes mujeres, quienes, dada la forma de transmisión ligada al cromosoma X, son portadoras sanas o con una mínima repercusión. Así, la peculiaridad de nuestra paciente consiste en la coexistencia de una afectación poco habitual (amastia), con una hipodontia marcada, junto con manifestaciones que van más con la afectación leve de la enfermedad (hipohidrosis parcheada, facies peculiar). A pesar de que, dados los antecedentes, hay que pensar en una transmisión habitual (ligada al cromosoma X), estos rasgos poco habituales en las formas leves y oligosintomáticas de la enfermedad parecen obligar a la realización de estudios genéticos que descarten otra forma de transmisión diferente, tal y como se ha descrito anteriormente, dada la importante afectación clínica de la paciente.

El pronóstico en nuestra paciente es bueno y la mayoría de las intervenciones van encaminadas a la vertiente cosmética. Se deberá valorar la reconstrucción mamaria mediante prótesis, mediante cirugía plástica, así como tratamiento de endodoncia.

**J.J. Alcón Saez, M.A. Elía Martínez,
I. Elía Martínez, M. Pont Colomer
y E. Lurbe Ferrer**

Servicio de Pediatría.

Unidad de Endocrinología Pediátrica.

Consorcio Hospital General Universitario
de Valencia. Valencia. España.

Correspondencia: Dr. J.J. Alcón Saez.

Unidad de Endocrinología Pediátrica.

Servicio de Pediatría. Consorcio Hospital
General Universitario de Valencia.

Avda. Tres Cruces, s/n. 46014 Valencia. España.

Correo electrónico: jjalcon1@yahoo.es

BIBLIOGRAFÍA

1. Gorlin RJ. Hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Journal of the South African Dental Association (SADJ)*. 2000;55:34-7.
2. Ruiz Maldonado R. Displasia ectodérmica hipohidrótica. En: Ruiz Maldonado R, Parish LC, Beare JM, Paller AS, editores. *Tratado de dermatología pediátrica*. 1.ª ed. México, DF: Interamericana; 1992. p. 89-91.
3. Pinheiro FM. Ectodermal dysplasias: a clinical classification and causal review. *Am J Med Genet*. 1994;53:153-62.
4. Freire Maia N, Lisboa-Costa T, Pagnan NA. Ectodermal dysplasias: how many? *Am J Med Genet*. 2001;104:84.
5. Lamartine J. Towards a new classification of ectodermal dysplasias. *Clin Exp Dermatol*. 2003;28:351-5.
6. Sadler TW. Periodo embrionario. En: Sadler TW, editor. *Langman de Embriología Médica*. 7.ª ed en español. Buenos Aires: Panamericana; 1996. p. 62-83.
7. Aranibar L, Lay-Son G, Sanz P, Castillo S. Displasia ectodérmica hipohidrótica, caso clínico y revisión de la literatura. *Rev Chil Pediatr*. 2005;76:166-72.
8. Itthagarun A, King NM. Ectodermal dysplasia: A review and case report. *Quintessence Int*. 1997;28:595-602.
9. Segurado MA, Ortiz FJ, Cornejo P, Rodríguez JL, Sánchez J, Guerra A, et al. Displasia ectodérmica hipohidrótica: una causa de fiebre de origen desconocido. *An Esp Pediatr*. 2002;56:253-7.

Intoxicación por puré de acelgas

Sr. Editor:

La metahemoglobinemia se produce ante una excesiva producción en la conversión de hemoglobina (Hb) en metahemoglobina (meta-Hb). La metahemoglobina se produce en el eritrocito por oxidación de la Hb, y se reduce a ésta mediante la acción de la enzima dinucleótido de nicotinamida y adenina (NADH) citocromo b5 reductasa¹.

En la meta-Hb, la molécula de hierro se haya en estado férrico (Fe³⁺) impidiendo su unión con el oxígeno y con el dióxido de carbono².

Los recién nacidos a término mantienen una concentración de meta-Hb circulante de un 2%; en los prematuros es de un 2-3%³. En los adultos el valor es < 2%⁴.

Nuestro caso se trataba de una lactante de 7 meses de edad que consultó en nuestro centro por un cuadro de irritabilidad, dificultad para conciliar el sueño y vómitos tras la ingesta de un puré de acelgas. Dicho alimento fue elaborado el día anterior. A la exploración física destacaba una cianosis periférica y palidez cutaneomucosa. La cianosis no empeoraba con las maniobras de Valsalva. El resto de la exploración fue normal. El hemograma, perfil hepático, renal y la gasometría fueron normales. La cooximetría objetivó: Hb total: 12,1 mg/dl; fracción de oxihemoglobina: 57,4%; oxihemoglobina: 21,5%; carboxihemoglobina: 0,1%, y de meta-Hb: 21%. Ante estos resultados se llegó al diagnóstico de metahemoglobinemia secundaria a la ingesta de puré de acelgas. Tras eliminar la fuente de exposición, el cuadro clínico se resolvió en 72 h.

La meta-Hb comprende diferentes entidades clínicas:

TABLA 1. Causas de metahemoglobinemia¹⁻⁶

Hereditaria	Déficit de NADH-citocromo b5 reductasa, déficit de citocromo b5, hemoglobina M
Fármacos	Acetaminofeno, benzocaína, dapsona, nitroglicerina, sulfanilamida, sul, nitrito de amilo, nitroprusiato, nitrofural, anilinas, cloratos, prilocaína, sulfonamidas, aminofenol, hidroxilacetanilida
Dieta	Nitratos inorgánicos: acelga, judías verdes, coliflor, brócoli, espinacas ⁶ , zanahorias ⁴ , agua de pozo ^b

^aVerduras ricas en nitratos. El tiempo de conservación en la preparación es un factor fundamental⁸.

^bLos niveles de nitratos están relacionados con las características geológicas de cada región².

1. Metahemoglobinemia congénita: déficit de la enzima NADH-citocromo b5 reductasa. Herencia autosómica recesiva².

2. Metahemoglobinemia adquirida: ingesta de agentes oxidantes exógenos¹⁻⁶ (tabla 1).

La mayor incidencia de metahemoglobinemia se observa en menores de 4-6 meses que ya han sido destetados^{2,5}. Las causas más frecuentes son: pH gástrico elevado, elevada proporción de hemoglobina fetal, niveles bajos de NADH-reductasa y elevada proporción de líquido que se ingiere (fuente de nitratos) en relación con el peso.

La toxicidad de los nitratos en el lactante se atribuye principalmente a su reducción a nitrito. El mayor efecto biológico del nitrito es la oxidación de la hemoglobina normal a metahemoglobina¹. En algunas zonas de España, los niveles de nitratos que se observan en el agua exceden a las recomendaciones de la Organización Mundial de la Salud⁷ (< 50 mg/l). La concentración de nitritos debe ser < 0,5 mg/l en la red de distribución y < 0,1 mg/l a la salida de la estación de tratamiento de agua potable⁷.

A pesar del exhaustivo control en los nitritos y nitratos de las aguas, continúan presentándose casos de metahemoglobinemia en nuestro país. La causa principal se debe al consumo de purés de verduras de conservación en la nevera durante más de 12 h, como el caso que presentamos, o por reconstitución de la fórmula infantil con agua de verduras^{7,8}. El grupo de riesgo lo constituyen los niños alimentados con purés caseros o cuando se utiliza agua corriente. El riesgo es mínimo en los niños que reciben fórmulas comerciales preparadas^{6,8,9}. Los factores predictivos más importantes son la concentración de nitratos del agua, duración de la lactancia materna y déficit vitamínico⁹; aunque la madre ingiera agua con elevado contenido de nitratos, los lactantes no corren riesgo, pues la leche excretada no contiene nitratos^{9,10}.

Según la concentración de meta-Hb en sangre, podemos observar los siguientes síntomas^{2,4,8,10}:

- < 20%: cianosis central en tronco, labios y mucosas, generalmente en placas.
- 20-45%: signos de depresión del sistema nervioso central (letargo, cefalea, irritabilidad) y disnea.
- 45-50%: coma, arritmias por hipoxemia como taquicardia supraventricular, convulsiones o shock.
- > 60%: muerte.

Se debe sospechar una metahemoglobinemia ante la presencia de dichos síntomas, realizando una anamnesis dirigida y tras descartar causas respiratorias y cardiopatías congénitas (p. ej., un niño que no presenta síntomas respiratorios ni historia de cardiopatías, con una frecuencia cardíaca o pulsioximetría normales, que presenta una cianosis aguda que no responde al oxígeno)³.

Tratamiento de las causas adquiridas²:

- Concentración de meta-Hb < 20%: identificación y eliminación de la fuente de exposición⁸.
- Presencia de síntomas o concentración > 30%: azul de metileno^{2,3}. La dosis es de 1-2 mg/kg por vía intravenosa^{2,3} y/o por vía intraósea². A dosis elevadas (> 4 mg/kg) puede producir hemólisis o metahemoglobinemia en pacientes previamente sanos².
- En pacientes con déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD), así como en los expuestos a anilina y dapsona, la dosis administrada debe ser inferior. En pacientes con déficit total de G6PD, el tratamiento será la exsanguinotransfusión².

El paciente se mantendrá en observación hasta que la cantidad de meta-Hb se reduzca a niveles < 20%^{1,2}.

**A. Gómez Lumbreras^a, L. Solaz Moreno^a
y S. del Villar Rubín^b**

^aServicio de Atención Rural de La Cabrera.

^bPediatra consultor EAP. La Cabrera. Madrid.

Correspondencia: Dra. A. Gómez Lumbreras.
Correo electrónico: ainhoaglumbreras@yahoo.es

BIBLIOGRAFÍA

1. Pérez-Caballero Macarrón C, Pérez Palomino A, Moreo Fernandez L. Probable metahemoglobinemia tras administración de EMLA[®]. *An Pediatr (Barc)*. 2005;63:175-84.
2. Herranz M, Clerigué N. Intoxicación en niños. Metahemoglobinemia. *An Sis San Navarra*. 2003;26 Suppl 1:218-21.
3. Greer FR, Shannon M. Infant methemoglobinemia: The role of dietary nitrate in food and water. *Pediatrics*. 2005;116:784-6.
4. Fewtrell L. Drinking-water nitrate, methemoglobinemia, and global burden of disease: A discussion. *Environ Health Perspect*. 2004;112:1371-4.
5. Ortega García JA, Ferris i Tortajada J, Ortí Martín A, López Andreu JA, Cánovas Conesa A, García i Castell J, et al. Contaminantes medio-ambientales en la alimentación. *Pediatr Integral*. 2002;5:69-71.
6. McMullen SE, Casanova JA, Gross LK, Schenck FJ. Ion chromatographic determination of nitrate and nitrite in vegetable and fruit baby foods. *J AOAC Int*. 2005;88:1793-6.
7. Vitoria Miñana I. Agua bebida en lactante. *An Pediatr (Barc)*. 2004;60:161-9.
8. Knobeloch I, Salna B, Hogan A, Postle J, Anderson H. Blue babies and nitrate-contaminated well water. *Environ Health Perspect*. 2000;108:675-8.
9. Zeman C. Infant methemoglobinemia: Causative factors. *Environ Health Perspect*. 2005;113:805-6.
10. Bryk T, Zalzstein E, Lifshitz M. Methemoglobinemia induced by refrigerated vegetable puree in conjunction with supraventricular tachycardia. *Acta Paediatr*. 2003;92:1214-5.