

Sábado, 19 de junio (8:30-10:00 h)

GENÉTICA Y DISMORFOLOGÍA

P537 08:30 h
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO I EN PACIENTE ESTUDIADO POR CROMOSOMOPATÍA Y: UNA RARA COINCIDENCIA

M. Esther García Rodríguez, Germán Rodríguez Criado, Jesús Brea Páez, Ramón Candau Fernández-Mensaque
 Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: La mucopolisacaridosis tipo I consiste en una enfermedad por depósito lisosomal en la que por déficit de la enzima alfa-L-iduronidasa se acumulan en tejidos los mucopolisacáridos dermatán y heparán sulfato. Se transmite mediante herencia autosómica recesiva, con una incidencia de 1-2/100.000 nacidos vivos. El gen mutado se localiza en el cromosoma 4, locus p16.3.

Caso clínico: Paciente de 14 meses al que se le detecta en otro centro una cromosomopatía consistente en mosaico 22% 46XY, 78% 46XY+der(Y). Además fue diagnosticado de hidrocefalia de causa desconocida e intervenido de hidrocele bilateral. Exploración: Peso: 10 kg (P25). Longitud: 79 cm (P75). Perímetro craneal: 52,5 cm (+4DS). Oreja: 5,5 cm (+2DS). Braquicefalia, occipital aplanado, cabello escaso y fino, línea de implantación capilar alta. Frente muy amplia y abombada. Cejas pobladas y arqueadas. Hipertelorismo, periocular grueso. Mofletado. Orejas grandes, gruesas, rotadas y con lóbulos grandes. Base nasal ancha. Filtro largo. Labio superior fino. Micrognatia. Mamilas separadas y pezones evertidos. Cifosis lumbar. Hernia inguinal con hidrocele. Seno dérmico coxígeo. Camptodactilia, clinodactilia. Movimientos espontáneos deficientes e hipotonía de predominio axial. Exámenes complementarios: Analítica rutinaria: normal. En el frotis de sangre periférica no se observan linfocitos vacuolados. TAC de cráneo: sistema ventricular de tamaño y morfología normales. Higromas subdurales en ambos hemisferios. Test de Berry: positivo. Glucosaminoglucanos en orina: niveles patológicos de heparán y dermatán sulfato. Análisis enzimáticos en fibroblastos: déficit de Iduronidasa (1000 veces inferior al control). Potenciales visuales y auditivos: alterados. Mapa óseo: aceleración de la edad ósea y engrosamiento de las metafisis femorales. Estudio de mutaciones: Heterocigosis combinada W402X/? (en estudio). Diagnóstico: Mucopolisacaridosis tipo I, matizada por la presencia de material de más en el cromosoma Y. Se precisa averiguar aún el alelo que desconocemos para poder afinar si se trata de un Hurler, Shie o forma intermedia de gravedad.

Discusión: Se presenta un raro caso de coincidencia de dos enfermedades de por sí raras. Se pretende hacer hincapié en la necesidad de investigar otros diagnósticos cuando uno solo no es capaz de justificar toda la sintomatología del paciente.

P538 08:35 h
SOLAPAMIENTO ENTRE LOS SÍNDROMES WARG Y SHAFFER-POTOKI: "DEFECT 11"

Ana M^a Pérez Aragón, M^a José Barrionuevo Porras, Manuel Espigares Martín, Ana Rosa Bravo Mancheno, Catalina Vicente Pintor, Elia Callejón Fernández, Carlos Jiménez Álvarez, Luis Moltó Ripoll, Luis Ortega Martos
 Hospital Virgen de las Nieves, Granada.

Introducción: La foramina parietalia es una entidad poco común, que afecta a ambos sexos, consiste en dos defectos aislados de osificación en el hueso parietal de tamaño variable, simétricos. Tener presente su aparición en el contexto de grandes síndromes, pudiendo formar parte del S. de DEFECT 11 y en nuestro caso asociado a tumor de Wilms bilateral, agenesia 12^a costilla bilateral y microcórnea.

Caso clínico: Niño de 4 4/12 años, enviado a la Consulta para valoración de hipoprecimiento. AF: sin interés. AP: A los 15 días de vida se realiza ecografía transfontanelar por fontanela amplia y 2 depresiones a nivel parietal posterior, informada N. Con 4 meses es diagnosticado de tumor de Wilms bilateral tipo epitelial, precisando QT y extirpación del tercio de riñón izquierdo y riñón derecho. *Exploración clínica:* P: 12,6 kg (-2-3), T: 89,8 cm (-3-4) Frente amplia, raíz nasal deprimida, dos depresiones parietales palpables de 4cm; paladar estrecho alto, retrognatia con mal posición dental; escleras azuladas; pabellón auricular con concha triangular; hiperlaxitud articular llamativa; genu recurvatum. *Psiquismo N.* Estudio Rx: EO: retrasada (2a); agenesia 12^a costilla bilateral. Laboratorio: H. tiroideas y función suprarrenal N. F.gonadal prepuberal; somatomedina C: 31,6 ng/ml; Test de Clonidina: basal: 2,6; y tras estímulo: 7,4. Test de hipoglucemia insulina: basal: 1,8 y tras estímulo: 3; catecolaminas en orina normales. Cariotipo normal. E. oftalmológica: microcórnea OD < 1/10; OI: 1. Esquiascopia: anisometropía. Velocidad de crecimiento < p-3. A los 7 8/12 años se reevalúa: P: 17,7; T: 111,6; función tiroidea y gonadal N. Se inicia tratamiento con GH 0,4 mg vía transcutánea continuada. Última revisión con 8 4/12a, talla: 116,8 (+3,7).

Discusión: Este caso solapa características fenotípicas entre los S. de WARG y Shaffer-Potoki, por lo que algunos autores lo denominan "DEFECT 11". En nuestro caso asocia tumor de

Wilms y agenesia de la 12ª costilla bilaterales con microcórnea OD. La foramina parietalia puede aparecer de forma aislada y clínicamente asintomáticos con herencia AD ó bien formando parte de síndromes, algunos de ellos producidos por microdeleciones en brazo corto del cromosoma 11 (11p13: Warg) y (11p12 S-Potoki).

Conclusión: Ante el hallazgo de foramina parietalia, hay que descartar la presencia de malformaciones asociadas y la aparición de neoplasias embrionarias.

P539 08:40 h **DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE BARDET BIEDL A TRAVÉS DEL PESQUISAJE DE RETINOSIS PIGMENTARIA EN SANTIAGO DE CUBA**

Melek Dager Salomon, Rasife Freyre Luque, Maritza Herrera Mora, Alicia La O Cabrera, Mirta Delisle Nariño, Sara M. García Espinosa, Obel García Baez

Centro Provincial de Retinosis Pigmentaria, Santiago de Cuba (Cuba) y Centro Internacional de Retinosis Pigmentaria Camilo Cienfuegos, Cuba.

Antecedentes y objetivos: En estudio epidemiológico de la Retinosis Pigmentaria (RP) en Santiago de Cuba se hallaron 507 pacientes, pertenecientes a 347 familias. En el 11.6% la RP formaba parte de algún síndrome, entre ellos 4 niños con sospecha de Síndrome de Bardet Biedl; siendo el objetivo, confirmar este diagnóstico mediante su caracterización clínico oftalmológica.

Método: Se realizó una investigación descriptiva a 4 pacientes con RP y signos clínicos sugerentes de Síndrome de Bardet Biedl. Variables: sexo, edad, debut de la enfermedad. Así como estudios electrofisiológicos, perimétricos, ultrasonográficos, clínicos, electrocardiográficos, psicológicos, audiológicos y confección de pedigrís.

Resultados: Los cuatro pacientes están comprendidos entre los 13 y 16 años, sin predominio de sexo y con debut precoz (antes de los diez años). En el 100% la RP se presentó en toda su expresión con alteraciones fundoscópicas típicas, electrorretinogramas extinguidos y campos visuales tubulares, en el cuadro oftalmológico: astigmatismo miópico, estrabismo y nistagmus. Todos presentaron obesidad, polidactilia, hipogenitalismo y retraso mental, uno con soplo cardíaco e hipertensión arterial y tres con hipoacusia. Dos son hermanos y existe consanguinidad entre sus progenitores.

Conclusiones: La asociación de RP, obesidad, polidactilia, retraso mental e hipogenitalismo confirmó el diagnóstico de Síndrome de Bardet-Biedl. No existe marcada variabilidad en su expresión.

P540 08:45 h **NUEVO SÍNDROME DE GENES CONTIGUOS EN 8Q12-13: BOR Y RETRASO MENTAL GRAVE**

Xenia Alonso Curcó, Matilde Viñas Viña, Inés Bueno Martínez, Mª Josefa López Moreno, Enrique Galán Gómez, Giuseppe Calabrese, José Luis Olivares López, Feliciano J. Ramos Fuentes
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, Hospital Materno Infantil, Badajoz y Universidad de Chieti, Italia.

El síndrome branquio-oto-renal (BOR) es una entidad autosómica dominante con alta penetrancia y variable expresividad que se caracteriza por anomalías de las estructuras deri-

vadas de los arcos branquiales, malformaciones en pabellones auriculares, sordera y anomalías renales. Virtualmente los pacientes afectados han sido catalogados como de "inteligencia normal", con sólo unos pocos casos descritos con retraso psicomotor leve o "borderline" atribuido a su sordera. Presentamos una niña de 11 años con BOR y retraso mental profundo que presentaba una deleción en 8q12-13. La paciente es la segunda hija de padres no consanguíneos. Embarazo y parto sin complicaciones. Apgar 9/10. PRN: 3,100 Kg (P 75), LRN: 49 cm (P 80), PC: 34 cm (P 80). En la exploración se observaron apéndices preauriculares y fístulas cervicales bilaterales. La ecografía renal mostró una hipoplasia leve del riñón derecho, confirmada posteriormente por UIV y gammagrafía renal (captación: D 43%, I 57%). La función renal era normal. Al año de edad presentaba un retraso psicomotor profundo sin sedestación ni lenguaje y con audición aparentemente normal. La RMN craneal y los potenciales cerebrales evocados auditivos fueron normales. Cariotipo 46 XX sin anomalías aparentes en 8q. Cariotipo de alta resolución 46 XX, del (8) (q12q13) habiéndose descrito mutaciones en dicho síndrome a nivel del gen EYA 1 que se encuentra situado en 8q13.3. La historia familiar mostraba que la bisabuela materna tenía apéndices preauriculares bilaterales. La madre de la paciente no tenía ningún rasgo externo de BOR, su audiometría fue normal, y la ecografía renal mostró una diferencia de 5 mm entre ambos riñones. La asociación de BOR y retraso mental profundo no ha sido descrita en la literatura. Este caso representa probablemente un nuevo ejemplo de síndrome de genes contiguos. La delimitación y estudio del segmento 8q12-13 delecionado (pendiente de finalización) permitirá aclarar la implicación del gen EYA1 y la de otro gen o genes próximos en el fenotipo de esta paciente. El resultado de este estudio será importante para el adecuado asesoramiento genético de la familia.

P541 08:50 h **ATRESIA DUODENAL, ATRESIA DE VÍAS BILIARES EXTRAHEPÁTICAS, HIPOPLASIA PANCREÁTICA, MALROTACIÓN INTESTINAL Y BAJO PESO PARA LA EDAD GESTACIONAL. CONFIRMACIÓN DE UN NUEVO SÍNDROME**

Sonia Arias Castro, Emilio Blesa Sánchez, Enrique Galán Gómez, Ramón Núñez Núñez, José Alejandro Romero Albillos, Juan José Cardesa García
Hospital Materno Infantil, Badajoz.

Antecedentes: Martínez-Frías y col. proponen un nuevo síndrome en 1992. Annerén y col. en 1998 aluden a dicha propuesta y aportan dos nuevos pacientes. El paciente que aportamos creemos que presenta características similares a los anteriores y pueden ayudar a confirmar este posible nuevo síndrome.

Paciente: Recién nacido hembra de 1470 gramos, de 37 semana de edad gestacional, con diagnóstico prenatal de probable obstrucción intestinal. Padres jóvenes, raza gitana, consanguíneos. Polihidramnios. Parto: Eutócico. Apgar 9/10. Al ingreso: Afectación moderada del estado general, aspecto séptico, palidez cutáneo-mucosa, mala perfusión periférica, pulsos distales débiles, tiraje intercostal, con quejido espiratorio y aleteo nasal. Auscultación cardiopulmonar: normal.

Abdomen: normal. Genitales: femeninos, inmaduros. Caderas y clavículas: normales. Neurológico: fontanela NT, moro simétrico débil, hipotonía axial. RX abdomen: Doble burbuja con gran distensión gástrica. Se indica intervención quirúrgica con diagnóstico de atresia duodenal. A las 24 horas de vida es intervenido, se comprueba atresia duodenal tipo C y se realiza anastomosis duodenoduodenal latero-lateral. No bilis en la luz intestinal, asas yeyunales en situación derecha, no visualización del ángulo hepático del cólon. Tránsito digestivo: se confirma la presencia de malrotación intestinal. Ictericia verdínica en aumento desde el 18 día de vida, heces acólicas e hiperglucemias mantenidas. Hiperbilirrubinemia a expensas de la fracción directa con GGT y FA aumentadas. GOT y GPT normales. Ecografía (2 y 4 semanas): No detección de vías biliares ni vesícula biliar. Gammagrafía Hepatobiliar con 99m-Tc-HIDA: Ausencia de paso de contraste a intestino. Estudio hormonal: destaca hipotiroidismo. Péptido C disminuido. Glucemias mayores de 300 mg/dl inestables tratadas con bomba de insulina. Evolución desfavorable, con deterioro rápido y muerte a los dos meses de vida. Biopsia hepática postmortem: Colestásis extrahepática.

Conclusiones: Consideramos que este paciente confirma la sospecha de un nuevo síndrome. Dicho síndrome, a nuestro juicio y de forma no claramente recogida por los autores referidos, consiste esencialmente en una alteración del desarrollo del duodeno, vías biliares, páncreas y malrotación intestinal, como consecuencia, CIR y diabetes. Pueden asociarse otras malformaciones o no.

P542 08:55 h **PACIENTE CON RASGOS DISMÓRFICOS, RETRASO PSICOMOTOR Y TRISOMÍA PARCIAL DEL CROMOSOMA X (Q28-QTER)**

Ana M^a Grande Tejada, Enrique Galán Gómez, José M. Carbonell Pérez, Julia Sáenz Hurtado, M. del Carmen Ledesma Alcázar, Juan José Cardesa García
Hospital Universitario Infanta Cristina, Badajoz.

Caso: Paciente mujer de 6 años, sin antecedentes familiares de interés, que es evaluada en el período perinatal por CIR, rasgos dismórficos, CIA ostium secundum, hipotonía y megalocórnea. En su crecimiento desarrolla microcefalia secundaria. A los 3 años, habla muy poco, no controla esfínteres, no se sienta sola, fue ingresada en UCIP por IRA. A los 4 años, casi anda y continua sin apenas hablar, siendo su exploración física: microcefalia marcada; frente estrecha con laterales algo prominentes; cejas arqueadas; ligera sinofridia; hendiduras palpebrales horizontales; escleras azuladas; megalocórnea; raíz nasal ancha y deprimida; resto de epicantus; labio superior en V invertida; micrognatia; paladar estrecho y elevado, encías engrosadas; dientes desgastados; extremidades A) superiores: discreta hiperlaxitud articular en codos, manos blandas. B) inferiores: contacturas en flexión en rodillas; las extremidades son adelgazadas distalmente.

Se hace cariotipo de alta resolución (600 bandas), apareciendo en todas las metafases estudiadas material extra a nivel del brazo corto del cromosoma 18. (46,XX,18p+).

El estudio de FISH (telómeros 18p y 18q, multipintado y sonda subtelomérica del cromosoma X) demostró que el fragmento extra del cromosoma 18 correspondía a la región sub-

telomérica Xq. La paciente tiene una trisomía parcial del cromosoma X (q28-qter) sin monosomía a nivel de 18p. El cariotipo de ambos padres fue normal, por tanto la anomalía es de novo. Se comenta el caso y se revisa la literatura.

P543 09:00 h **FISURA PALATINA Y LABIO LEPORINO. REVISIÓN CLÍNICA DE UNA POBLACIÓN**

Ruth García Romero, Carlos Martín de Vicente, Ethel Gracia Cervero, Daniel Gros Esteban, Trinidad Ureña Hornos, José Ignacio Labarta Aizpún, Víctor Rebaje Moises
Hospital Materno Infantil Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción: El objetivo de esta investigación es un estudio analítico y retrospectivo sobre la fisura palatina y labio leporino en una población geográficamente definida de individuos afectados.

Material y métodos: Se revisaron las historias clínicas de 85 niños ingresados en nuestro centro desde 1976 hasta 2001 nacidos en Aragón y La Rioja. Se analizaron la incidencia de fisuras orales y patologías asociadas, antecedentes familiares y datos perinatales, problemas fonatorios, otitis serosas, retraso ponderoestatural y alteraciones psiquiátricas.

Resultados: La incidencia media en relación al número de malformaciones asociadas y un 19,3% se asociaba con un síndrome específico, siendo más frecuentes en los afectados de labio leporino con fisura palatina (50%), a continuación en los que tenían fisura palatina (41,2%), y por último en los que presentaban únicamente labio leporino (8,8%). Las malformaciones más frecuentes fueron: defectos faciales (50%), esqueléticas (33%), cardiopatías congénitas (33%). 19% de los niños fueron prematuros. El porcentaje de otitis serosas que precisaron control hospitalario fue del 37,3% y los problemas fonatorios del 34,2%. Existía un alto índice de retraso pondero-estatural y del desarrollo psíquico.

Conclusión: Las fisuras orales son una patología compleja con un alto porcentaje de complicaciones médicas que precisan un tratamiento multidisciplinario. La alta incidencia de defectos congénitos asociados exigen un cribado exhaustivo de los recién nacidos afectados.

P544 09:05 h **VÓMITOS CÍCLICOS/ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO II: CASO CLÍNICO**

Alzira da Glória Sarmento, Fernanda Teixeira, Maria Luis Cardoso, Esmeralda Martins
Hospital de Crianças Maria Pia, Porto (Portugal), Hospital Geral de Santo António, Porto (Portugal) y Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães, Porto (Portugal).

Introdução: O síndrome de vómitos cíclicos caracteriza por episódios recorrentes de vómitos que persistem durante horas ou dias com intervalo de normalidade entre eles. O seu diagnóstico baseia-se na exclusão de patologias, como: anomalias do aparelho gastrointestinal, lesão neurológica ocupante de espaço e doenças metabólicas.

Caso clínico: Apresenta-se o caso clínico de uma criança do sexo feminino, 13 anos, com atraso ligeiro de desenvolvimento e má evolução estaturoponderal. Referência a vómitos recorrentes desde os 2 anos, tendo em alguns destes episó-

dios sido documentada acidose metabólica, cetonúria marcada e aumento das transaminases. O estudo metabólico efectuado aos 11 anos de idade mostrou alteraçoes na cromatografía dos ácidos orgánicos urinários con aumento dos ácidos 2-hidroxi-glutárico, etilmalónico e hexanoilglicina. Na repetición deste estudo manteve-se elevación do ácido de 2-hidroxi-glutárico e presenza de ácidos dicarboxílicos. As hipóteses de diagnósticos incluíram: défices na β -oxidación dos ácidos gordos, défices dos transportadores de electrões (acidúria glutárica II), défices da cadeia mitocondrial e acidúria D2 ou L2-hidroxi-glutárica. O estudo da β -oxidación em fibroblastos, assim como o perfil das acilcarnitinas plasmáticas foram normais. O estudo da cadeia respiratória no músculo não revelou alteraçoes. O doseamento do isómero D do ácido 2-hidroxi-glutárico na urina, plasma e LCR mostrou-se elevado. Este último resultado sería a favor de acidúria D2- hidroxi-glutárica, não fosse o facto de se ter verificado diminuição da actividade de *Electron Transfer Flavoprotein* (ETF), o que permitiu o diagnóstico de acidúria glutárica tipo II.

Comentários: Trata-se de uma doença rara, caracterizada não só por um bloqueio da oxidación dos ácidos gordos, mas também por alteraçoes na oxidación de aminoácidos de cadeia ramificada (leucina, isoleucina e valina) e degradación da lisina, triptofano e hidroxilisina. Tem apresentação clínica e gravidade variável, dependendo do grau de défice do transportador. O caso referido representa um fenótipo de sintomatologia ligeira, essencialmente gastrointestinal, sem envolvimento maior de outros órgãos, nomeadamente sistema nervoso central, coração e músculo.

P545 09:10 h CROMOSOMA 1 EN ANILLO. A PROPÓSITO DE UN CASO

Miriam Centeno Jiménez, Fernando Martín del Valle, Alejandro López Escobar, M. Nieves Martínez Guardia, Laura Rodríguez Martínez, Heike Starke, Ángel Arregui Sierra
Hospital Severo Ochoa, Leganés (Madrid), ECEMC, Laboratorio de Citogenética, CIAC, Madrid y Institut für Humangenetik und Anthropologie, Jena (Alemania).

Introducción: Los avances en las técnicas citogenéticas permiten detectar alteraciones cromosómicas desconocidas hasta ahora. Se presenta un caso de un RN con fenotipo peculiar cuyo estudio genético evidenció un cromosoma 1 en anillo, alteración cromosómica que se asocia con frecuencia a malformaciones congénitas.

Presentación del caso: RN pretérmino (36 + 4 semanas) P-AG (2245 g). Embarazo controlado. Serología: rubeola +, toxoplasma -/-, rpr -, HbsAg -, VIH -, S. Agalactiae -. Parto por cesárea por sospecha de crecimiento intrauterino retardado y presentación en podálica. Apgar 2/9/8 REA III. Al nacimiento ingresó en nuestra unidad por distrés respiratorio e hipoglucemia evidenciándose entonces un fenotipo peculiar consistente en: inclinación antimongoloide de fisuras palpebrales, escotadura en mitad izquierda del labio superior con tracto fibroso, microrretrognatia, orejas de implantación baja y despegadas y angiomas planos en zona paravertebral dorsal. Se realizó analítica, ecocardiograma, ecografía cerebral, ecografía abdominal y un fondo de ojo que resultaron normales; un TAC craneal en el que se apreció discreta ventri-

culomegalia supratentorial con tercer ventrículo de tamaño normal, hallazgo de característica inespecíficas; una radiografía de columna cervical y lumbar que objetivó escoliosis; y un cariotipo que evidenció la presencia de un anillo extra en mosaico derivado del cromosoma 1, lo cual implica una trisomía parcial del cromosoma 1. Los cariotipos materno y paterno fueron normales.

Comentarios: consideramos importante el conocimiento de esta alteración cromosómica, ya que sólo hay nueve casos descritos en la literatura y su filiación permitirá diagnosticar las posibles malformaciones asociadas y ofrecer un adecuado consejo genético.

NEONATOLOGÍA

P546 08:30 h HEMORRAGIA DIGESTIVA ALTA NEONATAL ¿TUMORACIÓN GÁSTRICA EN UN RECIÉN NACIDO?

Juan José Quesada López, Ángel B. Brea Lamas, Juan José Agüera Arenas, Silvia Martínez García, Manuel Cidrás, Vicente M. Bosch Giménez

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Introducción: Las causas de hemorragia digestiva alta (HDA) neonatales son múltiples y de muy diferente trascendencia, evolución y pronóstico. La patología tumoral (hemangioma, teratoma..) es poco frecuente, aunque esta constatada en la bibliografía. Presentamos el caso de un RN con clínica de HDA y sospecha de tumoración gástrica sustentada por diversas pruebas de imagen. La evolución posterior nos aportó el diagnóstico definitivo.

Caso clínico: *Antecedentes familiares:* Sin interés. *Antecedentes personales:* Embarazo controlado. Serología normal. Síndrome de HELLP establecido en la semana 28. CIR simétrico. Cesárea a las 30 semanas por pre-eclamsia. Recibe dos dosis de corticoides prenatales. No factores de riesgo infeccioso. APGAR 9/10. PN 1100g. Ingresó en Unidad de Neonatología. *Exploración física:* Morfotipo de CIR simétrico. *Exámenes complementarios a su ingreso:* Hb 17,9 Hto 52, bioquímica y Rx tóraco-abdominal: normales. *Evolución:* A las 48 horas de vida inicia cuadro de hematemesis franca y melenas, con caída de Hb 10,7 y Hto 34, instaurándose dieta absoluta, fluidoterapia, protectores gástricos y lavados con SSF frío. Control analítico: plaquetas 219000 y actividad de protrombina 42%. Se traslada a UCI-Neonatal, se trasfunde plasma y concentrado de hemafes. *Rx abdomen: imagen ocupante de espacio intragástrica sin signos de perforación. *ECO abdominal: masa heterogénea en hipocondrio izquierdo. *Eco-Doppler: no vascularización tumoral. *TIS: masa intragástrica ocupante de espacio. *TAC: defecto de repleción de gran tamaño y apariencia hiperecogénica. Conjuntamente con Cirugía y con el diagnóstico provisional de tumor intragástrico sangrante, se decide actitud expectante dada la estabilidad del paciente y el cese del sangrado. Posteriormente se realizan las siguientes exploraciones: ECO abdominal (10 días): imagen intragástrica de menor tamaño. Rx de abdomen y TIS (12 días): normales. *Juicio diagnóstico:* Hematoma intragástrico por sangrado.

Discusión: El traumatismo por sonda sobre la mucosa gástrica es causa frecuente de HDA en el neonato. Este sangrado suele ser autolimitado y rara vez recurrente, pero exige el despistaje de otras posibles causas entre las que cabe destacar: úlceras por estrés, CID, malformaciones GI, tumores... Las técnicas de imagen son importantes para el diagnóstico, si bien la evolución posterior como demuestra el caso clínico que presentamos, puede ser crucial.

P547 08:35 h TROMBOPENIA EN EL RECIÉN NACIDO

Alejandro López Escobar, Ana Siles Sánchez-Manjavacas, Fernando Martín del Valle, Fernando Pérez Iglesias, Ersilia González Carrasco, Ángel Arregui Sierra
Hospital Severo Ochoa, Leganés (Madrid).

Objetivos: Estudiar la incidencia de trombopenia neonatal, las distintas etiologías responsables y los factores relacionados, así como la estrategia terapéutica empleada y la evolución en los recién nacidos ingresados en la Unidad de Neonatología del Hospital Severo Ochoa desde el año 1990 hasta el 2001, ambos inclusive.

Pacientes y métodos: RN diagnosticados de trombopenia neonatal (TN) desde el año 1990 hasta el 2001, ambos inclusive.

Resultados: Fueron diagnosticadas 83 TN. (Incidencia 0,23% de los RN y 1.05% de RN ingresados). Se estratificaron en 6 grupos: TN Aloinmune (11), TN Autoinmune (6), TN por pre-eclampsia (10), TN con la presencia de uno o más de los factores sepsis, CIR, pérdida del bienestar fetal y prematuridad (33), TN por diversas causas: trombosis, postransfusional, S. Down (12) y TN idiopática (11). Se analizaron los datos perinatales, las cifras de plaquetas en cordón umbilical, primer día de vida, día de cifra mínima, recuperación de cifras normales, complicaciones hemorrágicas, incluida Eco craneal, y tratamientos recibidos. En las TN de causa inmunitaria la incidencia de TN grave (menos de 50.000 plaq.) fue 88%, presentaron signos hemorrágicos un 60% y en ninguno se detectó hemorragia cerebral superior a grado II. Requirieron terapia con uno o más tratamientos un 64%, 32% con transfusiones plaquetarias, 60% con gammaglobulina y 48% con corticoides. Se resolvió la TN en 9,17 días. El resto de TN de causa no inmunitaria y asociadas a distintos factores de riesgo, 19,64% tuvieron < de 50000 plaquetas, un 7% tuvieron algún signo de sangrado y se detectó un hematoma subdural asociado a una fractura craneal en un caso de CID. 7,1% recibieron tratamiento, 50% gammaglobulina, 50% transfusiones plaquetarias y 25% corticoides. La TN se resolvió en una media de 10,05 días.

Conclusiones: Las TN de origen inmunológico presentan con más frecuencia cifras de plaquetas muy bajas y en consecuencia más manifestaciones hemorrágicas y mayor necesidad de tratamiento. La baja incidencia de TN Aloinmune sugiere que algunas de ellas pasan desapercibidas. Éstas podrían ser algunas de las TN Idiopáticas que se comportarían con menor agresividad. El hemograma de cordón es una prueba útil para el diagnóstico de la TN Aloinmune, ya que casi un 30% de las trombopenias de cordón, incluso con cifras de plaquetas menores de 50.000, no presentan signos de sangrado durante toda la evolución.

P548 08:40 h CUTIS VERTICIS GYRATA EN UN NEONATO

Sonia Yeste González, Antonia Roca Jaume, Carmen Clavero Rubio, Ana M. Martín Santiago, Juana M. Román Piñana
Hospital Son Dureta, Palma de Mallorca (Balears).

Introducción: Cutis Verticis Gyrata (CVG) es una rara malformación que consiste en la aparición de pliegues cutáneos en cuero cabelludo con número variable. Existen formas primarias (presentación neonatal) que se clasifican en esenciales, donde CVG es el único hallazgo, y no esenciales, con asociación a otras patologías, destacando cromosomopatías (Sd. Turner) y alteraciones neurológicas. Formas secundarias (presentación suele ser adulta) donde debemos descartar procesos sistémicos. Exponemos caso clínico de CVG en recién nacido, sin otra patología asociada.

Caso clínico: Recién nacido mujer, nacida a término, de embarazo controlado, parto eutócico. Ecos fetales normales. Serologías: Toxoplasma Ig G + (a títulos altos) e Ig M -, Rubéola inmune, resto negativo. No refiere hábitos tóxicos ni infecciones durante el embarazo. Madre 31 años afecta de drepanocitosis y Lupus sistémico, en tratamiento con prednisona oral 5 mg/día y AAS. Padre 31 años sano. En el momento del nacimiento se observa pliegue cutáneo en línea media interparietal, con resto de exploración física normal. Se realizan estudios complementarios para descartar procesos asociados (neurológicos, endocrinos, infecciosos, cromosomopatías, hematológicos), obteniendo resultados normales.

Comentarios: Nuestro paciente presenta una forma primaria esencial de CVG, probablemente esporádica. Es obligado un seguimiento a largo plazo multidisciplinario, para descartar la aparición de trastornos asociados. Las formas de CVG primarias se asocian con frecuencia a alteraciones neurológicas, de ahí la importancia de un seguimiento neurológico, descartando retraso mental o retraso en el desarrollo, fundamentalmente. El tratamiento del CVG consiste en cirugía de la lesión y tratamiento de la patología asociada. No se ha demostrado relación entre corticoterapia y aparición de CVG.

P549 08:45 h HIPERTIROIDISMO NEONATAL: A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Pilar Rodríguez Santano, Ana Raquel Barrio, Javier Arroyo, M. Jesús López Cuesta, Valentín Carretero Díaz
Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres.

Introducción: El Hipertiroidismo Neonatal (HTN) es una situación infrecuente que aparece en los hijos de madre con enfermedad tiroidea autoinmune, fundamentalmente Enfermedad de Graves-Basedow (EGB), y que es debida al paso transplacentario de anticuerpos estimulantes del tiroides. La frecuencia con la que aparece oscila entre el 0,6%-9,6% de los hijos de madres con Graves. El momento de aparición de la clínica en el neonato depende de la presencia concomitante de anticuerpos bloqueantes del tiroides (TRBAb o TBII) además de los estimulantes (TSI O TRSAb), y del efecto que los fármacos anti-tiroideos administrados a la madre producen en el feto. La mortalidad del HTN grave sin tratamiento asciende al 16%.

Caso clínico: Recién nacido a término, hijo de primigesta con Enfermedad de Graves en tratamiento hasta la semana 12 de gestación con metimazol, y posteriormente con propiltiouracilo. Inicia a los 12 días de vida clínica de crisis de taquicardia, escasa ganancia ponderal e irritabilidad. Ante la sospecha clínica de hipertiroidismo neonatal se realiza determinación hormonal al neonato, resultando cifras de T_3 27,51 pg/ml (20-24 pg/ml); $T_4 > 6$ ng/ml (2-5 ng/ml); TSH 0,2 mUI/L (1-29 mUI/L) y TSI 16 mUI/ml (< 1,5 mUI/ml). Tras confirmar el diagnóstico de HTN se inicia tratamiento con yodo al 5% y metimazol, siendo necesario aumentar la dosis de éste último por falta de respuesta clínica en las primeras 72 horas. El yodo se mantuvo durante 9 días y el metimazol, tras descensos paulatinos, se retiró a los 5 meses de edad, momento en el que los niveles de TSI y de hormonas tiroideas se normalizaron.

Comentarios: 1) Son importantes los controles en toda mujer embarazada con Enfermedad de Graves mediante determinación de los niveles de TSI, ya que la elevación de éstos pueden determinar la necesidad de iniciar tratamiento anti-tiroideo en la madre. 2) Es preciso el seguimiento de todo recién nacido hijo de madre con Graves con elevación de los TSI, para iniciar tratamiento precoz en caso de aparición de clínica de tirotoxicosis, y evitar así secuelas.

P550 08:50 h A SÍNDROME DO DOENTE EUTIREÓIDEO EM RECÉM-NASCIDOS ASFIXIADOS- UM ESTUDO DE CASO-CONTROLE

Denise Neves Pereira, Renato Procianny

Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre (Brasil) y Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre (Brasil).

Antecedentes e objetivos: A síndrome do doente eutireóideo (SDE) caracteriza-se por alterações na função da glândula tireóide que ocorrem em doenças não-tireóideas e em vários tipos de estresses. Nosso objetivo foi avaliar a repercussão da asfixia perinatal sobre a função tireóidea, já que os estudos disponíveis não são suficientemente esclarecedores.

Métodos: Foi realizado um estudo de caso-controle, no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (RS), Brasil, onde os casos eram recém-nascidos a termo, asfixiados (com Apgar no 1º e 5º minutos < 7 e pH na veia umbilical < 7,2) e os controles, recém-nascidos normais (com Apgar ≥ 8 no 1º e 5º minutos e pH na veia umbilical $\geq 7,2$). Sangue coletado do cordão umbilical e com 18 a 24 horas de vida foi utilizado para dosagem hormonal (T_4 , T_3 , T_4 livre, T_3 reverso e TSH) e de gasometria. O tamanho da amostra foi 14, conforme dados da literatura. Na análise, usou-se os testes χ^2 , teste t-Student e o teste de Wilcoxon para amostras pareadas

Resultados: Ao todo, integraram o estudo 34 recém-nascidos (17 asfixiados e 17 não-asfixiados), pareados conforme a idade gestacional, peso de nascimento, sexo, tipo de parto e cor. As medianas do escore de Apgar no 5' foi 3 e 10 ($p < 0,001$). A SDE foi mais freqüente no grupo que sofreu asfixia ($p = 0,005$), sendo vista em 14 pacientes asfixiados (82,3%) e em 5 normais (29,4%). Não houve diferença significativa entre os pacientes asfixiados que necessitaram ou não de ventilação mecânica ($p = 0,2279$) nem entre os pacientes com encefalopatía hipóxico-isquêmica (EHI), quanto à ocorrência de SDE

($p = 0,0824$). Seis crianças asfixiadas (42,8%) das 14 com SDE, faleceram. Entre as que não apresentaram SDE, não houve óbitos. Apesar disso, não se constatou associação entre SDE e morte ($p = 0,5147$).

Conclusões: A SDE foi vista em 82,3% dos pacientes asfixiados, sendo esse valor muito semelhante ao encontrado na literatura em crianças sépticas e gravemente doentes, assim como em pacientes criticamente enfermos. Em recém-nascidos normais, alterações menos graves da SDE também ocorreram, provavelmente relacionadas às alterações hormonais fisiológicas encontradas logo após o nascimento. Não foi verificada associação entre SDE e mortalidade, possivelmente devido ao pequeno número da amostra.

P551 08:55 h NEFROCALCINOSIS EN EL PERÍODO NEONATAL

Inmaculada Martínez Marín, José M. de Tapia Barrios, Nuria del Pozo Guisado, Gema Simon Escanez, Manuel Casanova Bellido
Facultad de Medicina, Cádiz y Hospital Universitario de Puerto Real, Cádiz.

Introducción: La nefrocalcinosis consiste en la presencia de calcificaciones microscópicas en los túbulos y tejido intersticial del riñón. Suele ser asintomática y se detecta por ultrasonografía en muchas ocasiones de manera fortuita.

Caso clínico: Recién nacido mujer que en un control neonatal le son detectadas imágenes hiperecogénicas en ambos riñones de densidad calcio, que son interpretadas como nefrocalcinosis. Antecedentes familiares: sin interés. Antecedentes personales: nacimiento a las 39 semanas de gestación, parto eutócico, a término, peso 2950 g, talla 51 cm, p. craneal 33 cm, p. Torácico 32 cm. No antecedentes de administración de fármacos Exploración física: dentro de la normalidad. Exámenes complementarios en sangre: hemograma normal; sodio, potasio, cloro, calcio, fósforo, magnesio, urea, creatinina, proteínas totales, proteinograma, ph, gasometría, 25 (OH) D_3 , 1,25 (OH) $_2$ D_3 , calcitonina, osteocalcina, PTH, aminograma y ácido oxálico normales. Orina: ausencia de hematíes y elementos anormales; ph en repetidas ocasiones entre 5,5 y 7, AMP cíclico, ácido oxálico y aminograma normales. Orina de 24 horas: calciúria 6,2 mg/Kg/día, índice calcio/creatinina 0,95 (repetido en tres ocasiones). Serología TORCH negativa. Mapa óseo sin alteraciones. Ecografía: imágenes hiperecogénicas en ambos riñones a nivel de las pirámides medulares. Evolución: a los dos meses y medio se detecta ITU que cede con tratamiento. En controles posteriores no se han hallado alteraciones en los parámetros bioquímicos y persiste la hipercalcúria. Las imágenes ecográficas a los cuatro meses han desaparecido en el riñón izquierdo y solo persisten tres en el derecho.

Comentarios: La nefrocalcinosis con hipercalcúria y calcemia normal puede deberse a varias causas, por lo que para catalogarla como secundaria a una hipercalcúria idiopática, deben descartarse otras etiologías como el S de Bartter, la acidosis renal tubular distal, S de Cushing, hipomagnesemia y administración de furosemida. Dada la normalidad de los estudios bioquímicos realizados pensamos que se trata de una nefrocalcinosis secundaria a hipercalcúria idiopática. Se han descrito casos similares en RN pretérminos, en muchos de los cuales la nefrocalcinosis había desaparecido al año, por lo que es necesario realizar un seguimiento de estos niños para poder establecer un pronóstico.

P552**09:00 h****ANEMIA HIPORREGENERATIVA ASOCIADA A ENFERMEDAD HEMOLÍTICA RH: RESPUESTA TARDÍA AL TRATAMIENTO CON R-EPO**

María Rodríguez Martínez, M. Ángeles Llamas Guisado, Moisés Leyva Carmona, M. Ángeles Vázquez López, Francisco Lendínez Molinos, José Espín Gálvez
Hospital Torrecárdenas del SAS, Almería.

Introducción: La anemia hiporregenerativa postnatal puede complicar la Enfermedad Hemolítica Rh. La utilización de r-EPO ha sido propuesta para evitar o disminuir la necesidad transfusional, aunque la dosis y momento de comienzo no han sido definidos. Presentamos un caso de EH Rh y anemia hiporregenerativa con mala respuesta al tratamiento con r-EPO. **Caso clínico:** RN de 32 semanas y peso 2.140 g. Apgar 5/9. Cesárea por hidrops fetal. Madre: Grupo O, Rh (-). 2 abortos previos. Título de anti-D ascendente durante el embarazo. Se realizaron 10 transfusiones intraútero. Al nacimiento presenta palidez de piel y mucosas, hepatomegalia de 4 cm y soplo cardíaco de características funcionales. Hemograma inicial: hemoglobina 6,4 gr/dl, hematocrito 19%, reticulocitos 0,1%, grupo O, Rh (-), TCD (-) y TCI (+). Cifra máxima de bilirrubina 11,6 mg/dl al tercer día de vida, a expensas de la fracción indirecta. Función hepática y renal normales. Recibe transfusión de concentrado de hematíes al nacimiento, presentando en controles cifras bajas de hemoglobina con reticulocitopenia. A las dos semanas inicia tratamiento con r-EPO sc (250 U/Kg/días alternos) 5 semanas, sin obtener respuesta reticulocitaria y precisando transfusión de hematíes en tres ocasiones más. Tras aumentar la r-EPO a 400 U/Kg/días alternos, se obtuvo respuesta reticulocitaria a los 7 días y la cifra de hemoglobina se normalizó 2 semanas más tarde.

Comentarios: 1. La anemia hiporregenerativa de la EH Rh puede ser evidente al nacimiento y están implicados factores como inhibición medular post-transfusional, inadecuada producción de eritropoyetina para el grado de anemia y hemólisis intramedular que afecte a precursores eritroides, siendo este último factor el probable responsable de la ineficacia del tratamiento con r-EPO. 2. La utilización de r-EPO en casos de EH de RN debe ser individualizada, valorando las cifras de hemoglobina y reticulocitos y la presencia de factores que pueden modificar su respuesta. 3. Debido al número de transfusiones recibidas el factor Rh no pudo ser confirmado y el TCD fue negativo en todo momento atribuyéndose al recambio sanguíneo intraútero, a la inhibición medular y al sequestró esplénico de los escasos hematíes del sujeto unidos a anticuerpos maternos.

P553**09:05 h****CLUSTERS DE INVESTIGACIÓN SECUNDARIA EN LA COLABORACIÓN COCHRAN EN NEONATAL**

Fco. Javier González de Dios, Juan Pastor, M^a Mar Urán, Raquel Almendral Doncel, Ana de la Morena, Manuel Moya
Hospital Universitario San Juan, Alicante y Universidad Miguel Hernández, San Juan de Alicante (Alicante).

Antecedentes: La Colaboración Cochrane (CC) Neonatal realiza revisiones sistemáticas (RS) cuyo objetivo es sintetizar de forma exhaustiva la información existente acerca de un pro-

blema clínico concreto en la patología del recién nacido (principalmente orientado a terapéutica en prematuros). El objetivo de este estudio es identificar grupos de investigación orientados a áreas temáticas específicas (*clusters*).

Métodos: Análisis bibliométrico de la Base de Datos Cochrane de Revisiones Sistemáticas de la CC Neonatal, Issue 2, 2003 (n = 147 RS). Se analizaron las siguientes variables en cada RS: área temática de estudio (patología respiratoria, cardiovascular, etc) con agrupamiento por subapartados de interés común, autores y datos cualitativos (características de los ensayos clínicos, conclusión de los revisores y potenciales conflictos de interés).

Resultados: Las principales *clusters* de investigación se han identificado en la patología respiratoria, al ser el área temática más estudiada (69 RS): extubación, modalidades de asistencia respiratoria y apnea de la prematuridad (DJ Henderson-Smart), surfactante (RF Soll), óxido nítrico (KJ Barrington), corticoides en la enfermedad pulmonar crónica (HL Halliday). También ha sido posible identificar otros *clusters* temáticos: en el área de gastroenterología-nutrición (23 RS) destaca la suplementación nutricional en la lactancia materna (CA Kuschel), en el área neurológica (10 RS) la hemorragia intraventricular (A Whitelaw), en el área cardiovascular (10 RS) el ibuprofeno en conducto arterioso (A Ohlsson), y en un grupo de RS de temática miscelánea destacamos las referentes a retinopatía de la prematuridad (DL Phelps) y catéteres umbilicales (KJ Barrington). Todos los autores identificados en estos *clusters* se encuentran localizados en las zonas de Bradford 1 (> 10 RS por autor) y 2 (5-10 RS).

Conclusiones: Es posible identificar *cluster* de investigadores especializados en la "investigación secundaria" en determinados temas, principalmente relacionado con la patología respiratoria neonatal, que es el área temática que reúne la presencia de RS más importantes (tanto desde el punto de vista cuantitativo como cualitativo), lo que es importante a la hora de realizar una adecuada toma de decisiones basada en pruebas. Se constata la presencia de áreas prevalentes en la práctica neonatológica (ej. neurológico, cardiovascular, infeccioso) en la que se han realizado pocas RS, lo que es interesante a la hora de plantear futuros estudios.

P554**09:10 h****TRATAMIENTO DE HEMORRAGIA PULMONAR MASIVA CON FACTOR VIIA RECOMBINANTE EN RECIÉN NACIDO PRETÉRMINO**

Araceli Quevedo Vía, Simón Pedro Lubián López, José Manuel Gallego Soto, José A. Blanca García, M. Teresa de Benito Guerra, Estefanía Romero Castillo, Enrique Robles Caballos
Hospital Puerta del Mar, Cádiz.

La hemorragia pulmonar clínicamente aparente se presenta en el 5-7% de los recién nacidos pretérmino con síndrome de distrés respiratorio. Se asocia con una alta mortalidad (50%). El tratamiento de esta patología en el período neonatal es discutido. Presentamos un caso de hemorragia pulmonar masiva en un recién nacido (Rn) pretérmino que no respondió a tratamiento convencional y que fue tratado con éxito con factor VII activado recombinante.

Caso clínico: Rn varón que ingresa procedente de paritorio por prematuridad y dificultad respiratoria. Producto de ges-

tación de 28 semanas de duración que cursa sin incidencias. Administración betametasona 1,5h antes de parto. Amniorrexis intraparto. Parto eutócico. Líquido claro. APGAR 4/7. Peso 1.295 g. Precisa intubación y conexión a VM. Tras su ingreso en la UCIN se canalizan arteria y vena umbilicales y se administran dos dosis de surfactante exógeno de origen porcino al presentar signos clínico-radiológicos de enfermedad de membrana hialina comprobándose una importante meoría gasométrica que permite la disminución de los parámetros ventilatorios. A las 36h de vida presenta deterioro brusco con caída de la SatO₂, aspirándose gran cantidad de sangre por TET. Radiológicamente se aprecia opacificación pulmonar bilateral con broncograma aéreo y en hemograma se observa trombopenia y caída de hematocrito de 10% sobre valores previos. Tras aumentar la PIP y la PEEP se consigue mejoría de la SatO₂; pero a pesar de la transfusión de plasma fresco y la administración de adrenalina intratraqueal persiste aspiración de abundante sangre por TET. Se realiza ecocardiografía en la que se aprecia DAP y disfunción de ventrículo izquierdo, iniciándose la perfusión de dobutamina. Al persistir el sangrado se administra factor VIIa recombinante (150 mcg/Kg/IV) comprobándose el cese del sangrado en las horas siguientes. Tras administración de una dosis de surfactante exógeno de origen porcino se produce una mejoría paulatina que permite disminuir progresivamente la agresividad del soporte respiratorio, no presentando nuevos episodios de sangrado por el TET.

Conclusión: El factor VII activado recombinante es una alternativa terapéutica eficaz en los casos de hemorragia pulmonar severa en recién nacidos pretérmino que no responden a las medidas convencionales.

P555 09:15 h DNASA: ALTERNATIVA TERAPÉUTICA DE ATELECTASIAS EN RECIÉN NACIDOS PRETÉRMINOS

Estefanía Romero Castillo, Simón Pedro Lubián López, José A. Blanca García, M. Teresa de Benito Guerra, Araceli Quevedo Vía, José Manuel Gallego Soto, Patricia Martín Cendón, M. Ester Guerrero Vega, Manuel Matías Vega
Hospital Puerta del Mar, Cádiz.

Introducción: Una complicación frecuente en cuidados intensivos neonatales es la producción excesiva de secreciones pulmonares y la formación de tapones mucosos que conllevan a la obstrucción de la vía aérea. El tratamiento de estas atelectasias evitará consecuencias importantes. Los métodos convencionales no siempre son efectivos y tienen limitaciones en recién nacidos pretérminos. Existen alternativas, como la Dnasa recombinante humana, que ya han demostrado su eficacia en otras patologías. Presentamos un caso de atelectasia en recién nacido pretérmino tratado con Dnasa donde se comprueba su beneficioso efecto terapéutico.

Caso clínico: RN nacido varón que ingresa en nuestra unidad por prematuridad y distrés respiratorio. Producto único de 1ª gestación que cursa sin patología evidente. Parto eutócico a las 30 semanas de gestación. No maduración pulmonar previa. Apgar 6/9 precisando reanimación en paritorio con ventilación con presión positiva. Peso al nacer: 1.205 grs. A su ingreso presenta dificultad respiratoria moderada que precisa intubación con tubo endotraqueal 2,5

mm y ventilación mecánica. Rx. Tórax: signos de membrana hialina, se administran dos dosis de surfactante. Al 5º día de vida requiere mayor aporte de oxígeno, con más trabajo respiratorio y destaca menor entrada de aire en hemitórax izquierdo. Rx. Tórax: atelectasia masiva de pulmón izquierdo. Tras medidas convencionales sin éxito se administra una dosis de Dnasa intratraqueal 1 mg/m² ante la imposibilidad de realizar broncoscopia. A las 3 horas, la Rx. Tórax mostraba resolución total de la atelectasia. Progresivamente mejora su estado respiratorio y es extubado a los 5 días sin incidencias.

Conclusiones: 1) Las atelectasias son una importante complicación que incrementa el riesgo de infecciones pulmonares, prolonga la ventilación artificial y puede producir daño pulmonar e indirectamente de otros órganos. 2) Existen diferentes medidas terapéuticas pero éstas no siempre son resolutivas. 3) Dnasa, es una alternativa terapéutica debido a sus ya conocidos efectos, su fácil administración (intratraqueal o nebulizada) y su seguridad. 4) Debemos valorar la utilización de Dnasa recombinante humana en recién nacidos pretérminos, dadas las limitaciones terapéuticas de estos pacientes, cuando otros métodos han fallado y previo a la broncoscopia, por sus imposibilidades técnicas o la no disponibilidad en nuestro medio habitual.

P556 09:20 h VALORACIÓN DEL TEST DE BALLARD EN LA DETERMINACIÓN DE LA EDAD GESTACIONAL

Miguel Ángel Marín Gabriel, Javier Martín Moreiras, Sonia Delgado Gallego, Gabriel Lliteras Fleixas, Elena Pérez Estévez, Carmen Pallás Alonso, Javier de la Cruz
Hospital 12 de Octubre, Madrid.

Antecedentes y objetivos: El conocimiento de la edad gestacional es imprescindible para tomar una actitud diagnóstica y terapéutica.

Objetivos: 1) Analizar el grado de correlación de la EG obtenida mediante el test de Ballard (NBS) con la obtenida por ECO y FUR; 2) Variabilidad interindividual en cada pareja de observadores; 3) Variables que pueden modificar la asignación de una EG mediante NBS.

Métodos: Tras un período de aprendizaje, los cuatro componentes del grupo se subdividieron en 2 grupos (A y B). Se incluyeron neonatos con menos de 48 h de vida, realizando los dos miembros del mismo grupo el NBS a cada uno de los neonatos, sin conocer la EG ni FUR. Así mismo se recogieron diversas variables que pudieran influir en la asignación de la EG. El grado de acuerdo se evaluó mediante el coeficiente de correlación intraclase (CCI) y mediante el método de la media de las diferencias (MD).

Resultados: Se evaluaron un total de 115 neonatos, de los que 108 cumplían los criterios de selección. Los valores del CCI en el grupo A entre ECO y NBS fueron de 0,72 y 0,76 para los observadores 1 y 2 respectivamente y mediante el método de MD de 0,19 y 0,31 respectivamente. Los valores de CCI en el grupo A entre FUR y NBS fueron de 0,75 y 0,80 respectivamente. En el grupo B se obtuvieron unos valores de CCI entre ECO y NBS de 0,63 y 0,70 para los observadores 1 y 2 respectivamente y mediante el método de MD de 0,86 y 0,72; y unos valores de CCI entre FUR y NBS

de 0,63 y 0,67 para cada uno de los observadores. El grado de acuerdo entre los observadores de un mismo grupo fue de 0,96 en el grupo A y de 0,93 en el grupo B. En los neonatos con peso < 2000 gr y/o EG < 33s la MD obtenida entre NBS y ECO en los distintos observadores osciló entre 1,76 y 2,92; y en aquellos con peso \geq 2.000gr y/o EG \geq 33 osciló entre -0,08 y -0,27. En aquellos cuyas madres habían recibido corticoides la MD obtenida osciló entre 1,22 y 2; y en aquellos que no lo recibieron la MD osciló entre 0,01 y 0,58.

Conclusiones: El NBS no debe ser utilizado como único método para asignación de EG a los RN salvo en el caso de gestaciones no controladas. Se halló un muy buen grado de acuerdo entre los observadores de cada grupo. En sujetos con peso < 2.000 gr y/o EG < 33s y en aquellos cuyas madres recibieron corticoides existe una tendencia a asignar mayor EG mediante NBS que la obtenida mediante ECO.

P557 09:25 h RAQUITISMO GRAVE EN EL RECIÉN NACIDO: UN DILEMA DIAGNÓSTICO Y TERAPÉUTICO

Cristina Lorenzo Legeren, Susana Rey García, Gemma Novoa Gómez, Patricia Pernas Gómez, M. Carmen García Barreiro, Clara García Cendón, Celia M. Rodríguez Rodríguez, Guadalupe Palacios Martín, Federico Martinón Sánchez
Complejo Hospitalario, Ourense.

Introducción: El raquitismo carencial constituyó en Galicia una de las patologías más frecuentes en décadas pasadas. La presentación al nacimiento plantea un dilema diagnóstico y terapéutico al exigir una solución inmediata. Presentamos una observación muy severa de este proceso en el período neonatal inmediato.

Observación clínica: RN a término, primer embarazo de madre sana, que ingresa por dificultad respiratoria transitoria. En Rx tórax apariencia "estrecho" campaniforme con gracilidad costal. Metabolismo fosfocálcico Ca 9,6 mg/dL, P 5,4 mgP/dL, Mg 0,66 mmol/L, fosfatasa alcalina 1307 UI/L, PTH 130 pg/mL; 25 hidroxivitamin D 37,30 ng/mL; 1. 25 dihidroxivitamin D 201 pg/mL; isoenzimas de las fosfatasas alcalinas en suero: ósea 94,8%, hepática 4,8% e intestinal 0,4%; osteocalcina en suero 132 ng/mL; AMPc-plasma 39,3 nmol/L; AMPc-u 820 nmol/L; AMPc nefrogénico: concentración AMPc nefr -10,36 nmol/L y excreción AMPc nefr -0,04 nmol/minuto; piridinolina y deoxipiridinolina libres en orina 166,44 nmol/mmol Creatinina; N-Telopéptidos entrecruzados colágeno tipo I en orina 2041 nmol ECO; desoxipiridinolina total en orina 646 nmol/L; hidroxiprolina en orina 24 horas 367,53 mg/l; aminoaciduria inespecífica. Serie ósea radiológica: alteración severa de la estructura ósea, osteoporosis/osteomalacia, con fracturas óseas espontáneas connatales. La niña recibió exclusivamente fórmula adaptada y suplemento de 400 UI al día de vitamina D. El control clínico y radiológico 4 meses más tarde fue normal. Interrogada a la madre, se vio que no había recibido suplementos de vitamina D durante el embarazo.

Discusión: La precocidad e intensidad de las manifestaciones de raquitismo y las pruebas biopatológicas parecían corresponder a un raquitismo primario. La discrepancia en los resultados de las pruebas y la limitada experiencia lle-

vó a realizar interconsultas con expertos y completar el estudio comprobándose evolutivamente la curación del proceso con dosis fisiológicas de vitamina D estableciéndose el diagnóstico de raquitismo carencial. Este caso índice plantea la necesidad de realizar profilaxis sistemática anti-raquítica en el embarazo en zonas de insolación y radiación ultravioleta bajas como es el caso de Galicia, dado que, en la actualidad, no se recomienda sistemáticamente en nuestro medio aportes suplementarios de vitamina D en la gestación.

P558 09:30 h SÍNDROME DE BRACHMANN DELANGETIPO I: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Ángela Sempere Pérez, Pedro J. Muñoz Álvarez, Ana Gutiérrez Amorós, Lorea Ruiz Pérez, María González Santacruz, Esther Blanco Alemany, Bartolomé Jiménez Cobo
Hospital General Universitario, Alicante.

Introducción: El síndrome de Brachmann de Lange (SBDL) se caracteriza por anomalías craneofaciales y facies característica en asociación con retraso del crecimiento pre y postnatal, retraso mental en grado variable y, en algunos casos, anomalías de los miembros superiores (MMSS).

Objetivo: Presentar dos casos de SBDL de diagnóstico neonatal y hacer una revisión de la literatura.

Casos clínicos: *Caso 1.-* Mujer 37 SG, AEG (2.470 gr). *Caso 2.-* Varón 35 SG, PEG (1.680 gr). Los dos presentan retraso del crecimiento intrauterino y al nacimiento fenotipo peculiar y defectos del desarrollo de MMSS.

A la exploración presentan microcefalia, implantación baja del cabello, hipertriosis con sinofridia, pestañas largas, hendiduras parpebrales pequeñas, nariz respingada con narinas antevertidas, puente nasal ancho y deprimido, labios finos y curvados hacia abajo,iltrum largo, orejas implantación baja, barbilla pequeña y micrognatia. Asocian además anomalías de MMSS tanto en el caso 1 (contractura en extensión, campodactilia, implantación proximal del pulgar, desviación cubital dedos, dermatoglifos alterados) como en el caso 2 (hipoplasia radio-cubital, contractura en flexión codo, oligodactilia y ectrodactilia, implantación proximal del pulgar, sindactilia, clinodactilia, surco palmar trasverso único). Los estudios biológicos, el fondo de ojo y el cariotipo fueron normales. Las ecografías cerebral y abdominal no mostraron hallazgos patológicos. En ambos la ecocardiografía mostró un foramen oval permeable pequeño y el EEG presentó características normales para su edad gestacional. Los potenciales evocados auditivos objetivaron importante hipoacusia bilateral en el segundo caso.

Discusión: La presencia de fenotipo peculiar (con signos faciales característicos) asociado a microcefalia y defectos en miembros superiores nos hace pensar en este síndrome. Nuestros pacientes reúnen criterios mayores, así como otras anomalías menores, que permiten clasificarlos como formas clásicas o severas del síndrome (Tipo I de clasificación Van Allen). La prevalencia en nuestro medio es de 0,97/100.000 nacidos vivos, probablemente infraestimado por la amplia expresión de la afectación clínica. Las bases genéticas y bioquímicas de este síndrome son actualmente desconocidas, siendo el diagnóstico clínico.

P559**09:35 h****LINFANGIOMA MESENTÉRICO DIAGNOSTICADO EN EL PERÍODO NEONATAL**

Fuensanta Alemán Lorca, M^a Victoria López Robles,
Amparo Gilabert Úbeda, José Luis Alcaraz León,
Miguel Ángel Gutiérrez Cantó, Vicente M. Bosch Giménez
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Introducción: El quiste mesentérico (qm) es un tumor benigno, poco frecuente, de la cavidad abdominal. El tipo histológico predominante es el linfangioma, sin embargo menos del 1% del total de los linfangiomas se localizan en el mesenterio.

Caso clínico: AF: Madre 36 años. Sana. GAV: 3-0-3 (hermanos sanos). Padre: 37 años, sano. AP: Embarazo controlado, con amenaza de aborto al segundo mes tratada con reposo. En ecografía a la 30 semana se aprecia dilatación de la porción distal del uréter derecho que se confirma en controles posteriores sin observarse hidronefrosis. Parto a término, vaginal, cefálico, eutócico. Apgar: 9/10. PN: 4.015 g. La exploración física al nacimiento es normal, sin palparse masas abdominales. En ecografía a los 6 días de vida se confirma la presencia de imágenes quísticas a nivel de uréter derecho sin dilatación proximal o distal, impresionando de megauréter ciego. Riñones de aspecto normal. No se observan quistes ováricos. Se inicia amoxicilina profiláctica y se realiza cistografía a los 16 días de vida que es normal. En control ecográfico a los 22 días de vida se ve masa compleja multiquística en mesenterio anterior, de contornos imprecisos, no encapsulada, en zona de páncreas, móvil, que atrapa asas intestinales y que está vascularizada periféricamente. TAC con contraste: Masa de similares características con realce vascular a nivel de las paredes de los quistes y los vasos mesentéricos, localizada en mesenterio, de 5 x 4,5 x 3 cm. Marcadores tumorales: BHCG: 7 UI/L (vn < 5) Alfafetoproteína: 1.000 ng/ml (vn < 31.000). Con el diagnóstico radiológico de sospecha de linfangioma mesentérico se realizó seguimiento ecográfico durante 4 meses, para finalmente realizar resección intestinal y exéresis del complejo multiquístico. Postoperatorio sin complicaciones. Resultado de anatomía patológica: Linfangioma mesentérico. Controles ecográficos posteriores normales.

Discusión: El linfangioma es el tipo más frecuente de quiste mesentérico. Más de la mitad de los mismos están presentes al nacimiento, por lo que el diagnóstico prenatal está cobrando cada vez mayor interés. La vigilancia ecográfica, buscando los posibles signos de alarma permite diferir el tratamiento quirúrgico hasta el momento más adecuado.

P560**09:40 h****CANDIDIASIS SISTÉMICA EN RECIÉN NACIDOS**

Jorge Pons García, M. Isabel Zambudio Ato, Purificación Ventura Faci, M. Pilar Samper Villagrasa, Sofía Valle Guillén,
Estrella Durán Sánchez, José Pérez González
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza.

Objetivos: Identificar los factores de riesgo más importantes relacionados con la candidiasis sistémica en recién nacidos (RN) durante los últimos diez años.

Material y métodos: Se analizan las variables más cualificadas incluidas en la historia natural de 18 observaciones con candidiasis sistémica (hemocultivo positivo). Variables: edad gestacional, peso al nacimiento, morbilidad previa y procedimientos terapéuticos, edad al diagnóstico y microorganismo responsable.

Resultados: De un total de 5.333 ingresos en la unidad de neonatología, 18 (3,37/1000) presentaron candidiasis sistémica. La edad gestacional (E.G.) de las 18 observaciones osciló entre las 38 y las 25 semanas con una edad gestacional media de 29 semanas (solamente uno de ellos era término). El peso al nacimiento se encontraba entre los 600 g y los 3110 g, con una media de 1360g. La edad del diagnóstico en todos los casos fue superior a los 7 días de vida (Rango: 8-30 días; Media: 17 días). El microorganismo responsable ha sido la Candida parapsilosis: 72,3%; Candida albicans: 16,7%; Candida glabrata: 5,5%; y Candida lusitanae: 5,5%. El 100% de los R.N. estaban con nutrición parenteral total y habían recibido antibioterapia previa. La duración del tratamiento antifúngico ha estado entre los 14 y 60 días con una media de 28 días. La evolución fue hacia la curación en 16 observaciones, falleciendo dos R.N. de extremo bajo peso al nacimiento.

Conclusiones: 1) Como era de esperar, el factor de riesgo prevalente lo constituyen los RN de muy bajo peso al nacimiento. (Media de peso al nacimiento = 1.360 g; el 28% con peso al nacimiento \geq 1.500g y el 72% con peso al nacimiento < 1.500 g). 2) En el 100% de las observaciones, inciden sobre cada individuo más de un factor de riesgo (Nutrición parenteral total y antibioterapia previa, por este orden) 3) La totalidad de las candidiasis sistémicas fueron sepsis tardías, siendo el microorganismo prevalente Candida parapsilosis, lo cual sugiere mecanismo de transmisión horizontal adscrito a la asistencia de los enfermos. 4) La mortalidad en la presente serie se ha presentado en todos los casos en RN de extremo bajo peso.

P561**09:45 h****EPIDEMIOLOGÍA DE LA BRONQUILITIS NEONATAL EN NUESTRO MEDIO**

Diego López de Lara, Esther Vaquero Sosa, Elena del Castillo Navío, Luis Arruza Gómez, M. Isabel Armadá Maresca,
Eulalia Mariscal Ramos, Tomás Alonso, José Martínez Orgado,
Manuel Moro Serrano
Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

Antecedentes: La bronquilitis es un cuadro potencialmente grave en recién nacidos. Se ha sugerido que esta patología ha aumentado su incidencia en los últimos tiempos, y que el impacto del VRS está creciendo

Objetivos: Estudiar las características de los recién nacidos diagnosticados de bronquiolitis (BQL) ingresados en nuestro Servicio en los últimos 4 años.

Material y métodos: Se estudiaron retrospectivamente los casos diagnosticados de BQL en niños menores de 28 días ingresados en nuestro Servicio. Se consideró dicho diagnóstico cuando el paciente presentaba clínica (tos, taquipnea y/o apneas, sibilancias) y radiología compatibles. En todos los casos se investigó la presencia de VRS en exudado nasofaríngeo.

Resultados: 30 recién nacidos fueron diagnosticados de BQL: la incidencia se mantuvo estable (5-6 casos en cada estación Oct-Mar) hasta este año, en que se ha incrementado notablemente (11 casos Oct-Dic). La edad media de inicio fue 19 ± 5 días. 18 casos fueron VRS+. Los VRS + fueron de menor edad gestacional ($37,1 \pm 1$ vs $39,4 \pm 2$ sem); todos los menores de 30 sem con BQL fueron VRS+. Los VRS+ fue más frecuente en varones (70% de los VRS+ vs 30% de los VRS-), en la época fría (76% de VRS+ en Nov-Ene vs 50% de VRS-), y fueron cuadros más graves (todos los que precisaron apoyo ventilatorio fueron VRS+) y con ingresos más prolongados ($6,9 \pm 1$ día vs. $4,1 \pm 1$ día en VRS-). Además, el porcentaje de BQL VRS+ es cada vez mayor (40% VRS+ en 1999-2000, vs. 75% VRS+ en 2003).

Conclusiones: La BQL es un cuadro de incidencia creciente en recién nacidos. El peso del VRS en esta patología es cada vez mayor, tanto en porcentaje como en severidad del cuadro. Noviembre y Diciembre son los meses con mayor incidencia y gravedad de los cuadros.

P562

09:50 h

EXPERIENCIA DURANTE TRES AÑOS DEL USO DE PALIVIZUMAB EN NUESTRO HOSPITAL

Carlos Pérez Cánovas, Juan José Benavente García,
Juan José Agüera Arenas, Ángel B. Brea Lamas,
Manuel Cidras Pidre, Vicente M. Bosch Giménez
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Introducción: Desde hace unos años y a raíz del estudio IMPACT, se está empleando a nivel mundial un Ac IgG monoclonal (Palivizumab) como medida profiláctica frente a la bronquiolitis por VRS. En España los resultados favorables del primer estudio fueron corroborados en el estudio IRIS, que demostró una tasa media de hospitalización del 3,95% frente al 13,25% de la cohorte no inmunizada.

Objetivos: Evaluar el seguimiento de la profilaxis con Palivizumab en nuestro hospital, así como la incidencia de ingresos por bronquiolitis VRS+ en lactantes inmunizados. Comparar estos resultados con los obtenidos en el estudio IRIS. Valorar los posibles efectos secundarios de la inmunización.

Metodología: Se administró el Ac. siguiendo las recomendaciones de la SEN durante los bienios 2000-2001 (de Octubre a Marzo), y los bienios 2001-2002 y 2002-2003 (de Noviembre a Marzo). Se recogieron datos en la primera visita sobre EG, PN y sexo, entre otros. Durante las visitas siguientes se consideraron ingresos por patología respiratoria o aparición de reacciones adversas desde la última visita.

Resultados: Fueron inmunizados 173 niños durante el período de estudio (39 en el primer bienio, 57 en el segundo y 77 en el tercero) de los cuales 79 fueron mujeres (45,7%) y 94 varones (54,3%). Del total de inmunizados, 40 casos corresponden al grupo de los muy recomendables por la SEN (23,1%) con un peso medio al nacimiento de 1005,1 g. y 133 (76,9%) al grupo de recomendables con un peso medio al nacimiento de 1378,5 g. Durante los meses de inmunización fueron ingresados con diagnóstico al alta de bronquiolitis 15 niños, de los cuales 3 fueron VRS+ (1,73% del total de inmunizados), 8 fueron VRS- y en 4 casos no se rea-

lizó detección del virus. Se describen como efectos de la profilaxis: fiebre en 8 casos, induración en 4 casos, eritema en 2 casos e irritabilidad en 2 casos. En 1 caso se refiere pausa de respiración de 10 segundos de duración con clínica coincidente con cuadro de sofocación con dudosa relación causa-efecto.

Conclusiones: Los resultados obtenidos en nuestro medio con el uso de Palivizumab como medida profiláctica frente al VRS fueron similares a los publicados en el estudio IRIS (índice de ingresos por bronquiolitis VRS+ del 1,73% o del 4,04% si consideramos como positivos aquellos casos en los que no se realizó estudio de VRS). Se muestra también como método seguro con leves efectos secundarios descritos.

P563

09:55 h

FACTORES PREDICTIVOS DA HEMORRAGIA INTRA-VENTRICULAR NO RECÉM-NASCIDO PRÉ-TERMO COM MENOS DE 1.500 g

Célia Iglésias Neves

Maternidade Alfredo da Costa, Lisboa (Portugal).

Introdução: Tem aumentado o número de crianças que sobrevivem, no limiar da viabilidade humana e é elevada a sua morbilidade neurológica devida à ocorrência de hemorragia intra-ventricular (HIV).

População e métodos: Avaliámos os factores de risco materno-fetais na ocorrência de HIV, num grupo coorte de 842 recém-nascidos (RNs) pré-termo e com menos de 1500g (83% do total dos 1014 RNs registados no ano 2000 pelo Grupo Nacional do "Muito Baixo Peso" que é coordenado pela Secção de Neonatologia da SPP).

Os RNs foram diagnosticados mediante ecografia transfontanelar (ECO-TF) e excluímos os que não realizaram (n = 140).

Resultados: A Idade Gestacional (IG) média da amostra foi 29,2 semanas. A IG e o peso inferior revelaram-se os factores mais significativos para a ocorrência e gravidade de HIV cuja incidência foi igual nos dois sexos. Outros factores de risco foram: mãe com menos de 19 anos, gemelaridade, um Índice de Apgar baixo, doença das membranas hialinas (DMH) necessidade de ventilação assistida e de terapêutica com surfactante, ter canal arterial patente, ter tido hipocapnia ou hipotensão e ter tido sepsis. A cesariana, o parto por decisão médica, os corticosteróides antenatais, ser in-born e ter atraso de crescimento intrauterino, revelaram-se factores protectores estatisticamente significativos quer para a ocorrência quer para a gravidade da HIV. A multiparidade, a amnionite, a toxicodependência, o sofrimento fetal e a hipoglicémia não aumentaram o risco de HIV nesta amostra. Não houve HIV em RNs com mais de 34 semanas e a incidência global foi de 19,8% o que está de acordo com os valores internacionais.

Conclusões: A IG e o peso inferior foram os factores predictivos de maior risco para a ocorrência de HIV. Ter DMH ou necessidade de surfactante foram dois dos mais importantes factores de risco. A cesariana entre outras condições, mostrou ter um importante papel protector. Os RNs que sobreviveram à 1ª semana sem graves intercorrências, tiveram menor risco de sofrer HIV.

ONCOLOGÍA

P564

08:30 h

ANÁLISIS DE LA TOXICIDAD INDUCIDA POR LOS TRATAMIENTOS ANTITUMORALES EN UNA SERIE DE OSTEOSARCOMAS PEDIÁTRICOS

Ana Patiño García, Elena Ruza Paz-Curbera, M. Reyes López de Mesa, Luis Sierrasesúmaga Ariznavarreta
Clínica Universitaria de Navarra, Pamplona (Navarra) y Universidad de Navarra, Pamplona (Navarra).

Antecedentes: Una de las complicaciones más severas de los tratamientos antitumorales es la toxicidad crónica y aguda inducida por las drogas citostáticas y sus efectos a largo plazo.

Objetivo: Evaluar la toxicidad inducida por los tratamientos antitumorales en una serie de osteosarcomas pediátricos.

Métodos: Se ha analizado la toxicidad hematológica, gastrointestinal y renal de una serie de 69 osteosarcomas pediátricos a lo largo de todos los ciclos del tratamiento antitumoral. La toxicidad hematológica, gastrointestinal y renal se ha clasificado siguiendo los criterios de la OMS (Organización Mundial de la Salud) en G0, G1, G2, G3 y G4. Se ha considerado G0 a G2 toxicidad leve y G3-G4 grave.

Resultados: El porcentaje de pacientes afectados de toxicidad fue el siguiente:

	Hematológica (%)	Gastrointestinal (%)	Renal (%)
G0	0	20,6	48,5
G1	2,9	26,5	42,6
G2	10,1	26,5	5,9
G3	24,6	13,2	1,5
G4	62,3	13,2	1,5

La toxicidad grave (G3 y G4) inducida por los tratamientos se relacionaba estadísticamente con el fracaso del mismo y, por tanto, con supervivencias reducidas de los pacientes que las sufren (toxicidad hematológica: $p = 0,081$; gastrointestinal: $p = 0,033$ y renal: $p = 0,0004$, test de Log Rank asociado a curvas de supervivencia Kaplan-Meier).

Conclusiones: La toxicidad por los tratamientos antitumorales es una complicación frecuente y grave en los pacientes pediátricos que padecen osteosarcomas y puede ser considerado como un factor de mal pronóstico que reduce la supervivencia de los niños que la sufren. Dada la elevada tasa de supervivencia de este tipo de pacientes con los protocolos actuales de tratamiento (73,5% supervivientes a 213 meses en nuestra serie) la toxicidad inducida y sus efectos a largo plazo son factores importantes que deben de ser tenidos en cuenta y, si es posible, minimizados.

P565

08:35 h

LINFOMA DE HODGKIN (LH): RESULTADOS DE TRATAMIENTO DE 6 MESES DE QUIMIOTERAPIA (QT)

Clara Pérez Samitier, Antonio Wachtel Aptowitz, Julio Marcial Bances

Instituto Especializado de Enfermedades Neoplásicas, Lima (Perú).

Antecedentes y objetivos: Hodgkin es un linfoma frecuente en niños. La administración de QT vía oral es mal tolerada y el cumplimiento por parte de los padres no siempre es

adecuado. Desde 1992 se emplea en el Departamento de Pediatría del Instituto Especializado de Enfermedades Neoplásicas en Lima - Perú, un tratamiento de QT endovenoso que permita la seguridad en la aplicación de la QT, con la finalidad de lograr la curación y el menor efecto secundario. Dicho tratamiento es financiado desde 1992 hasta la actualidad por Fundación del Cáncer o a través del Ministerio de Salud con Seguro Escolar Gratuito

Método: Desde enero 1992 a diciembre 2002, 242 niños menores de 15 años de edad han sido diagnosticados de LH. Extensión de enfermedad de acuerdo a ANN ARBOR. Recibieron quimioterapia endovenosa cada 15 días con el esquema Adriamicina, Bleomicina, Velbe y Dacarbazina (ABVD) por un total de 6 meses y radioterapia al mediastino o primario mayor de 10cm. para estadios del II al IVB. Aquellos con Estadio I fueron tratados por 3 meses.

Resultados: El 93,4% de los pacientes son evaluables para el estudio de seguimiento a largo plazo. Sólo el 6,6% de pacientes abandonó tratamiento, luego de recibir 2 aplicaciones de quimioterapia observando una respuesta clínica de más del 60%. El 75% fueron varones, la edad promedio al diagnóstico fue de 6 años siendo el rango de 1 a 14 años. El 81% de los casos tenían menos de 10 años de edad. El 68% de localización cervical, 11% inguinal, 7% retroperitoneal, 7% mediastinal, 6% axilar. La histología más frecuente fue celularidad mixta. Estadio clínico I 5,5%, II 48,6%, III 38,6% IV 7,3%. El 9% de los pacientes recibieron radioterapia al primario. El 90% está en remisión completa sin evidencia de enfermedad. El cumplimiento de la intensidad de dosis se logró con la administración endovenosa y el seguimiento con apoyo del Servicio Social.

Conclusiones: Los resultados de este tratamiento son muy alentadores logrando curar al 90% de los pacientes con la seguridad que reciben la QT a la dosis y con la intensidad requerida y con efectos secundarios mínimos. Ningún paciente a desarrollado cardiotoxicidad con un tiempo de observación promedio de 5 años.

P566

08:40 h

ENFERMEDAD DE CASTLEMAN CON LOCALIZACIÓN ATÍPICA

Julio Álvarez Pitti, Iñaki Ruiz, M^a Jesús Rúa Elorduy
Hospital de Cruces, Barakaldo (Vizcaya)

Introducción: La Enfermedad de Castleman es una enfermedad linfoproliferativa poco frecuente de causa desconocida con diagnóstico clínicopatológico. Se divide en dos tipos clínicos (localizada y multicéntrica) y en tres anatomopatológicos (hialinovascular (HV), de células plasmáticas (CP) y mixto). El 80% de las localizadas son HV y sólo algunos presentan síntomas constitucionales y alteraciones analíticas. El tratamiento (tto) quirúrgico de la masa es definitivo. La multicéntrica suele ser de CP y se trata de una enfermedad sistémica con linfadenopatías generalizadas y síntomas generales que puede tener un curso agresivo y fatal asociado a infecciones o transformación maligna requiriendo tratamiento combinado de cirugía, quimio y radioterapia. Presentamos un caso atípico por su localización cervical.

Caso clínico: Niña de 7 años que presenta bultoma latero-cervical de 1 mes de evolución, relacionado inicialmente con

una faringoamigdalitis previa. Remitida a reumatología por presentar durante el proceso, un episodio de artralgia migratoria, febrícula y exantema de 1 semana de duración y VSG elevada. La exploración general y articular es normal excepto por presentar bultoma laterocervical izq. de 3*2 cms de consistencia intermedia, no doloroso y que se delimita con dificultad junto con más adenopatías bilaterales. Entre otros, destacamos estudios de laboratorio con FR, VSG, serologías de virus y bacterias normales. Rx de tórax normal. Ecografía con adenopatías cervicales bilaterales destacando una mayor masa hipocogénica de 3*1,5cms posterior al esternocleidomastoideo izq. Tras ciclo de 10 días de antibiótico y antiinflamatorio, la masa no sufre modificación por lo que se realiza biopsia-excisión de la misma. La anatomía se informa como Enfermedad de Castleman HV. Para descartar la posibilidad de enfermedad multifocal se realiza rastreo corporal con Galio 67 donde se objetiva hipercaptación en zona anterior de hemotórax izq. que se descarta con un TAC torácico normal. Tras 3 meses y medio de la exéresis de la lesión la paciente se encuentra asintomática.

Discusión: La Enfermedad de Castleman HV y localizada, puede imitar a una neoplasia y debe de considerarse ante una masa solitaria cervical. Su tto. es la exéresis. Ante el antecedente de síntomas sistémicos, decidimos descartar la enfermedad multifocal.

P567

08:45 h

EXPERIENCIA CON PEGFILGRASTIM EN PACIENTES CON TUMORES SÓLIDOS COMO PROFILAXIS DE NEUTROPENIA POSTQUIMIOTERAPIA

David Lozano Díaz, César Reynoso Flores, Marta Martín Izquierdo, Marta Suárez Rodríguez, Aizpea Echebarria Barona, Sergio Aguilera Albesa, Patricia Basteró Miñón, Ana M. Romero Montero, Elena Santamaría Martínez, Luis Sierrasesúmaga Ariznavarreta
Clínica Universitaria de Navarra, Pamplona (Navarra).

Antecedentes y objetivos: La incidencia y severidad de neutropenia (N) puede ser minimizada con el uso apropiado de factores estimulantes de colonias de granulocitos (G-CSF). Nuestro objetivo es evaluar la eficacia del pegfilgrastim (PF) (una nueva formulación de liberación lenta de G-CSF) en niños y adolescentes.

Métodos: Estudiamos 15 pacientes afectos de tumoraciones sólidas tratados con quimioterapia (QT) a dosis convencionales y 1 inyección subcutánea de PF (6 mg) 2 días tras concluir la QT entre los meses de Junio de 2003 y Febrero de 2004. A todos los pacientes se les realizó un hemograma preQT y postadministración de PF. Se evaluó la incidencia y severidad de N (según la clasificación de la OMS), dolor óseo (valorado como no, sí, intenso) y otros efectos secundarios como aumento de lactatodeshidrogenasa (LDH) y fosfatasa alcalina (FA).

Resultados: Se realizaron 48 intervenciones en 15 pacientes de los cuales todos tenían tumores sólidos con una mediana (MD) de edad de 16 años. Previa a QT y a la intervención, la hemoglobina (Hb) media fue de 10,6 g/dl (s = 1,67), la MD de plaquetas/mm³ de 201000 (Cuartil (Q) 1 = 137000; Q3 = 291750), la MD de leucocitos/mm³ de 5600 (Q1 = 4200; Q3 = 7800) y la MD de neutrófilos/mm³ de 3227 (Q1 = 2435; Q3 = 5160). En los hemogramas postintervención (MD = 15 días;

Q1 = 7; Q3 = 19,5) se encontró que la MD de neutrófilos/mm³ fue de 2500 (Q1 = 804; Q3 = 4668). La media de días de N < 2000/mm³ fue de 5,47, MD de 0 (Q1 = 0; Q3 = 8,5). La MD de días de N grado (G) 4 fue de 0 (Q1 = 0; Q3 = 2). La N se presentó así: 50% (24) sin N, 14,6% (7) G1, 6,3% (3) G2, 6,3% (3) G3, 4,2% (2) G4 afebril y 18,9% (9) G4 febril. La MD de días de recuperación postintervención si hubo N fue de 15 días (Q1 = 8; Q3 = 16). El 85,4% (41) no tuvo dolor óseo, el 10,4% (5) sí y el 4,2% (2) intenso. El 58,3% (28) no tuvo otros efectos secundarios, en el 35,4% (17) se observó una elevación de LDH y en el 4,2% (2) elevación de FA.

Conclusión: Pensamos, comparando con los datos de la literatura, que el PF es un fármaco eficaz para disminuir la incidencia y severidad de la neutropenia, y posiblemente para disminuir la necesidad de hospitalización postquimioterapia. Asimismo, consideramos que su uso es aconsejable en pacientes mayores de 40 Kg de peso.

P568

08:50 h

CAQUEXIA DIENCEFÁLICA EN UN LACTANTE DE 2 MESES

Juan Antonio Costa Orvay, Isabel Aguilar Moliner, Khalil M. Juma, María Cols Roig, Ofelia Cruz Martínez, Jordi Pou Fernández
Hospital San Joan de Deu, Barcelona y Universitat de Barcelona, Barcelona.

Introducción: El retraso ponderal en el lactante es una consulta frecuente en los servicios de Pediatría, especialmente en atención primaria donde se cifra una prevalencia entre el 3-10%. Aunque en la mayoría de los casos la etiología es no orgánica es importante tener en cuenta las causas orgánicas entre las que se encuentra el síndrome diencefálico, entidad muy poco frecuente y grave secundaria a tumores invasivos del diencefalo (principalmente gliomas). Se presenta en edades tempranas (60% en menores de 6 meses). Clínicamente se caracteriza por emanciación, hiperquinesia, labilidad afectiva y vómitos. El diagnóstico se realiza por técnicas de neuroimagen. A pesar del tratamiento quirúrgico y quimioterápico la supervivencia es muy baja.

Caso clínico: Lactante de 2 meses y medio de sexo femenino que presenta rechazo parcial del alimento y estancamiento ponderal de 1 mes de evolución sin ninguna otra sintomatología. No antecedentes personales de interés. En la exploración física al ingreso destaca el aspecto distrófico con unos parámetros antropométricos de 4 Kg (< percentil 3), 66 cm de talla (percentil 50), perímetro craneal de 39 cm (percentil 50). El resto de la exploración física es normal. Se realiza una analítica sanguínea con parámetros nutricionales y estudio de la inmunidad, analítica de orina, cribado de metabolopatías, PRICK y RAST para proteínas de la leche de vaca y ecografía abdominal que son normales. A los 4 días del ingreso inicia cuadro de vómitos por lo que se realiza ecografía transfontanelar que evidencia tumoración quística hiperecogénica de 45 mm en la región selar sin afectación del sistema ventricular, hallazgo que se confirma por RMN craneal. Tras analizar las posibilidades terapéuticas se decide realizar craneotomía frontotemporal izquierda e iniciar quimioterapia. El diagnóstico anatomo-patológico es de astrocitoma fibrilar de grado intermedio. La paciente es éxitus a los 3 meses del diagnóstico.

Comentarios: 1) El retraso ponderal es una consulta frecuente en atención primaria que en muy pocos casos tiene una etiología que comprometa la vida del paciente. 2) A pesar de su baja incidencia, el síndrome diencefálico es una entidad que debe incluirse en el diagnóstico diferencial del fallo de medro durante el primer año de vida.

P569**08:55 h****TUMORACIONES TESTICULARES EN EL NIÑO**

Beatriz Tresaco Benedi, Elena Lucas Sáez, Santiago Gallego Vela, Margarita Vázquez Olivares, M^a Josefa López Moreno, José Luis Olivares López, Jesús Lázaro
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza.

Introducción: Las neoplasias testiculares en el niño son poco frecuentes con una incidencia de 1-2/100.000. El 95% son tumores de células germinales (Seminomas, Carcinoma embrionario, Teratoma y Coriocarcinoma) y el resto son tumores del estroma gonadal (tumor de células de Leyding, de Sertoli y gonadoblastoma).

Caso clínico 1: Varón de 15 meses de edad con testículo izquierdo aumentado de tamaño, consistencia dura y no doloroso. Pruebas complementarias: CA: 1,56 ng/ml, Enolasa: 29,89 ng/ml, HCG < 1 mUI/ml, Alfafetoproteína: 4.413 ng/ml, Alfa-1-antitripsina: 112mg/dl, Fosfatasa alcalina: 328U/l, LDH: 703U/l. Eco Doppler: Engrosamiento testicular de 21 x 20mm, disminución de la ecogenicidad con zonas quísticas. Rx de cráneo, fondo de ojo, TAC toraco-abdominal-pélvico y gammagrafía ósea: sin alteraciones. Cariotipo 46 XY. Tratamiento: Orquiectomía izquierda. Testículo irregular, amarillento y catalogado como carcinoma embrionario infantil o tumor del seno endodérmico YoIK-Sac-Tumor (figura 1 y 2).

Caso clínico 2: Varón de 1 mes que consulta por una masa escrotal unilateral. Se objetiva teste izquierdo aumentado de tamaño, de consistencia dura, liso y no doloroso. Pruebas complementarias: Alfafetoproteína: 505 ng/ml, Alfa-1-antitripsina: 79,60 mg/dl, HCG < 1 mUI/ml. Ecografía: testículo izquierdo aumentado de tamaño (21 x 12 x 14), imagen hipoeicoica y heterogénea, aumento de flujo vascular. Resonancia magnética de región retroperitoneal: normal. Tratamiento: Orquiectomía izquierda por vía inguinal. Tumoración no encapsulada, bien delimitada, formada por células epiteliales, núcleo oval y citoplasma vacuolado, disposición tubular e identificado como tumor de células de Sertoli. En controles posteriores se han normalizado los valores de los marcadores tumorales.

Conclusiones: 1) La tasa de curación en niños con tumores testiculares es del 80-90%. 2) Los marcadores tumorales son muy útiles para el diagnóstico, estadiaje y monitorización del tratamiento. 3) Aunque el diagnóstico es clínico, la ecografía juega un papel fundamental en el diagnóstico diferencial.

P570**09:00 h****HEPATOBLASTOMA Y HEPATOCARCINOMA EN NIÑOS**

Antonio Madrid Madrid, Lourdes Escudero Ruiz de Lacanal, José María Lloreda García, Antonio Herrero Hernández, M^a José Ortega Acosta, Tomás Acha García, Antonio Jurado Ortiz
Hospital Materno Infantil Carlos Haya, Málaga.

Antecedentes y objetivos: Realizamos una revisión retrospectiva de nuestros casos de hepatoblastoma (HB) y hepatocarcinoma (HC).

Método: Revisamos las historias clínicas de nuestros casos de HB y HC, durante el período 1986-2004. Se empleó la (QT) recomendada por los protocolos SIOPEL.

Resultados:

Nº	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	
Sexo	M	M	F	M	M	M	M	F	M	M	8M:2F
Edad	19m	30m	4m	28m	6m	13m	24m	7m	42m	142m	31,5m
Clínica	Hc	MA	MA	An	Ic	MA	Hc	MA	DA	DA	MA
Lóbulo	I	D	D	D	D-I	I	I	D-I	D	D	D
Metás.	No	No	No	No	P	P-G	No	No	No	G	3/10
AP	HBE	HBMi	HBMi	HBf	HBA	HBMi	HBf	HBf	HCA	HCFi	
AFP	↑	↑	↑	↑	N	N	↑	↑	↑	N	7↑:3N
QTpre	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	9/10
C	RM	RM	RM	RC	No	No	RC	RC	RC	RC	8/10
QTpos	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	Sí	5/10
Situac.	Ex	Ex	Ex	VLE	Ex	Ex	VLE	VLE	VLE	VCE	VLE:4 Ex:5
Segui.	-	-	-	5,5a	-	-	2,4a	17m	16a	1a	5,2a
Super.	10m	4m	6m	-	25d	2m	-	-	-	-	4m

C: cirugía. Hc: hallazgo casual. MA: masa abdominal. An: anorexia. Ic: ictericia. DA: dolor abdominal. P: pulmón. G: ganglios. E: embrionario. Mi: mixto. F: fetal. A: anaplásico. Fi: fibrolamelar. RM: restos macroscópico. RC: resección completa.

Conclusiones: HB y HC predominan en varones y lóbulo hepático derecho. DA y MA son sus manifestaciones clínicas más frecuentes. El tratamiento principal es la resección quirúrgica completa, lo cual condiciona el pronóstico. Los HB se diagnostican a edades más precoces que los HC y presentan al diagnóstico, metástasis objetivables en 2/10 (20%), de nuestros pacientes.

P571**09:05 h****TUMORES RENALES. ESTUDIO RETROSPECTIVO DE 23 AÑOS**

Pedro Cortés Mora, Raúl Sánchez Pérez, Francisco Lendínez Molinos, M. Ángeles Vázquez López, M. Ángeles Llamas Guisado, Moisés Leyva Carmona, Encarnación López Ruzafa, Purificación Aguilera Sánchez, Francisco Javier Aguirre Rodríguez
Hospital Torrecárdenas del SAS, Almería.

Introducción: Los tumores renales representan aproximadamente el 8% de los tumores malignos de la infancia. Siendo en su mayoría Nefroblastomas o Tumores de Wilms (TW). Presentamos la revisión de los casos diagnosticados en nuestro hospital entre Enero de 1980 y Agosto de 2003.

Material y métodos: Estudio retrospectivo de los casos diagnosticados en nuestro hospital en el período indicado. Se recogieron las siguientes variables: Edad al diagnóstico, motivo de consulta, tipo de tumor, estadio al diagnóstico, tipo de tratamiento, supervivencia.

Resultados: Se detectaron 9 (75%) casos de Nefroblastoma o TW y 3 (25%) casos de Carcinoma Renal (CR). La edad media de presentación del TW entre nuestros casos fue de 34,75 meses aproximadamente. Los carcinomas renales se dieron en niños de 7, 7 y 10 años. Entre los TW el motivo de consulta más frecuente fue el hallazgo de masa abdominal (6 casos). Otros motivos fueron hepatomegalia (1), dolor abdominal (1) y hematuria (1). El estadiaje tumoral tras la intervención del TW: 5 casos (55,5%) en estadio II, 3 (33,3%) en estadio I, 1 (11,1%) en estadio III y ninguno en estadio IV. El

protocolo de tratamiento del TW se basó en las recomendaciones de la NWTS en 4 casos, en la SIOP-93 en 4 casos y en la SIOP-2001 en el último caso. La técnica quirúrgica empleada en el TW fue la nefrectomía total en 8 casos y la tumorectomía en 1 caso. El seguimiento pone de manifiesto una supervivencia del 100% a los 5 años.

Conclusión: El TW como se describe en la bibliografía es el tumor renal maligno más frecuente, sin embargo, llama la atención la alta incidencia del CR (25%) en nuestra serie. Se pone de manifiesto la alta supervivencia de este tipo de tumores, que en nuestra serie alcanza el 100% de los niños en un seguimiento de 5 años, independientemente del protocolo de tratamiento recibido.

P572 **09:10 h** **ENFERMEDAD DE KIKUCHI: UNA CAUSA RARA DE LINFADENOPATÍAS EN LA INFANCIA**

Gontzal Martínez-Hidalga Ortiz de Zárate, Itziar Astigarraga Aguirre, Nekane Arana Aguirre, Ana Fernández-Teijeiro Álvarez, Juan Vilanova Rodríguez, M. Aurora Navajas Gutiérrez
Hospital de Cruces, Barakaldo (Vizcaya) y Centro de Salud La Peña, Bilbao (Vizcaya).

Introducción: La linfadenitis necrotizante histiocítica o enfermedad de Kikuchi-Fujimoto es un tipo de histiocitosis rara y de reciente descripción. La etiología se desconoce aunque se apunta a un posible origen viral. La presentación clínica más frecuente es la fiebre y adenopatías que pueden hacer sospechar procesos malignos como linfomas. El diagnóstico definitivo se basa en los hallazgos histológicos.

Caso clínico: Niña de 8 años de edad remitida por su pediatra al hospital para estudio de adenopatía cervical dolorosa de una semana de evolución, sin respuesta al tratamiento con amoxicilina-clavulánico. No presentaba fiebre, astenia, anorexia ni otra clínica asociada. A la exploración se apreciaban adenopatías laterocervicales izquierdas menores de 1 cm y adenopatía laterocervical inferior de 3,5 x 2 cm de consistencia dura, no adherida, sin signos inflamatorios asociados. No otras adenopatías significativas. Resto de la exploración normal. Mantoux negativo. En las pruebas complementarias destacaba hemograma, bioquímica y coagulación normales, VSG 30 mm, anticuerpos antinucleares y factor reumatoideo negativos. Serología Herpesvirus 6 IgM positiva. Serologías CMV, VEB, VHS I - II, Hepatitis B y C, VIH, Toxoplasma gondii, Bartonella henselae, Parvovirus B19 y Salmonella typhi negativas. Los estudios radiológicos (RX de tórax y ecografía abdominal) fueron normales y en la ecografía cervical se confirmaron las adenopatías. Ante la persistencia de las adenopatías se practicó biopsia abierta a los 18 días de evolución. El estudio histológico mostraba proliferación de células T activadas, CD4 y CD8+, importante apoptosis cortical y paracortical, abundantes histiocitos CD68+ entremezclados con células plasmocitoides y ausencia significativa de neutrófilos. El estudio microbiológico del tejido ganglionar fue negativo: Auramina, cultivo de micobacterias, PCR de Enterovirus, HSV, VVZ, CMV, VEB y Herpesvirus tipos 6, 7 y 8 negativos. El curso de la enfermedad fue favorable y autolimitado.

Discusión: En el diagnóstico diferencial de las linfadenopatías persistentes se deben incluir las histiocitosis, entre las que se incluye la enfermedad de Kikuchi. La clínica y los ha-

llazgos histológicos pueden dar lugar a confusión con algunos tipos de linfomas, por lo que es importante el estudio histológico detallado para evitar procedimientos diagnósticos o tratamientos innecesarios y agresivos. El caso que presentamos podría relacionarse con la infección reciente por herpes virus 6.

P573 **09:15 h** **LINFOMA ANAPLÁSICO DE CÉLULA GRANDE (LACG) DE PRESENTACIÓN CUTÁNEA**

Marta Murillo Vallés, Agustí Rodríguez-Palmero, Germán Javier Manchón, Carlos Rodrigo Gonzalo de Liria
Hospital Germans Trias i Pujol, Badalona (Barcelona).

Introducción: El LACG es una forma poco frecuente de linfoma no Hodgkin (LNH) en la infancia (10-15%). Se diferencia de otros LNH por la frecuente afectación cutánea y mediastínica (que actúan como factores de riesgo) y suele presentarse con unos rasgos característicos: t(2;5), histología típica, CD30+, ALK+, inmunofenotipo T o nulo. Las diferencias evolutivas han llevado a establecer un tratamiento diferenciado.

Caso clínico: Paciente varón de 8 años con fiebre (39°C) diaria vespertina, de larga evolución, sudoración nocturna, lesiones cutáneas induradas en tórax y extremidades superiores y adenopatías laterocervicales (3x5cm). Diagnóstico inicial de mononucleosis infecciosa (Paul Bunnell positivo); biopsia ganglionar sugestiva de histiocitosis X. Acude a nuestro centro para confirmar diagnóstico. Exploración física: lesiones cutáneas diseminadas pápulo-nodulares induradas y eritematosas; nódulo inguinal derecho (2 x 2 cm) con necrosis central y adenopatías semiblandas, móviles, dolorosas, axilares y cervicales. Laboratorio: hemograma normal, VSG 70 mm/h; LDH 363U/L. Serologías víricas y prueba de tuberculina negativas. Rx de tórax: ensanchamiento mediastínico con aumento de tamaño de hilio derecho compatible con adenopatías hiliares que se confirma por TAC. Biopsia de ganglio: LACG con positividad para CD30 y ALK (células Ki67+ > 80%). Biopsia de lesión cutánea: compatible con linfoma anaplásico. Citometría de flujo: población clonal de estirpe T, negativa para marcadores de inmadurez con expresión simultánea de CD4/CD8 y débil CD56 y CD16. Estudio citogenético: 46 XY, t(2;5)(p23;q35). Con el diagnóstico de LACG ALK+ de alto riesgo por afectación mediastínica y cutánea, se inicia tratamiento según protocolo LACG 99 con desaparición progresiva de las adenopatías y lesiones cutáneas, obteniéndose remisión completa.

Conclusiones: La presencia de adenopatías y lesiones cutáneas infiltrativas induce a sospechar un proceso linfoproliferativo y entre éstos debe tenerse en cuenta el LACG diagnósticable con las técnicas descritas. Con los actuales tratamientos el índice de curaciones es alto, incluso en las formas de riesgo.

P574 **09:20 h** **HEMANGIOBLASTOMA CEREBELOSO EN LA INFANCIA**

Petrea Iftimie, José M. Barroso Jomet, María Chiné Segura, Juan Sánchez de Toledo, Luis Gros Subías, Ignasi Barber Martínez de la Torre, Joaquín Escribano Subías
Hospital Universitari de Sant Joan Societat Anònima Municipal, Reus (Tarragona) y Hospital Materno Infantil Vall d'Hebron, Barcelona.

Introducción: Los hemangioblastomas son tumores benignos raros, de etiología desconocida, localizados predominantemente en la infancia.

temente a nivel de la fosa posterior y medula espinal. Representan 1-2,5% de los tumores cerebrales de cuales solo el 20% se han descrito en niños y 25% de los casos asocian enfermedad de von Hippel-Lindau.

Caso clínico: Ingresa para estudio niña de 11 años de nacionalidad rumana residente en España desde hace 3 meses. Refiere 1mes de clínica con vómitos matutinos, abdominalgia difusa, con pérdida de peso ^a 12 Kg. y cefalea sobre todo matutina. En sus antecedentes familiares destaca el exitus de su madre a los 21 años por tumor de sistema nervioso central de fosa posterior. En la exploración física destaca caquexia con un IMC = 14 y dismetría en extremidad superior izquierda. Hemograma, coagulación, función renal, ionograma, glicemia, PCR, VSG y proteínas totales normales. El examen de fondo de ojo muestra papila óptica derecha prominente con contorno bien delimitado y posible edema papilar. En el TAC cerebral se aprecia hidrocefalia secundaria a lesión hipodensa, quística muy extensa que afecta todo el hemisferio cerebeloso izquierdo, desplaza la línea media y capta contraste en la periferia en forma de anillo, y nódulo hipercaptante compatible radiológicamente con astrocitoma cerebeloso o hemangioblastoma. Se diagnostica de tumor quístico de cerebelo con hidrocefalia obstructiva y se deriva la paciente para completar diagnóstico y tratamiento a Servicio de Oncología Pediátrica. Se practica RMN cerebral y ventriculocisternostomía vía endoscópica. La sospecha de hemangioblastoma cerebeloso se confirma con la biopsia tras extirpación quirúrgica del nódulo mural del hemisferio cerebeloso izquierdo. RMN realizada ulteriormente, muestra imágenes nodulares de captación compatibles con probables hemangioblastomas asociados en la cara dorsal del bulbo y en hemisferio cerebeloso izquierdo, valorándose la oportunidad de tratamiento con radiocirugía. Actualmente la paciente esta estable y pendiente completar estudio para descartar Enfermedad von Hippel-Lindau.

Comentario: Ante un tumor quístico de fosa posterior debe considerarse la existencia de hemangioblastoma. Los antecedentes maternos de nuestra paciente hacen que se debe descartar la asociación de Enfermedad von Hippel-Lindau.

P575

09:25 h QUIMIOTERAPIA EN EL MANEJO DE LOS GLIOMAS DE BAJO GRADO: A PROPÓSITO DE OCHO CASOS

Juan José Quesada López, M^º José Romero Egea, Juana M. Espín López, Ana M. Galera Miñarro, Juan Martínez-Lage, M. Ester Linares Riestra, Mar Bermúdez Cortés, José Luis Fuster Soler
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Antecedentes y objetivos: La quimioterapia se ha consolidado como el tratamiento de elección para los gliomas de bajo grado en progresión no candidatos a cirugía y especialmente en niños menores de 8 años. Analizamos los resultados obtenidos en nuestra unidad en un intervalo de 11 años.

Métodos: 8 niños afectos de astrocitoma de bajo grado (grado I en 3 pacientes y grado II en 5 pacientes) recibieron quimioterapia. La localización fue: tronco cerebral en 3 casos, hipotalámicos o de vía óptica en 2 casos, medulares en 2 casos y un astrocitoma cerebeloso. La edad media fue de 39,5 meses (intervalo: 5-77 meses). La indicación de la quimioterapia se basó en la presencia de síntomas o signos neurológicos graves (4 casos) o la progresión clínica y/o radiológica tras un período de observación (4 casos). La quimioterapia consistió en la asociación de Vincristina y Carboplatino (7 pacientes) o bien la asociación de Vincristina, Carboplatino y Etopósido (1 paciente). Dos pacientes recibieron además Temozolomida y otro paciente recibió además Cisplatino asociado a Etopósido.

Resultados: 5 pacientes han mostrado respuesta al tratamiento permitiendo evitar la radioterapia (1 respuesta completa, 1 respuesta parcial y enfermedad estable en 3 casos). El tiempo medio de seguimiento en estos casos ha sido de 58 meses (intervalo: 20-78 meses). 3 pacientes progresaron durante la quimioterapia (1 glioma de tronco, 1 glioma medular y 1 glioma de la vía óptica) tras una media de 23 meses (intervalo: 6-31 meses). Los tres recibieron radioterapia, falleciendo dos de ellos a consecuencia de progresión tumoral mientras que el tercero se encuentra en situación de enfermedad estable. Durante la quimioterapia, 3 de los 8 pacientes desarrollaron anafilaxia a Carboplatino, obligando a modificar su tratamiento.

Conclusiones: Aunque se trata de un grupo reducido de pacientes, la quimioterapia se ha mostrado eficaz en el manejo de esta patología con una tasa de respuesta del 62%. Destacamos una respuesta completa clínica y radiológica en un glioma hipotalámico. Las reacciones alérgicas han supuesto un obstáculo importante por su incidencia (38%) y su gravedad.