

MISCELÁNEA

439
INTERÉS DEL ESTUDIO MOLECULAR
EN EL DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO DEL SÍNDROME

DE RESISTENCIA A LOS ANDRÓGENOS

C. Quinteiro García, J. Barreiro Conde, L. Castro Feijóo, L. Loidi Fernández de Trocóniz, R. Varela-Cives, F. Domínguez Puente y M. Pombo Arias

Hospital Clínico Universitario - Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, Universidad de Santiago de Compostela. Departamento de Fisiología, Santiago de Compostela.

Introducción: El Síndrome de Resistencia a los Andrógenos (SRA) es probablemente la causa más frecuente del pseudohermafroditismo masculino, aunque su diagnóstico etiológico a menudo no llegue a realizarse o se realice de forma incompleta.

El SRA se produce por una mutación en el gen RA (Receptor de Andrógenos) que puede provocar una falta total o parcial en la respuesta de los tejidos diana a los andrógenos. Así pues, podemos hallar todo un abanico en la presentación clínica de esta patología desde la resistencia total con un fenotipo genital externo totalmente femenino hasta la resistencia más leve, que se presenta como una simple ginecomastia o infertilidad en un varón aparentemente normal. Debido a esta enorme variabilidad fenotípica y a que la demostración de alguna anomalía bioquímica y hormonal confirma el diagnóstico, pero su ausencia no lo descarta, actualmente es necesario el análisis molecular del gen RA en estos casos. Nosotros presentamos dos casos clínicos de SRA donde el análisis molecular nos permitió llegar al diagnóstico definitivo.

Material y métodos: *Paciente 1:* SRA completo. Niña de 2 a, RN normal con genitales externos femeninos. Al mes de edad se encuentra un bultoma inguinal izquierdo y se programa para cirugía de hernia inguinal donde se encuentra tejido testicular normal. Cariotipo 46XY. *Paciente 2:* SRA parcial. Niña de un mes con genitales ambiguos. Ligeramente hipertrofia de clítoris, orificio uretral posterior, no orificio vaginal, ligera fusión de labios menores, en labios mayores se palpan masas redondeadas que corresponden a tejido testicular normal. Cariotipo 46 XY.

Métodos: Hemos estudiado toda la región codificante del gen RA. Para ello se obtuvo ADN mediante un método convencional de fenol-cloroformo y se hicieron 8 PCRs, una para cada exón amplificando también todas las zonas de corte y empalme. Posteriormente los productos de PCR fueron secuenciados mediante el método dideoxi.

Resultados: En la paciente 1 hemos encontrado una mutación en la primera base del intrón 2: IVSDS, G > T,+1, zona que codifica para el dominio de unión de la proteína al ADN y en la paciente 2 la mutación Val866Leu (GTG > TTG) en el exón 7 del gen, en la porción que actúa en la dimerización después de su unión al ligando.

Conclusión: Es recomendable el diagnóstico molecular en los casos de SRA para la caracterización completa del síndrome. Este análisis puede hacerse por procedimientos no invasivos y además permite establecer un estudio familiar para detectar las mujeres portadoras del cromosoma X anómalo.

440 TRASPLANTE HEPATO-INTESTINAL EN SÍNDROME DE INTESTINO CORTO POR ENTEROCOLITIS NECROTIZANTE MASIVA NEONATAL

R.M. Ferrés González, A. Natal Pujol, W. Coroleu Lletget, A. Castellví, M. López Santamaría, I. Pablos, J. Bel Comós

y C. Rodrigo Gonzalo de Liria

Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona, Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Fundamento: La incidencia de fallo intestinal permanente ha sido estimada en 2 casos por millón de población. La primera causa en el niño es el intestino corto, congénito o secundario a resecciones quirúrgicas. La morbilidad y mortalidad del trasplante intestinal obliga a ser cautos al indicarlo en los niños dependientes de alimentación parenteral.

Caso clínico: Recién nacido varón, fruto de una gestación normal. Parto a término, peso al nacer 2530 gr. Apgar 9-10. Lactancia materna. Vómitos y distensión abdominal a las 50 horas de vida. Primera intervención (colectomía izquierda, colostomía y cierre bolsa rectal) por hallazgos de peritonitis fecaloidea, necrosis y perforación rectosigmoidea. Shock séptico (*B. fragilis*) en postoperatorio. Reintervención a los 7 días por mala evolución clínica con hallazgos de enterocolitis necrotizante masiva a partir de 15 cm de ángulo de Treitz hasta colostomía previa. Se realiza yeyunostomía y exclusión con enterostomía proximal y distal de asa yeyuno-ileal no afectada de 10 cm de longitud. A los 16 d. pndocarditis tricuspídea. Reintervención a los 30 d. para resección de zonas estenóticas en dicha asa. Última intervención a los 4 m. con cierre de yeyunostomía proximal y anastomosis termino-terminal entre yeyuno y asa previamente excluida. Durante su ingreso (7 m.) presenta varios episodios sépticos (*S. epidermidis*). Nutrición parenteral desde la primera semana de vida. Se asocia nutrición enteral con leche elemental y suplementos de glutamina, persistiendo importantes pérdidas intestinales. Recibe tres tandas de 1 mes de duración con hormona de crecimiento. Evidencia de colestasis desde el 1er mes de vida, litiasis-barro biliar y cifras de bilirrubina total entre 10-20 mg/dl. Biopsia hepática(3): afectación histológica en fase precirrótica con intensa fibrosis portal. A los 19 m. se incluye en lista de espera como candidato a trasplante hepato-intestinal al presentar fracaso intestinal por intestino corto y hepatopatía secundaria a nutrición parenteral. A los 30 m. se realiza trasplante hepato-intestinal manteniendo hasta el momento una función normal del injerto.

Comentario: El trasplante intestinal ofrece un futuro cada día más prometedor al niño con fallo intestinal permanente, permitiendo en muchos casos volver a una alimentación y un régimen de vida normalizados.

441 PATOLOGÍA EN EL PACIENTE INMIGRANTE. OTRAS PATOLOGÍAS Y OTRAS PRESENTACIONES: UN RETO DIAGNÓSTICO

S. Corral-Arboledas, P. Gussinyé Canabal, M. Català-Puigbó, J.L. Simón-Riazuelo, O. Domínguez Sánchez y M. Gispert Sauch-Puigdevall

Hospital General de Granollers, Granollers.

Introducción: En los últimos años, en nuestra área de influencia, hemos observado un importante aumento de la población infantil de origen inmigrante. Este sector de población nos obliga a tener presentes patologías no prevalentes en nuestro medio, así como, presentaciones inhabituales de patologías que sí son comunes en nuestro medio.

Objetivo: Describir y valorar patología de los niños inmigrantes ingresados en nuestro servicio.

Material: Estudio retrospectivo y descriptivo de los niños de

origen inmigrante ingresados en nuestro hospital entre Febrero de 1994 y Enero de 2002. Se han revisado las historias clínicas de esta población, seleccionando aquellas en las que el diagnóstico fue una patología importada y/o una patología común en nuestro medio con una presentación poco habitual.

Resultados: Durante el período de tiempo estudiado, destaca un incremento progresivo del número de ingresos de niños inmigrantes a partir de 1998. De un total de 6433 ingresos realizados durante este período, 331 (5,14%) corresponden a población infantil inmigrante. La patología observada en este segmento de población se ha dividido en tres grupos: 1) Patología habitual pediátrica (95,4%): bronquitis y bronquiolitis (16,9%), gastroenteritis (8,4%), pielonefritis (7,5%), fiebre (7,2%)... 2) Patología infecciosa o no infecciosa prevalente en el país de origen (2,4%): paludismo (5), esquistosomiasis (1), drepanocitosis (2). 3) Patología prevalente en nuestro medio de presentación tardía o poco común (2,1%): estenosis pilórica (1), válvulas uretrales posteriores (1), sífilis congénita (1), tuberculosis pulmonar (1) y ósea (1), raquitismo (2).

Comentarios: 1) El aumento de la inmigración hace necesaria la creación de protocolos de atención a los inmigrantes e hijos de inmigrantes. 2) En la evaluación de estos pacientes, es imprescindible tener en cuenta la posibilidad de que presenten infecciones prevalentes en sus zonas de origen (paludismo, esquistosomiasis...). 3) Tener presente, en este grupo de población, la existencia de patología frecuente en nuestro medio pero que, en este sector poblacional, se presenta de manera poco habitual; hecho vinculado, en general, a las deficientes condiciones sociosanitarias.

442 DISTORSIÓN DE LA AUTOIMAGEN CORPORAL EN ADOLESCENTES DE REUS

G. Ricomá de Castellana, M. Olesti Baiges, A. Riera Solé, M. de la Fuente García, A. Urbaneja Díez, J.M. Bofarull Bosch, N. Martín Vergara, J. Lluís Pinyol Moreso, D. Cid Buera y C. Ferré Grau
Institut Català de la Salut, Barcelona.

Antecedentes: En la sociedad actual la imagen corporal y la apariencia física delgada han cobrado una importancia desmedida, la identidad personal se basa cada vez más en la apariencia externa, sobre todo en el caso de las mujeres de forma que, "imagen, identidad personal y éxito social han pasado a ser una misma cosa", de tal manera que la distorsión de la autoimagen puede favorecer la aparición de trastornos de la conducta alimentaria (TCA)

Objetivos: 1) Determinar el nivel de aceptación de la imagen corporal en las adolescentes, 2) Evaluar el grado de distorsión que presentan de su propia imagen.

Material y métodos: *Diseño:* Estudio transversal. *Ámbito de estudio:* Atención Primaria de Salud *Sujetos de estudio:* Muestra aleatoria de 254 adolescentes femeninas de 12 a 21 años de la ciudad de Reus (Tarragona). *Tipo de análisis:* χ^2 *Variables:* 1) Influencia del mundo de la moda 2) Valoración de la imagen corporal, según la cual se propone la identificación de siluetas mediante un juego de nueve figuras, cada una de las cuales producen una silueta de anchura creciente. Se pide a la joven que conteste 2 preguntas relacionadas con las figuras. Las cartas están ordenadas de menor a mayor sobre una escala nominal que va de 0 a 90. 3) Autocumplimentación de dos cues-

tionarios, el 1º Body Attitudes Test (BAT) explora el grado de satisfacción y la actitud hacia la propia imagen corporal, el 2º valora el modelo estético corporal Cuestionario Influencia Modelo Estético Corporal (CIMEC). Éste contiene una serie de preguntas referidas al malestar, provocado por la imagen corporal, influencia de la publicidad de los mensajes verbales, de los modelos sociales y de las situaciones sociales.

Resultados: N = 254. El (29,2%) 74 de las jóvenes identificaron las siluetas deseables más delgadas que las que actualmente perciben de su imagen corporal, el (2,4%) 6 manifestaron lo contrario, el resto de adolescentes se mostraban de acuerdo con la percepción que tenían de su imagen. Tenían el test BAT alterado 76 (29,9%) de las jóvenes, y éstas presentaban de forma estadísticamente significativa $p < 0,0^{10}$ distorsión en la autoimagen. Presentaban alteraciones en el cuestionario CIMEC, 93 (36,6%) de las adolescentes y a éstas les gustaría tener el cuerpo de las "top-models" de forma estadísticamente significativa $p < 0,0^{5}$.

Conclusiones: 1) La mayoría de adolescentes no están conformes con su imagen, deseando siluetas más delgadas 2) El valor de la puntuación de las siluetas puede ser válido como predictor de adolescentes de riesgo 3) La influencia del mundo de la moda influye en las jóvenes, de tal manera que les gustaría conseguir "una mejor imagen" 4) La alteración de la autopercepción de la imagen corporal puede conducir a alteraciones en la conducta alimentaria.

443 IMPACTO DE LOS PROGRAMAS DE FORMACIÓN EN LA ASISTENCIA AL NIÑO TRAUMATIZADO

J.A. Navascués del Río, O. Serrano Ayestarán, P. Vázquez López, J. Soleto Martín, F. Aguilar Tremoya y J. Vázquez Estévez
Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción: Desde noviembre de 1997 hasta diciembre de 2000 se impartieron 14 Cursos de Atención Inicial al Trauma Pediátrico (A.I.T.P.) en la Comunidad de Madrid a 289 alumnos, de los que 38 eran personal dedicado a la atención prehospital dentro de nuestra Comunidad.

Objetivo: Determinar el posible impacto de estos Cursos en el manejo prehospitalario del niño traumatizado en nuestro medio.

Material y métodos: Se analizan los datos de nuestro Registro de Trauma Pediátrico entre enero de 1995 y diciembre de 2000 (n = 2.166). De ellos, 495 fueron trasladados por personal sanitario y en un medio de transporte especializado y constituyen la población del presente estudio. Se dividieron en 2 grupos: los que ingresaron entre los años 1.995 y 1.997 (grupo I, n = 232) y entre 1998 y 2000 (grupo II, n = 263), siendo el primer grupo los niños trasladados antes de que comenzaran los Cursos AITP y el segundo una vez instaurados los Cursos. Ambos grupos fueron homogéneos en cuanto a edad, sexo y severidad de las lesiones. Se compararon ambos grupos en cuanto a: intubación en el niño en coma, sondaje gástrico en el traumatizado severo, canalización de vías venosas y colocación de collarín cervical en el traumatismo craneal. Partiendo de la hipótesis de que la realización de estas maniobras cuando se encuentran indicadas constituye un indicador de la calidad de la asistencia prehospital, comparamos el índice de realización de las mismas en los años previos y posteriores a la implantación de los Cursos AITP. Se empleó para ello el test de χ^2 (significación estadística: $p < 0.05$).