

Viernes, 3 de junio (12:00-13:30 h)

INMUNOLOGÍA Y ALERGIA

**ZONA PÓSTER I (PLANTA SÓTANO DEL AUDITORIO)
P320 12:00 h**

**ERUPCIÓN VARICELIFORME DE KAPOSI
Y COINFECCIÓN BACTERIANA EN LACTANTE
CON DERMATITIS ATÓPICA DE EVOLUCIÓN TÓRPIDA**

Pablo Cid Galache, Antonio Vicente Pintor, Ana María Leones Valverde, Luis Carlos Ortiz González, Francesca Perin, Laura Moreno Galarraga, Luis Tercedor Sánchez, María José Naranjo Díaz, Elia Callejón Fernández
Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Introducción: La dermatitis atópica es una enfermedad de incidencia creciente, que suele iniciarse en la primera infancia y que se caracteriza por prurito, lesiones eczematosas liquenificadas y xerosis de la piel.

Caso clínico: Lactante de 8 meses que presenta fiebre de 10 h de evolución que se acompañan de lesiones impetiginizadas costrosas y vesiculosas en región malar izquierda, lesiones eritematodescamativas diseminadas por todo el cuerpo con predominio en cara y cabeza. Como antecedentes destacar alergias conocidas al trigo y a las proteínas de la leche de vaca. Otitis media aguda de repetición.

Pruebas complementarias: Hemograma: Leucocitos 26200 N 37% L 35%, M 9,5%, Eos 5,3%, Hb 12 g/dl. Hto 39,8%, VCM 88, plaquetas 291000. Proteínas totales 4,3 g/dl. GOT 57, GPT 91, GGT 101, FA 167, LDH 847. Ferritina 144. Urea 25, creatinina 0,37 PCR 1,6 mg/dl. VSG 51-83 mm. IgG 388. IgA 36. IgM 70 mg/dl. IgE total 3560. IgG1: 355 mg/dl. (200-770). IgG2: 55,7mg/dl (34-230) IgG3 12,6 mg/dl (15-97) IgG4: 3,2 mg/dl. (< 43) Ac IgG anti difteria < 0,05. Ac IgG anti tétanos < 0,1 cultivo de moco nasal: positivo a virus de herpes simple tipo I. Test de alérgenos phadiatop y fx5: Positivo para proteínas de leche de vaca, trigo, clara de huevo y olivo.

Cultivos de lesión cutánea: Crece *Streptococcus pyogenes*, *S. aureus* y virus del herpes simple tipo 1. Hemocultivo positivo a *Staphylococcus aureus* meticilín-resistente. Al ingreso se inicia tratamiento antibiótico parenteral, con una pobre respuesta, posteriormente se asocia aciclovir IV, con lo que mejoró espectacularmente.

Conclusión: 1) Las formas complicadas de dermatitis atópica en su fase aguda refractaria a antibioterapia intravenosa debe hacernos sospechar la posible existencia de sobreinfección por microorganismos no bacterianos como el virus herpes tipo 1 (erupción variceliforme de Kaposi). Los cultivos de las lesiones cutáneas nos darán el diagnóstico etiológico definitivo. 2) La presencia de una IgE muy elevada, infección por *Staphylococ-*

cus aureus meticilín-resistente, eczema crónico y otitis medias de repetición nos obligan a descartar un síndrome de Job. El paciente se encuentra actualmente en estudio.

P321 12:05 h
**ESTUDIO DESCRIPTIVO DE UNA POBLACIÓN
CON SOSPECHA DE ALERGIA A PROTEÍNAS
DE LECHE DE VACA**

Miriam Centeno Jiménez, Sergio José Quevedo Teruel, Carlos Vela Valdecabres, Ana Isabel Maderuelo Sánchez, Cristina Calvo Rey, Teresa Bracamonte Bermejo, Luis Echeverría Zudaire
Hospital Severo Ochoa, Leganés (Madrid).

Introducción: La alergia a proteínas de la leche de vaca (APLV) es la alergia alimentaria más frecuente en el primer año de vida.

Objetivos: Describir las características de un grupo de pacientes con sospecha de APLV seguidos en las consultas externas de nuestro hospital.

Material y métodos: Estudio descriptivo prospectivo de 75 pacientes con sospecha de APLV (clínica, pruebas cutáneas, IgE sanguínea específica, prueba de provocación) seguidos en las consultas externas de nuestro hospital entre los años 1999-2003.

Resultados: La edad de inicio de la sintomatología fue de $4,4 \pm 2,1$ meses de media. Sólo uno de los pacientes era mayor de 12 meses. Los síntomas fueron en un 93,7% (73 pacientes) cutáneos, siendo el eritema (82,7%), la urticaria (76%) y el angioedema (30,7%) los más frecuentes. Un 41,3% presentó síntomas digestivos, más frecuentemente vómitos (36%). Un 12% de los pacientes de nuestra serie se manifestaban como rechazo. Sólo un 6,7% presentó manifestaciones respiratorias (rinitis, tos, estridor o disnea). Con anafilaxia debutaron 4 pacientes (5,3%). El intervalo de tiempo entre la administración de la leche y la reacción fue de $15, 5 \pm 35,8$ min de media. En un 64% (48) de los pacientes se inicio con la primera toma. Un 32% (24) presentaba antecedentes personales de dermatitis atópica y un 1,3% de asma, siendo los antecedentes familiares de asma o atopia de un 34, 67% (21% paternos, 17,3% maternos y 4% ambos); en ambos casos el más frecuente era la rinitis alérgica. Se provocaron 71 pacientes, de los cuales toleraron 26 (34,7%). Los 4 pacientes con anafilaxia no fueron provocados.

Conclusiones: 1) La alergia a las proteínas de la leche de vaca se inicia en el primer año de vida y frecuentemente con la primera toma. 2) Los síntomas son generalmente cutáneos y pueden o no estar asociados a síntomas digestivos y/o respiratorios. 3) El rechazo a la toma de leche, no siempre tenido en cuenta, puede ser un síntoma de APLV. 4) Un tercio de los pacientes, con datos clínicos y analíticos de APLV, toleraron las proteínas de la leche en la primera prueba de provocación.

P322 12:10 h

TUBERCULOSA MILIAR POR *MYCOBACTERIUM BOVIS* (CEPA BCG) EN INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA

Itziar Sota Busselo, Nere Arostegi Kareaga, Izaskun Miner Kanflanka, Carmen García Pardos, Miren Apilánez Urquiola, Joseba Landa Maya, Ángeles M. Ruiz Benito
Hospital Donostia, San Sebastián (Guipúzcoa).

Antecedentes: La Comunidad Autónoma Vasca incluye en su calendario vacunal la vacuna BCG. La enfermedad diseminada por BK vacunal, su complicación más grave, se estima inferior 1/1.000.000 de dosis vacunales y afectando a pacientes con inmunodeficiencia (ID).

Observación clínica: Lactante de 4 meses con lesiones cutáneas induradas no pruriginosas de 7 días de evolución y fiebre los dos últimos días. Antecedentes sin interés. Vacunado de BCG al mes de edad. *Exploración física:* Aceptable estado general con palidez cutánea y lesiones induradas, papulosas, rosadas, generalizadas, no confluyentes, de distribución universal. Evolución: durante los primeros días, las lesiones adoptan aspecto violáceo, con mayor afectación del estado general, fiebre elevada y aparición progresiva de hepatoesplenomegalia, edema generalizado, linfopenia (390/ μ l), anemia (Hb 6 g/dl) y trombopenia (12.000/ μ l). Empeoramiento progresivo y éxitus a los 17 días de iniciar el cuadro. Pruebas complementarias: PCR (> 480 mg/l), GGT (179 U/l), ferritina (6.707 ng/ml) y LDH (616 U/D) elevadas. Resto bioquímica, hemocultivos, cultivo LCR y orina, serologías (parvovirus B19, CMV, VEB, HSV, sífilis), negativos. Radiología de tórax, normal. Serie ósea: osteopenia y lesiones infiltrativas generalizadas. Morfología sangre periférica y mielogramas de aspecto reactivo con hiperplasia promielocítica. *Biopsia cutánea y ósea:* infiltrado de células de estirpe mielo-monocitoide; CD-68 y mieloperoxidasa (+) y CD 34 y S-100 (-). Estudio inmunológico: ausencia de linfocitos T y NK. Necropsia: infiltración granulomatosa con extensa afectación visceral y esquelética con bacilos Ziehl-Nielsen positivos intracelulares; cultivo positivo a *Mycobacterium bovis* (cepa BCG).

Comentarios: Los casos de ID combinada severa son excepcionales. En aquellos pacientes con diagnóstico de ID, la vacuna de BCG, derivada del *Mycobacterium bovis*, bacteria viva atenuada, está contraindicada. El problema surge cuando no existen antecedentes que hagan sospechar ID primaria, precediendo la administración de la vacuna al diagnóstico de la misma, que en caso de ser severa puede dar lugar a enfermedad tuberculosa diseminada grave y letal, como en el presente caso.

P323 12:15 h

LA PROGESTERONA JUEGA UN PAPEL IMPORTANTE EN LA NO TRANSMISIÓN DEL VIH EN MADRES EN TRATAMIENTO ANTIRRETROVIRAL. PRESENTACIÓN DE UN MODELO

Laura Díaz Muñoz, M. Ángeles Muñoz Fernández
Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Antecedentes y objetivos: La transmisión vertical del VIH es un gran problema mundial, sobre todo en ausencia de trata-

miento antirretroviral como ocurre en países en vías de desarrollo. En estas condiciones, la infección del feto durante el embarazo se estima que ocurre en un 30%, pudiendo mediar en la infección la línea del trofoblasto placentario.

Objetivos: Estudiar el papel de progesterona (P4) en madres VIH+ en tratamiento antirretroviral. Estudiar su implicación en un modelo *in vitro*.

Pacientes y métodos: Plasma de mujeres embarazadas VIH+. Cultivos primarios de citotrofoblastos purificados procedente de placentas y líneas trofoblásticas JAR y JEG-3, infectados o no con distintos aislados virales (X4/R5). Estudios de expresión de receptores/correceptores virales, por diferentes metodologías (IFI, citometría, RT-PCR...). Papel de la P4 a nivel molecular sobre TNF, LTR y factores de transcripción celulares.

Resultados: Tendencia de un aumento de los niveles de P4 en el plasma de mujeres VIH+ no transmisoras. La P4 disminuye la expresión del correceptor CXCR4 en linfocitos T no aumentándolo en el trofoblasto, pudiendo jugar un papel importante el correceptor CCR5 (por tanto los aislados R5). La P4 no inhibe la transcripción basal del LTR e inhibe la transcripción de TNF-luc. La P4 estimula la transcripción del factor nuclear NF-KB, no encontrando efecto sobre otros factores nucleares como NFAT. El tratamiento de células trofoblásticas con distintas dosis de P4 produce una inhibición en la síntesis de TNF inducida por la infección del VIH. Además, TNF- α juega un papel importante en la adhesión entre el trofoblasto placentario y los linfocitos T. Citocinas como IL-1, IL-2, IL-6, GM-CSF parecen no tener ningún efecto en el incremento de adhesión celular.

Conclusiones: Las madres VIH+ en tratamiento antirretroviral tuvieron niveles más altos de P4 que las madres VIH+ no tratadas. El modelo *in vitro*, los datos indicarían que la P4 inhibe la replicación del VIH, además de inhibir la producción de TNF. Los datos nos llevan a proponer un modelo, en el que la P4 podría inhibir la producción de TNF, citocina tipo Th1 y un desequilibrio hacia la producción de citocinas tipo Th2, (descritas en relación con protección de la gestación). En el caso de madres VIH+ este aumento también se relaciona con no transmisión del VIH, disminución de inflamación y adhesión celular.

P324 12:20 h

ANÁLISIS FENOTÍPICO Y GENOTÍPICO DE LA LINFOHISTIOCITOSIS HEMOFAGOCÍTICA. ESTUDIO DE UNA FAMILIA

M^a Elena Seoane Reula, M. Soledad Camacho Lovillo, José Luis Jiménez, Ignacio Obando, Juan Antonio León Leal, M. Ángeles Muñoz Fernández
Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid y Hospital Virgen del Rocío, Sevilla.

La linfocitosis hemofagocítica (LHH) es una rara enfermedad con una elevada morbimortalidad. Se caracteriza por un cuadro de hiper-activación del sistema inmunológico. Esta entidad asocia un defecto congénito o adquirido (infecciones), en la expresión de perforina. Perforina es una molécula esencial para la destrucción de las células dianas secretada por los linfocitos T citotóxicos y células NK. Dos locus cromosómicos (9q21.3-22 y 10q21-22) han sido relacionado con la forma familiar tipo 1 y 2 respectivamente estando en el segundo caso lo-

calizado en gen de la perforina (prf1). Se suele manifestar con un cuadro febril, hepatoesplenomegalia, citopenias así como elevación de citocinas inflamatorias e infiltración de los órganos por histiocitos acompañándose de fenómenos de hemofagocitosis.

Pacientes y métodos: Se estudia una familia de dos progenitores consanguíneos; y dos hijas gemelas con sospecha de LHH presentado la gemela 1 mayor severidad clínica. Se analiza la expresión de perforina en las subpoblaciones celulares CD3 + CD8 +, CD56 + CD3-, CD56 + CD3 + por citometría de flujo de cuatro colores y se realiza el análisis del gen de la perforina por secuenciación automática.

Resultados: Observamos que uno de los progenitores (padre) y una de las niñas (gemela 1), tienen menor expresión de perforina por citometría de flujo en la subpoblación celular CD56 + CD3- (Natural Killer), este hecho que se comprobó en el análisis del gen de la perforina por secuenciación, donde encontramos una mutación en el codón 91 del exón 2 (GCG-GTG que produce un cambio Ala 91 Val) en el mismo progenitor y niña (gemela 1), en heterocigocia. Antes de comenzar el agresivo se realiza una última biopsia hepática donde finalmente, se visualiza *Leishmania*. Se inicia tratamiento con antimoniales y ambas pacientes se recuperan por completo.

Conclusión: La *leishmaniasis* visceral puede producir *per se* un síndrome de LHH. En este caso se objetiva la circunstancia de la asociación de una causa primaria con una secundaria de LHH. Nuestros resultados indican la conveniencia del análisis de la expresión de perforina y de infecciones concomitantes en todas las sospechas clínicas de LHH ya que este defecto puede traducirse en un peor manejo de la infección.

P325 12:25 h DIFICULTAD DIAGNÓSTICA Y EN EL MANEJO EN EL SÍNDROME DE HIPERIGE

Helena Corral Barea, Anaida Obieta Fernández,
Lucía Lacruz Pérez, Ana M. Martín Santiago, Nuria Matamoros
Hospital Son Dureta, Palma de Mallorca (Baleares).

Introducción: El síndrome de hiper-IgE (SIHE), es una enfermedad multisistémica rara. Cursa con dermatitis crónica, elevación importante de la IgE, eosinofilia e infecciones cutáneas y respiratorias recurrentes. Asocia facies característica, retención de dentición temporal, fracturas óseas, escoliosis y laxitud articular. El diagnóstico diferencial se plantea con la dermatitis atópica severa.

Caso clínico: Niña de 12 años, originaria de Santo Domingo, con dermatitis crónica, pruriginosa e incapacitante desde los 6 años de edad y lesiones pápulo-pustulosas y eccema leve desde el nacimiento. En los antecedentes destacan crisis de disnea, otitis y resfriados frecuentes. La exploración cutánea evidenció lesiones eccematosas liquenificadas en tronco y extremidades, respetando palmas y plantas, oscurecimiento periorbitario y nariz ancha. Coincidiendo con procesos infecciosos presenta prurito severo y agudización del eccema, lesiones de rascado, eritema y edema extensos, sobreinfección de los pliegues, adenopatías, febrícula y artralgias. Destaca una IgE elevada (7.270-21.400 U/ml), eosinofilia leve y "doble línea dental" en la ortopantomografía. Salvo aislamiento ocasional de *S. aureus* en exudados óticos y cutáneos y en las heces de *Blastocystis hominis* y *Dientamoeba fragilis*, el resto de analíticas, inmunolo-

gía y cultivos obtuvieron resultado negativo. Se ha realizado tratamiento tópico con antisépticos, corticoides, emolientes y ácido fusídico. Se probaron, en distintos períodos, pimecrolimus y tacrolimus tópicos, sin beneficio. Ha precisado ciclos de tratamiento antibiótico sistémico. Con gammaglobulina intravenosa se obtuvo una leve mejoría. No funcionó el tratamiento con tacrolimus y se sustituyó por ciclosporina, objetivándose una mejoría significativa del cuadro cutáneo y de la calidad de vida de la paciente.

Discusión: Los pacientes con SIHE desarrollan infecciones frecuentes y precisan tratamiento profiláctico con antibióticos. Los niveles de IgE, elevados, fluctúan y pueden normalizarse tras la tercera década, y apenas aumentar en recién nacidos y lactantes. El manejo es difícil, nuestro caso no mejoró con los nuevos inmunomoduladores tópicos e incluso empeoró al añadir tacrolimus oral. La gammaglobulina no fue tan eficaz como en algunos casos de adultos publicados. La ciclosporina ha sido relativamente beneficiosa. Se han ensayado otras terapias como el IFN- γ o el trasplante de médula ósea, con resultados variables.

P326 12:30 h SÍNDROME DEL RESTAURANTE CHINO Y MASTOCITOMA SOLITARIO, DOS CASOS ATÍPICOS DE REACCIÓN ANAFILACTOIDE

María Chiné Segura, Marta Camprubí Camprubí, Maribel Ráez Gil,
María Milà Farnés, Joaquín Escribano Subías
Hospital Universitari de Sant Joan de Reus, Tarragona.

Introducción: Las reacciones anafilácticas y anafilactoides son cuadros que pueden amenazar la vida del paciente. No existen diferencias en su forma de presentación clínica, pero sí en su mecanismo fisiopatológico. Mientras que la reacción anafiláctica está mediada por IgE, la reacción anafilactoide se produce tras la liberación directa de histamina por los basófilos.

Ante un paciente con un cuadro compatible con anafilaxia, debemos plantearnos, no en el contexto agudo pero sí en su evolución, que se trate de una reacción anafilactoide. Para ello, la historia clínica puede ser de gran ayuda.

Un buen ejemplo lo encontramos en los dos casos siguientes.

Caso clínico 1: Niño de 5 años, con antecedentes de mastocitoma solitario, acude a urgencias por erupción urticariforme generalizada. En la exploración física destaca PA de 60/35 mmHg sin signos de dificultad respiratoria. El paciente mejora tras la administración de adrenalina i.m. y difenhidramina e hidrocortisona e.v.

Caso clínico 2: Niño de 9 años, sin antecedentes patológicos de interés, acude por urticaria generalizada y edema palpebral. PA 70/30 mmHg con mala perfusión periférica. Refiere haber comido en un restaurante chino pocas horas antes. Tras la administración de adrenalina i.m. e hidrocortisona e.v. se resuelve el cuadro.

Conclusiones: Los pacientes con mastocitoma pueden presentar reacciones anafilactoides como respuesta a mínimos estímulos, por la liberación de grandes cantidades de histamina. Se cree que el síndrome del restaurante chino está causado por hipersensibilidad al glutamato monosódico. Muchos autores cuestionan su existencia; aún así existen múltiples casos descritos, la mayoría de ellos sin hipotensión asociada. Nuestro caso es especial, al presentar hipotensión, pudiéndolo así catalogar de reacción anafilactoide.

P327 **12:35 h****CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES MAYORES DE 4 AÑOS CON ALERGIA A PROTEÍNAS LÁCTEAS**

Luis Padilla Hernández, Ana M. Martínez-Cañavate Burgos, Montserrat de Felipe Jiménez Casquet, María Rodrigo Moreno, Emilia Urrutia Maldonado, Alicia Quesada Alguacil, Luis Carlos Ortiz González, Pablo Cid Galache, Laura Moreno Galarraga, Francesca Perin
Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Objetivo: Analizar las características clínicas e inmunológicas de pacientes mayores de 4 años en los que persiste la alergia a las proteínas lácteas (APLV).

Material y métodos: Se han analizado 11 niños (7 varones y 4 mujeres) con el diagnóstico de APLV durante el período 1999-2004 y que continúan siendo alérgicos con edad de 4 años o mayores. Se les ha realizado IgE cap a leche y fracciones proteicas, huevo, pescado, soja, y prick a leche y fracciones, huevo, pescado y provocación oral controlada con leche en los pacientes que estaba indicado. Se analiza la presencia de rinoconjuntivitis y/o asma y su sensibilización a neumalérgenos.

Resultados: IgE cap leche y fracciones con valores desde clase 1 a 6; Test cutáneos a leche y fracciones negativos en 4 pacientes; Provocación oral positiva en todos los pacientes, presentando las siguientes manifestaciones clínicas: urticaria en 9 pacientes y/o dermatitis atópica en 3 niños y/o broncospasmo en 3 niños; 4 de los pacientes (36,3%) tomaron lácteos de forma accidental. Se analizó la sensibilización a otros alimentos, con los siguientes resultados: 7 pacientes a huevo (54,5%), 2 a pescado, 2 a frutos secos, 2 a frutas y 2 a soja. Analizando los síntomas respiratorios, 8 pacientes presentaban asma (72,7%) y 3 rinoconjuntivitis. El neumalérgeno más frecuentemente encontrado es el olivo en 6 pacientes (75%), también se encuentra sensibilización a ácaros en 2 pacientes y a gramíneas en 1.

Conclusiones: Destacar los siguientes puntos: 1) La importancia de la prueba de provocación como técnica diagnóstica. 2) La frecuencia de la ingesta accidental de lácteos. 3) La alta frecuencia de sensibilización al huevo. 4) El alto porcentaje de pacientes que presenta cuadro asmático.

P328 **12:40 h****EDEMA AGUDO HEMORRÁGICO DEL LACTANTE. ¿UNA PATOLOGÍA INFRADIAGNOSTICADA?**

Antonio Vicente Pintor, Elia Callejón Fernández, Pablo Cid Galache, Luis Carlos Ortiz González, Raúl Hoyos Gurrea, Ana María Leones Valverde, Purificación Cárdenas Guerrero, Javier Pacheco Sánchez-Lafuente
Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Introducción: El Edema agudo hemorrágico del lactante (EAHL) es una vasculitis leucocitoclástica en niños de entre 3 meses y dos años, caracterizada por edema distal de características inflamatorias, febrícula o fiebre y lesiones cutáneas de tipo purpúrico en diana, de localización en extremidades, plantas, cara y pabellones auriculares. Pronóstico excelente con resolución en 1-3 semanas.

Pacientes y métodos: Presentamos 3 casos de EAHL, ingresados en el servicio de lactantes en un período de 3 meses (septiembre-diciembre 2004), siendo 3 varones de 17, 19 y 22 meses de edad, cursando cuadros respiratorios de vías altas y febrícula.

En los 3 cuadros aparecieron de forma brusca pápulas y placas purpúricas edematosas de aspecto equimótico en diana, más acusada en extremidades y cara y leve en tronco, aunque de diferente intensidad, en dos de ellos presentaba una importante afectación de los pabellones auriculares, con lesiones purpúricas y edematosas.

En todos los casos se solicitó hemograma, bioquímica, coagulación, serologías virales, chlamydia y mycoplasma, cultivos de sangre, orina y heces, IgE total y *screening* de alérgenos alimenticios. En un caso apareció una serología *Chlamydia pneumoniae* IgM positiva y en otro una sensibilización a las proteínas lácteas, siendo el resto de las analíticas anodinas.

En los 2 casos más severos se instauró tratamiento con prednisona a 2 mg/kg/día durante 4 días y reposo relativo en los 3 casos. La evolución fue hacia la resolución en dos semanas en dos de los casos, con alta hospitalaria precoz, uno de los casos reingresó por reaparición de gran número de lesiones, relacionados con actividad física intensa.

Conclusión: El EAHL es una patología poco conocida, cuya baja incidencia puede relacionarse con el desconocimiento de ella por parte de muchos pediatras. Su diagnóstico es clínico, y hay que plantearse ante cualquier exantema purpúrico del lactante y tranquilizar a las familias ante la benignidad del cuadro. El tratamiento con corticoides es controvertido y dada la benignidad del cuadro es más que discutible.

P329 **12:45 h****FACTORES PREDICTIVOS DE TOLERANCIA EN UN GRUPO DE PACIENTES ALÉRGICOS A LAS PROTEÍNAS DE LECHE DE VACA**

Sergio José Quevedo Teruel, Miriam Centeno Jiménez, Carlos Vela Valldecabres, Ana Isabel Maderuelo Sánchez, Cristina Calvo Rey, Teresa Bracamonte Bermejo, Luis Echeverría Zudaire
Hospital Severo Ochoa, Leganés (Madrid).

Objetivos: Establecer si existen diferencias entre la población tolerante en la primera prueba de provocación oral (PPO) y la persistente. Estudiar si existen una serie de factores predictivos de un prueba de provocación positiva en niños con diagnóstico de APLV.

Material y método: Se realiza un estudio prospectivo observacional en 75 pacientes con APLV. Se establecen 2 grupos dependiendo del resultado positivo o negativo de una primera PPO. Se recogieron en ambos grupos: edad de inicio de los síntomas, antecedentes personales y familiares de atopía, ingesta previa de leche de vaca, tipo de sintomatología presentada (cutánea, digestiva, respiratoria,...) y resultados de prick test (positivo > 3 mm) y CAP (considerando positivos valores superiores a 0,35 KU/l) a las fracciones proteicas de la leche. Los datos fueron analizados con el programa estadístico SPSS versión 11.0, empleando t de Student para muestras independientes para las variables cuantitativas, chi-cuadrado para variables cualitativas y estudio COR.

Resultados: Tras comparar los grupos, no se encontró diferencia en los valores del prick test entre ellos, ni para la leche de vaca, ni para ninguna de sus fracciones proteicas. En cambio, se encontró que los valores del CAP para caseína, alfa-lactoglobulina y betalactoglobulina eran significativamente más altos en el grupo con prueba de provocación positiva. No se hallaron diferencias en los valores de IgE total entre ambos grupos.

Asimismo se encontró que el tener antecedentes familiares de primer grado de asma o alergia, no supone en nuestro grupo más posibilidad de presentar una PPO positiva. Valores superiores en el CAP a 2,95 para cualquier fracción proteica representan un VPP del 70% de PPO positiva y valores del prick por encima de 9,5 mm representan un VPP del 64% de presentar una PPO positiva.

Conclusiones: 1) No se pueden establecer diferencias clínicas entre las dos poblaciones en relación al resultado de la PPO. 2) Valores de prick test por encima de 9,5 mm en cualquier fracción proteica, así como valores del CAP por encima de 2,95 KU/l desaconsejan realizar una PPO.

P330 12:50 h HISTIOCITOSIS CONGÉNITA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Amaya Clement Paredes, M^a Elvira Muñoz Vicente, Agustín de la Mano Hernández, Amparo Sanchís Calvo, Laia Pastor Jane, Amparo Marquina Vila, M^a Aurora Villanueva Guardia
Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia.

Introducción: Se entiende histiocitosis como un grupo de enfermedades que se caracterizan por una proliferación o acumulación de células del sistema monocito-macrófago. Existen 3 tipos según la histología: clase I o histiocitosis de células de Langerhans (granuloma eosinófilo, enfermedad de Letterer-Siwe, enfermedad de Hand-Schüller-Christian y reticulohistiocitosis congénita autoinvolutiva), clase II o de acúmulo macrófagico o de células no Langerhans y clase III o proliferación neoplásica de células de estirpe monocito-macrófagica.

Caso clínico: Recién nacida mujer de madre de 29 años de origen marroquí, sana con embarazo controlado en su país de origen, con serología infecciosa negativa. Padre sano. No consanguinidad. Parto por cesárea sin complicaciones. Apgar 9/10. Peso al nacimiento: 4040 g (p50-p97). Se aprecia al nacimiento múltiples lesiones maculopapulosas, vesiculosas, algunas costrosas y otras ulceradas, con predominio en pliegues y afectación de palmas y plantas, distribución toda ella en mosaico. No afectación de mucosas. Resto de exploración normal. Se realiza extracción de cultivos de sangre y de lesión cutánea, así como serologías de infecciones congénitas siendo todo negativo. Se realiza biopsia de piel donde se observan células de Langerhans que se tiñen con S100 y CD1a compatible con histiocitosis, por lo que se descarta afectación ósea, visceral y de médula ósea. Ante la normalidad de estas exploraciones dado la no aparición de nuevas lesiones, con involución espontánea de las mismas se establece el diagnóstico de Histiocitosis congénita autorresolutiva de células de Langerhans.

Comentario: Dentro de las Histiocitosis de Clase I existe la histiocitosis congénita autorresolutiva de células de Langerhans (HCARCL) o de Hashimoto-Pritzker, dermatosis primaria, de rara presentación que es vista al nacimiento o período neonatal, caracterizada por la erupción de elementos papulonodulares a veces vesiculares, con tendencia a ulcerarse situados sobre la piel pero sin involucrar órganos internos, que se resuelven en pocas semanas o meses. Es conveniente realizar un estudio de extensión para descartar enfermedad sistémica, así como un seguimiento posterior. La biopsia es un punto clave para el diagnóstico.

P331 12:55 h DETECCIÓN Y CUANTIFICACIÓN DE ADN DE VIH: UN NUEVO MÉTODO POR NESTED PCR CUANTITATIVA UTILIZANDO TERMOCICLADOR LIGHT-CYCLER

Gerónimo Fernández Gómez-Chacón,
M. Ángeles Muñoz Fernández
Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Antecedentes: En la infección por VIH, su genoma ARN retrotranscrito a ADN, se integra en el cromosoma celular sin interferir en la vida de la célula, transmitiéndose a las células hijas al replicarse esta. La cuantificación de partículas virales circulantes, "Carga Viral" (CV), y de linfocitos CD4, son los principales parámetros en el seguimiento de la infección por VIH en pacientes pediátricos. El ADN proviral representa una amenaza oculta para la vida de la célula, y por tanto para la vida de la persona infectada, porque se puede activar y aumentar la carga viral sin que ningún parámetro lo haya previsto, haciendo fallar la terapia aplicada. Por esta razón, en terapias en las que la carga viral se ha hecho indetectable puede ser importante conocer el comportamiento y variaciones del ADN proviral.

Objetivo: Desarrollar un método sensible y reproducible capaz de detectar y cuantificar el ADN de VIH en células infectadas de un modo sencillo y rápido.

Método: En los últimos años se han desarrollado varios ensayos para la detección y cuantificación de ADN proviral utilizando la técnica de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR), pero no son capaces de detectarlo en todos los casos, ya que la secuencia o secuencias de integración del ADN viral en el cromosoma celular no se conocen todavía, por tanto es muy difícil diseñar una pareja de primers o iniciadores para detectar específicamente el ADN proviral por PCR.

En la actualidad es bien conocida la secuencia del genoma del VIH y por tanto se pueden diseñar parejas de primers que anillen en algún gen del VIH y así poder detectar su presencia por PCR, aunque sin diferenciar ADN integrado del no integrado. En el método que se presenta se han diseñado 2 parejas de primers que anillan en el gen viral *gag*, "F-Gag/R-Gag" y "F2-Gag/R2-Gag", y sondas tipo FRET "P1-Gag/P2-Gag" para la detección y cuantificación del producto.

Resultados: Al ser una nested PCR la sensibilidad es superior a la PCR sencilla, y por realizarse las dos amplificaciones de modo consecutivo en el mismo capilar es un método rápido y sencillo.

Conclusiones: En los primeros resultados obtenidos, tanto como método diagnóstico, que coincidió con la técnica utilizada en la actualidad, como en el seguimiento de un grupo de niños en tratamiento antirretroviral de gran actividad (TARGA) y otro en interrupción de tratamiento, se vio que puede servir para predecir un rebote de CV.

P332 13:00 h VACUNACIÓN EN LA DERMATITIS ATÓPICA: UN PROBLEMA SIN RESOLVER

Izaskun Dorronsoro Martín, Beatriz Larrú Martínez,
José García-Sicilia
Hospital Materno-Infantil La Paz, Madrid.

Introducción: La dermatitis atópica es una enfermedad inflamatoria cutánea que afecta a un 5-8% en la población infantil.

Se debe a un predominio de la respuesta inmunitaria Th2 y a la producción de anticuerpos IgE frente a alérgenos comunes. La prevalencia está aumentando en países occidentales, llegando incluso hasta un 20-25% en algunos países. Se ha especulado con la hipótesis de que la desaparición de ciertas enfermedades infantiles, en algunos casos debido a la vacunación, podría propiciar una respuesta anómala del sistema inmune que desencadenaría la atopía. Por otra parte, no existen pautas específicas sobre la vacunación y la respuesta posvacunal en estos enfermos.

Material y métodos: Revisión de la literatura sobre dermatitis atópica y vacunación en los últimos cinco años.

Resultados: 1) No existe evidencia de que la vacunación altere la prevalencia y severidad de esta enfermedad. 2) Los pacientes con dermatitis atópica deben someterse al mismo esquema vacunal que los niños sanos. 3) La vacuna de la varicela debe ser recomendada especialmente a esta población. 4) Actualmente existe una fuerte controversia sobre la posibilidad de que los factores genéticos que contribuyen al desarrollo de la atopía ejerzan alguna influencia en la aparición de la respuesta inmune posvacunal. Algunos autores sugieren que estos niños podrían precisar mayores dosis de recuerdo que los no atópicos. 5) Los tratamientos con inmunomoduladores y corticoides tópicos no contraindican la vacunación normal (a pesar de que actualmente en ficha técnica recomiendan su suspensión previa a la vacunación). 6) En caso de tratamientos sistémicos inmunosupresores la vacunación se realizará de forma similar a los niños inmunocomprometidos.

Conclusiones: Son necesarios más estudios para poder establecer unas bases comunes en este problema.

ONCOLOGÍA Y HEMATOLOGÍA

P333 12:00 h ALTERACIONES DE LA MARCHA DEBIDAS A PROCESOS MALIGNOS INFANTILES: RETRASOS DIAGNÓSTICOS EN EL SIGLO XXI

Itziar Astigarraga Aguirre, Aitziber Pérez Fernández, Silvia García González, Ana Fernández-Teijeiro Álvarez, Víctor Quintero Calcaño, M. Aurora Navajas Gutiérrez
Hospital de Cruces, Baracaldo (Vizcaya).

Introducción: Las alteraciones de la marcha y la cojera pueden ser la primera manifestación clínica de un tumor maligno en el niño, tanto de forma aislada como asociadas a otros síntomas. Su valoración clínica es difícil, especialmente en niños de corta edad y el diagnóstico tumoral se retrasa en muchos casos por confusión con traumatismos o problemas neurológicos. Su reconocimiento es esencial para un diagnóstico precoz que permitirá un tratamiento más eficaz y un mejor pronóstico.

Pacientes y método: Se realiza una revisión retrospectiva de los pacientes diagnosticados de neoplasia maligna desde el año 2000 y se analizan las historias clínicas realizadas al diagnóstico. Se incluyen en el estudio los niños cuyo motivo de consulta fue la alteración de la marcha o que referían cojera entre las manifestaciones clínicas iniciales.

Resultados: Desde enero 2000 a 2005, 173 pacientes menores de 14 años fueron diagnosticados de neoplasia maligna. En la

anamnesis inicial 21 niños presentaban alteración de la marcha (12% del total). Las manifestaciones clínicas asociadas más frecuentes fueron: dolores óseos (16 casos), síntomas sistémicos (astenia-anorexia-fiebre, 6), dolor abdominal (3), escoliosis (3), estreñimiento (2), cefalea (2), parestesias (2) y paraparesia (2). El tiempo de evolución desde el inicio de la clínica hasta el diagnóstico tumoral fue variable, entre 2 semanas y 12 meses, pero destacamos 5 niños (23%) cuyo diagnóstico se retrasó más de 6 meses. Los traumatismos y las alteraciones de la espalda fueron los diagnósticos previos más frecuentes, aunque destacan 3 casos considerados como síndrome de Guillain-Barré y un lactante como parálisis cerebral infantil con diplegia espástica. El diagnóstico definitivo fue leucemia linfoblástica aguda (5 pacientes), tumores de Ewing (5), tumores de sistema nervioso central (3), neuroblastoma (3), linfomas (2), osteosarcoma (2) y rhabdomioma (1).

Comentarios: Las alteraciones de la marcha pueden ser la primera señal de alarma para el diagnóstico de cáncer en la edad pediátrica. La asociación con otros síntomas como el dolor óseo es frecuente, especialmente en las leucemias y tumores metastásicos. El retraso en el diagnóstico es frecuente y puede contribuir a un tratamiento oncológico más complejo y un peor pronóstico de estos pacientes.

P334 12:05 h ESPECTRO BIOLÓGICO Y CLÍNICO DE LOS TUMORES GERMINALES EN LA INFANCIA

Ana M. Galera Miñarro, Moisés Sorlí García, Juan Martínez-Lage, M. Ester Llinares Riestra, Mar Bermúdez Cortés, José Ignacio Pérez Jiménez, José Luis Fuster Soler
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Antecedentes y objetivos: Los tumores germinales son un grupo muy heterogéneo de enfermedades. El empleo de marcadores tumorales facilita su manejo. Su localización condiciona el pronóstico tanto como la histología y sólo una minoría de casos precisa terapia adyuvante. Presentamos nuestra experiencia de 7 años.

Material y métodos: Analizamos los datos de edad, localización, clínica, histología, biología, tratamiento y evolución de 13 pacientes afectados de tumor germinal.

Resultados: Predomina la localización gonadal (3 testiculares y 3 ováricos) y la intracraneal (IC) con 3 casos. El resto (4) debutó en el período neonatal como teratoma sacrococcígeo (2) ó tumoración cervical (2). La mediana de edad en los tumores gonadales fue de 103,5 meses (10-126); 3 de estos correspondían a teratoma maduro, 1 teratoma inmaduro ovárico, 1 germinoma ovárico y 1 tumor del seno endodérmico (TSE) testicular. Excluyendo el TSE (10 meses) el resto de tumores gonadales se diagnosticó después de los 6 años. Todos los tumores gonadales se trataron exclusivamente con cirugía (Qx) salvo un germinoma ovárico estadio I-C que recibió quimioterapia (QT) adyuvante. Los 3 casos de localización IC correspondían a germinomas (2 en silla turca y 1 pineal), su mediana de edad fue 92 meses (82-108) y los 3 recibieron QT y radioterapia. Los 2 tumores sacrococcígeos se trataron con Qx, precisando uno reintervención y posterior QT por recidiva local como TSE. Los 2 cervicales requirieron soporte vital desde el nacimiento por obstrucción de la vía aérea y fueron sometidos a Qx con diagnóstico de teratoma (1 de ellos con componente de

TSE). Uno recibió QT sin respuesta falleciendo a los 21 meses por complicaciones del tratamiento. La mediana de seguimiento en los 13 pacientes que sobreviven es de 24 meses (3-103). Salvo los déficits neuroendocrinos de los germinomas IC y una hemiparesia en un teratoma cervical, no se han documentado otras secuelas. La α -fetoproteína y la fosfatasa alcalina placentaria fueron útiles en el diagnóstico y seguimiento de los TSE y germinomas respectivamente.

Conclusiones: En niños > de 6 años la localización gonadal suele asociarse a teratoma y su abordaje es Qx. En la localización IC predominan los germinomas y precisan tratamiento adyuvante. Algunos teratomas maduros pueden contener focos de TSE inadvertidos que condicionen la evolución.

P335 TUMOR DE WILMS METACRÓNICO

12:10 h

Ana Mar Ruiz Sánchez, Pedro Cortés Mora, Francisco Lendínez Molinos, M. Ángeles Vázquez López, Moisés Leyva Carmona, Encarnación López Ruzafa, María Rodríguez Martínez, Patricia Aguilera López, Gabriel Miguel Cara Fuentes
Hospital Torrecárdenas del SAS, Almería.

Introducción: El tumor de Wilms (TW) bilateral metacrónico es aquel en el que la aparición de la tumoración renal contralateral está espaciada en el tiempo con respecto al tumor primario. Supone el 2-3% de todas las formas bilaterales (metacrónico y sincrónico) de TW. Es de peor pronóstico que el sincrónico y está condicionado desfavorablemente por la presencia de metástasis a distancia, histología tumoral anaplásica y aparición precoz (< 18 m entre los dos diagnósticos).

Caso clínico: Preescolar varón de 24 m que ingresa para estudio de tumoración abdominal. Refiere en los últimos días distensión abdominal progresiva y vómitos reiterados. No deposiciones en las últimas 48 h. A la exploración destaca: tumoración que ocupa todo hemiabdomen izquierdo cruzando línea media. PA normal. La ECO y la TC abdominal confirman la presencia de masa retroperitoneal sólida de 14 x 15 x 10 cm de origen renal, sin adenopatías ni afectación vascular. Orina normal. Enolasa neuronal específica 75 ng/ml. Catecolaminas urinarias normales. Radiografía de tórax normal. Gammagrafía ósea negativa. Se inicia quimioterapia preoperatoria según protocolo SIOF 2001 para TW obteniéndose reducción de la masa. Se realiza nefrectomía total izquierda. El estudio anatomopatológico es compatible con TW estadio I e histología intermedia. Completa QT postoperatoria permaneciendo en remisión hasta los 12 m en que se detecta tumoración renal contralateral y metástasis pulmonares múltiples. Recibe QT prequirúrgica seguida de tumorectomía, RT pulmonar y QT postoperatoria que aún no ha completado. En la actualidad pendiente de cirugía de las metástasis pulmonares.

Comentarios: 1) Clásicamente la enolasa no se encuentra elevada en los TW, aunque puede verse en un porcentaje pequeño planteando problemas de diagnóstico diferencial. 2) Aunque en nuestro caso, la nefrectomía no pudo ser evitada por el gran volumen tumoral, los esfuerzos terapéuticos deben ir encaminados a intentar preservar el parénquima renal sano. 3) El mejor conocimiento de la biología y genética del tumor probablemente ayudará a identificar factores de riesgo de bilateralidad al diagnóstico.

P336 DISTENSIÓN ABDOMINAL AGUDA POR TERATOMA EN NIÑA DE 14 AÑOS

12:15 h

Ainhoa Salvador Sanz, Amparo Villaverde Rodríguez, Gloria Herranz Carrillo, Christian Garriga Braun
Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

Introducción: Los tumores ováricos son raros en la edad pediátrica. El tumor ovárico de células germinales es un tipo de cáncer poco común que afecta a niñas adolescentes y a mujeres jóvenes. Dentro de ellos, el más frecuente es el teratoma quístico benigno.

El teratoma suele diagnosticarse como una masa palpable, o en una prueba de imagen realizada por otra causa, ya que es poco sintomático. La clínica de inicio suele ser: aumento del perímetro abdominal, dolor y sensibilidad a la palpación por torsión de pedículo, y, de forma infrecuente, alteraciones de la menstruación.

Caso clínico: Paciente mujer de 14 años de edad que acude a urgencias por presentar distensión abdominal de 5 días de evolución. Como antecedente había presentado un mes antes otro episodio similar, en aquella ocasión asociando dolor.

A la exploración presenta gran distensión abdominal desde zona supraumbilical, sin timpanismo.

Se le realiza test de embarazo, que es negativo, y radiografía de abdomen en la que se ve opacificación central, tanto en decúbito como en bipedestación, con gas en marco cólico. No se observan niveles hidroaéreos. En la ecografía se ve tumoración dependiente de ovario derecho que ocupa todo el abdomen con área sólida en polo superior. Se miden marcadores tumorales: enolasa neuroespecífica: 19; AFP: 4,5; antígeno CA125: 85,4. Se realiza tratamiento quirúrgico. AP de la muestra: Teratoma quístico benigno. Se realizan revisiones periódicas en las que se han negativizado los marcadores tumorales y se ha normalizado la ecografía.

Conclusión: Es importante sospechar este tipo de tumores, principalmente en edades cercanas a la pubertad, debido a su forma de presentación, bien en forma de masa abdominal (confundiéndose con patologías pseudotumorales u otros tumores), bien de forma aguda, debutando como alguna complicación (como torsión de pedículo), en cuyo caso puede confundirse con apendicitis, invaginación o embarazo ectópico, entre otros.

P337 RESPUESTA FAVORABLE AL TRATAMIENTO CON CLADRIBINA EN HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS RESISTENTE AL TRATAMIENTO CONVENCIONAL.

12:20 h

Bibiana Pineda Prats, Sonia Brio Sanagustín, José Camilo López Pena, Almudena Sánchez Vázquez, Isabel Badell Serra, Montserrat Torrent Español, Nuria Pardo García, Gloria M. Fraga Rodríguez, Francesc J. Sancho Poch, Josep Cubells Rieró
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona y Universidad Autónoma, Barcelona.

Introducción: En la Histiocitosis de células de Langerhans (HCL) se distinguen varios grupos según localización de las lesiones y extensión, determinantes para el tratamiento y pronóstico. Se incluyen en el grupo de alto riesgo pacientes menores de 2 años con afectación de más de un órgano o sistema

aún sin disfunción orgánica y pacientes de más de 2 años con disfunción orgánica asociada.

Caso clínico: Niña de 2 años diagnosticada de HCL a los 17 meses de edad. Consulta por tumoración en paladar y lesiones eczematosas en facies, cuero cabelludo y área del pañal. Análítica: destaca anemia inflamatoria. TC macizo facial: masa a nivel de seno maxilar derecho, que invade celdillas etmoidales y suelo orbitario, con estructuras óseas del maxilar erosionadas y compromiso de músculo recto inferior; afectación ganglionar bilateral. Serie esquelética y radiografía de cráneo normales. Mielograma, estudio de líquido cefalorraquídeo, ecografía abdominal y exploración cardiológica: normales. Anatomía patológica (biopsia de la masa, PAAF de adenopatías y punch de lesiones cutáneas) compatible con granulomatosis de células de Langerhans: proliferación de células de Langerhans con intensa expresión citoplasmática de CD1a, CD68 y S-100. Se inicia tratamiento según protocolo SEOP-HCL 2000, grupo de alto riesgo por la edad y la afectación de más de un órgano, con: vinblastina, VP-16, mercaptopurina y prednisona. A los 20 meses por persistencia de infiltración tumoral se practica curetaje sobre región del seno maxilar derecho. En TC de control practicado a los 2 años y 2 meses se observa importante afectación lesional de ambos senos maxilares, mayor en lado izquierdo. Se administra tratamiento de rescate con cladribina a 5 mg/m²/día, en tandas de 5 días, con buena respuesta tras 6 ciclos.

Conclusión: La cladribina o 2-clorodesoxiadenosina (2-Cda) es un citostático aplicado en el tratamiento de síndromes linfoproliferativos crónicos del adulto y en la tricoleucemia, por su gran actividad contra los monocitos. Se ha usado en los últimos años como tratamiento de rescate para los casos de HCL que no responden a la quimioterapia convencional o recaen precozmente, no existiendo por el momento otra alternativa eficaz.

P338 12:25 h FORMAS INFRECIENTES DE PRESENTACIÓN DE LINFOMA/LEUCEMIA BURKITT: EXPERIENCIA DE NUESTRO CENTRO EN LOS ÚLTIMOS CINCO AÑOS

Almudena Sánchez Vázquez, Esther López Bernal, José Camilo López Pena, Bibiana Pineda Prats, Sonia Brio Sanagustín, Nuria Pardo García, Montserrat Torrent Español, Isabel Badell Serra, Gloria M. Fraga Rodríguez, Josep Cubells Rieró
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Objetivo: Mostrar las formas de presentación infrecuente de linfoma/leucemia Burkitt (LB) que han tenido lugar en nuestro centro en los últimos cinco años.

Pacientes: *Caso 1:* LLA L3 con afectación ósea. Niña de 10 años de origen africano que inicia tumefacción en rodilla. En gammagrafía ósea, aumento difuso de captación en la zona afectada. Biopsia de la lesión muestra infiltración por LB. La biopsia de médula ósea muestra LLA tipo L3 con infiltración del 80%

Caso 2: LB tipo africano diseminado. Niño de once años de raza caucásica con dolor en rodilla, fiebre intermitente y tumoración mandibular. En la RM, lesiones óseas y masa de partes blandas en ambas tibias, fémures y peronés. Biopsia muestra células malignas CD20, CD 10 y Bcl-6 positivas.

Caso 3: LB cerebral y renal. Paciente de tres años que inicia de forma súbita estrabismo, cefalea y vómitos. En TC craneal, imagen hipodensa temporal. El estudio de LCR muestra 48 células linfocitarias policlonales. En la RM cerebral, alteración sugesti-

va de proceso inflamatorio-infeccioso. Empeoramiento neurológico. En TC abdominal, nódulos renales. PAAF: proceso linfoproliferativo maligno. Biopsia de adenopatía inguinal positiva para LB. Se reevalúa LCR, que muestra 80 células de tipo Burkitt.

Caso 4: LB leptomeníngeo de cono medular. Niño de once años con radiculargia y afectación motora en extremidad inferior y rigidez de nuca. En LCR, pleocitosis. En RM medular, imagen de dilatación focal del canal epidural. Empeoramiento neurológico. Se revalora LCR, mostrando infiltración masiva por células de LB. En RM, zona de engrosamiento leptomeníngeo alrededor del cono y de las raíces de la cola de caballo.

Discusión: LB se presenta habitualmente en forma de masa predominantemente pélvica (80% en USA, 58% en África) En pacientes de raza caucásica, la afectación de la mandíbula se observa en el 14% de los casos, el LCR y pares craneales en el 19% y los huesos en el 25%; la médula ósea en pacientes africanos sólo se afecta en el 7% de los casos. En nuestro centro, en los últimos cinco años hemos asistido a cuatro casos de LB, todos ellos de presentación rara.

P339 12:30 h TUMOR DE CÉLULAS DE LA GRANULOSA JUVENIL: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS PEDIÁTRICOS

Patricia Aguilera López, Moisés Leyva Carmona, Ana Mar Ruiz Sánchez, Gabriel Miguel Cara Fuentes, M. Ángeles Vázquez López, Francisco Lendínez Molinos, Daniel Vallejo
Hospital Torrecárdenas del SAS, Almería.

El tumor de células de la granulosa (TCG) es una neoplasia ovárica infrecuente. La forma juvenil, supone sólo el 5% de los casos, y es rara en niños menores de 4 años. Pese a sus características histológicas de agresividad, el pronóstico es excelente, con supervivencias > 90%. La clínica está presidida por distensión abdominal y signos de precocidad isosexual. El tratamiento es fundamentalmente quirúrgico (ooforectomía con o sin salpingectomía). Presentamos dos casos pediátricos:

Caso 1: Lactante mujer, de 2 meses, ex prematura de 36 semanas, consulta por distensión abdominal. *Exploración:* abdomen muy distendido y doloroso, genitales femeninos normales. La ecografía y la TC evidencian gran masa quística, multiseptada, que ocupa la práctica totalidad del abdomen. Tras laparotomía, se realiza ooforectomía bilateral, con exéresis de masas quísticas de 15 y 8 cm dependientes de ovario derecho e izquierdo respectivamente. El estudio anatomopatológico fue compatible con TCG juvenil (TCGJ) bilateral (Estadio II de Wollner). Se realiza seguimiento durante 8 años, detectándose mediante ecografía tumoración ovárica izquierda, quística, de 5 cm que tras extirpación y estudio histológico, corresponde a recidiva tumoral.

Caso 2: Recién nacida, por cesárea urgente, 33 semanas y 1.200 g, presenta distrés respiratorio inmediato que requiere intubación. A la exploración, se palpan masa abdominal izquierda, desplazable, y tumoraciones retroauricular y costal izquierdas. La radiología confirma la existencia de masa abdominal sólida. La paciente sufre un deterioro brusco, signos de compromiso hemodinámico y coagulopatía de consumo, realizándose laparotomía, en la que se evidencia hemoperitoneo secundario a rotura de tumoración dependiente de ovario

izquierdo. El estudio anatomopatológico de la pieza abdominal resecada resulta compatible con TCGJ. La tumoración retroauricular es biopsiada, correspondiendo histológicamente con un osteocondroma, lo que permite el diagnóstico de Enfermedad de Ollier asociada.

Comentarios: En los casos presentados existen varios puntos a tener en cuenta: 1) Debut precoz de ambos, siendo muy escasa la bibliografía relacionada con neonatos y lactantes a este respecto. 2) Presentación bilateral de la primera paciente, como hecho excepcional. 3) La gravedad de presentación del segundo caso. 4) Importancia de seguimiento prolongado, por el riesgo de recidiva tardía del tumor.

P340 TUMOR DE WILMS EXTRARRENAL

12:35 h

Inmaculada Guillén Rodríguez, Palma Solano Paez, Gema Ramírez Villar, Catalina Márquez Vega
Hospital Virgen del Rocío, Sevilla.

Antecedentes y objetivo: El tumor de Wilms es el tumor renal maligno más frecuente en la infancia. La localización extrarrenal de este tumor es excepcional aunque se han descrito casos retroperitoneales, pélvicos y torácicos.

Método: Se realiza estudio retrospectivo por revisión de historia clínica de un caso de tumor de Wilms extrarrenal tratado en la unidad de Oncología Pediátrica de nuestro hospital.

Resultados: Niño de 6 años sin antecedentes personales de interés con clínica de dolor abdominal tipo cólico, fiebre, anorexia y pérdida de peso (5 kg) de un mes de evolución. A la exploración física presenta aceptable estado general con palidez generalizada. En abdomen se palpa una masa ovalada, dura, de superficie irregular y de medidas 6 x 5 cm, aproximadamente, situada en hipocondrio izquierdo.

Pruebas complementarias: Anemia ferropénica y elevación de LDH (999 U/l)

Pruebas de imagen: En la ecografía abdominal se observa una masa retroperitoneal con calcificaciones que no llega a línea media. En la TC abdominal y pélvico con contraste oral se visualiza una masa retroperitoneal izquierda, de contornos mal delimitados, de 8 x 7 x 10 cm, que produce desplazamiento de estructuras adyacentes. El riñón izquierdo es de tamaño normal, con dos zonas hiperdensas en polo inferior externo y posterior. En la gammagrafía ósea con Tc99 no se detectan anomalías.

Se realiza una biopsia de la masa retroperitoneal obteniéndose un tejido necrótico inclasificable por lo que se decide realizar laparotomía con tumorectomía y nefrectomía izquierda. En el estudio de anatomía patológica se concluye que es tumor de Wilms extrarrenal, muy necrosado, tipo blastematoso con escasa diferenciación epitelial. Ganglios linfáticos negativos. Se diagnostica como tumor de Wilms extrarrenal estadio III y se trata según protocolo NWTSG-5 (National Wilms Tumor Study Group) con radioterapia y quimioterapia (vincristina, actinomicina y adriamicina). En la actualidad el paciente hace cuatro meses que terminó el tratamiento y está libre de enfermedad.

Conclusiones: A pesar de su rareza el tumor de Wilms extrarrenal es curable mediante cirugía, poliquimioterapia y radioterapia empleados en estadios avanzados de la enfermedad.

P341 LA QUIMIOTERAPIA ES EL TRATAMIENTO DE ELECCIÓN EN LA PARAPLEJÍA AGUDA SECUNDARIA A LA COMPRESIÓN ESPINAL POR UN LINFOMA BURKITT

12:40 h

Eider Astobiza Beobide, Amagoia Andrés Olaizola, Itziar Fernández Respaldiza, Ana Fernández-Teijeiro Álvarez, Itziar Astigarraga Aguirre, M. Aurora Navajas Gutiérrez, Víctor Quintero Calcaño
Hospital de Cruces, Baracaldo (Vizcaya).

La compresión espinal por una masa tumoral epidural es una urgencia oncológica con alto riesgo de graves secuelas neurológicas para el paciente. En nuestro medio rara vez un linfoma burkitt se presenta como una paraparesia aguda secundaria a compresión medular. Se presenta un caso de paraplejía aguda por un linfoma burkitt que ilustra óptima resolución de los síntomas con la quimioterapia.

Caso clínico: Niño de 5 años que consulta refiriendo dolor en miembros inferiores de 1 mes de evolución con días de pérdida de fuerza en miembros inferiores. Presentaba a la exploración una paraparesia de miembros inferiores con arreflexia y Babinski negativo, sin pérdida de la sensibilidad. En el LCR se observó elevación de las proteínas con celularidad normal. Con diagnóstico de síndrome de Guillain-Barré, fue tratado con IGIV y el déficit progresó hasta una paraplejía completa pérdida del control de los esfínteres. En la RM espinal se objetivó una gran masa prevertebral de 12 x 8 x 8 cm que infiltraba el canal medular por a la altura de L1 desplazando y comprimiendo la medula espinal entre D10 y L3. La biopsia de la masa dirigida por TC mostró hallazgos sugestivos de un linfoma de alto grado con una citometría compatible con el diagnóstico de Linfoma Burkitt. El LCR fue positivo para células malignas. Con el diagnóstico de Linfoma Burkitt Estadio IV, se inicio tratamiento según el protocolo LNH SHOP 99, objetivándose excelente respuesta con desaparición de masa tumoral y recuperación completa del déficit neurológico.

Discusión: El diagnóstico diferencial de una paraparesia aguda incluye distintas entidades y habitualmente la clínica permite diferenciarlas. Aún así a veces pueden encontrarse hallazgos de difícil interpretación. En este paciente la disponibilidad de un diagnóstico certero de linfoma burkitt por una biopsia dirigida por TC permitió iniciar un tratamiento quimioterapia adecuada a la patología con una óptima respuesta clínica. La gran sensibilidad de los linfomas Burkitt a la quimioterapia permite una rápida resolución de la compresión medular y mejora el pronóstico neurológico de los pacientes. Una respuesta similar a la de nuestro paciente ha sido descrita por otros autores en casos aislados sugiriendo que la quimioterapia es el tratamiento de elección de la compresión medular secundaria a una infiltración del canal medular por un linfoma Burkitt.

P342 TUMORES ADRENOCORTICALES EN PEDIATRÍA

12:45 h

Olga M. Escobosa Sánchez, Vanessa Alonso Morales, M. Pilar Ranchal Pérez, Yolanda Chica Fuentes, José Manuel Jiménez Hinojosa, Antonio Madrid Madrid, Antonio Herrero Hernández, M.ª José Ortega Acosta, Tomás Acha García, Antonio Jurado Ortiz
Hospital Materno-Infantil Carlos Haya, Málaga.

Introducción: Los tumores adrenocorticales (TAC) representan un 1,3% del total neoplasias, incidencia: 0,3 casos/millón menores de 15 años/año. Más frecuente en niñas menores de

5 años y se asocia al síndrome de Beckwith-Wiedemann, hemihipertrofia o Li-Fraumeni. Generalmente funcionantes, con clínica de síndrome endocrino o masa palpable. La diferenciación histológica entre adenoma y carcinoma es difícil, y no predice el comportamiento tumoral. Diseminación local y precoz a través de cava inferior, donde es frecuente localizar trombo tumoral. El tratamiento de elección es quirúrgico. Es controvertido el empleo de citostáticos y Mitotane. Presentamos 3 pacientes diagnosticados en nuestra Unidad en los últimos 8 meses.

Casos clínicos: 1) Niña, 1,3/12 años con virilización y masa suprarrenal (SR) derecha. Estudio de extensión negativo. Tras resección completa 2 meses después presenta trombo tumoral en cava inferior que se resea parcialmente, precisando circulación extracorpórea. Tras 4 ciclos de adriamicina y Cisplatino: remisión completa. 2) Varón, 4,4/12 años con virilización y masa SR derecha. Estudio de extensión negativo y exéresis completa con normalización hormonal. 3) Niña, 9,2/12 a., debut con abdomen agudo y gran masa SR derecha. Hipersecreción de andrógenos y metástasis hepáticas. Tras 3 ciclos de vincristina, VP-16, adriamicina y mitotane (5 g/día), menos del 25% de respuesta e hipertensión arterial grave con pseudohiperaldosteronismo, normalizados tras resección completa tumoral. Actualmente en tratamiento con Mitotane, persistiendo metástasis hepáticas.

Discusión: 1) Para el pronóstico evolutivo de los TAC es necesario considerar: histología, extensión, resección quirúrgica, y seguimiento clínico-hormonal. Los TAC generalmente se diagnostican por la clínica hormonal asociada, principalmente virilización. Los no secretantes retrasan el diagnóstico, empeorando el pronóstico del paciente. 2) El único tratamiento curativo es la resección completa, del tumor primario y las metástasis. 3) Si no es posible la extirpación completa, se puede emplear quimioterapia con vincristina, cisplatino, carboplatino, VP-16, doxorubicina y 5-fluorouracilo. El mitotane se usa para complementar el tratamiento en tumores parcialmente resecados, mejorando la supervivencia. El uso en pediatría es controvertido por sus efectos secundarios y la dificultad para diferenciar niveles tóxicos de terapéuticos.

12:50 h P343 NEUROBLASTOMA CON COMPRESIÓN MEDULAR

Vanessa Alonso Morales, Marta Suau Anechina, Olga M. Escobosa Sánchez, M. Pilar Ranchal Pérez, Yolanda Chica Fuentes, José Manuel Jiménez Hinojosa, Antonio Madrid Madrid, Antonio Herrero Hernández, M.ª José Ortega Acosta, Tomás Acha García Hospital Materno-Infantil Carlos Haya, Málaga.

El neuroblastoma (NB) puede infiltrar la foramina intervertebral, produciendo compresión medular que puede progresar a una paraplejía irreversible, por lo que el diagnóstico precoz es muy importante. Esta afectación suele estar presente en NB de niños pequeños y más comúnmente asociada a enfermedad intratorácica.

Caso 1: Niño de 10 meses con cuadro de 10 días de irritabilidad, llanto y en las últimas 48 h pérdida de fuerza en MMII. *Exploración:* normal salvo paraplejía flácida bilateral grado III/IV. *Pruebas complementarias:* radiografía de tórax: masa mediastínica posterior, aumento de foraminas y escoliosis dorsal baja. TC/RM: Gran masa paravertebral "en reloj de arena" de 7,9 x 4,5 x 7,7 cm, que invade canal raquídeo a niveles D10-D12 y comprime médula. LDH, enolasa, ferritina y catecolaminas: normales. MIBG: aumento captación paravertebral. M.O: negativa. Se realiza laminectomía descompresiva urgente (D9-L1) y

exéresis de la extensión intrarraquídea de la lesión. A.P: NB pobremente diferenciado. N-MYC: negativo. Posteriormente se inicia protocolo INES NB 99,1 y tras 6 ciclos de quimioterapia y tratamiento quirúrgico se alcanza la remisión completa.

Caso 2: Niña de 15 meses con cuadro de 1-2 meses de trastorno de la marcha, caídas frecuentes y finalmente imposibilidad para la bipedestación. Presenta también estreñimiento importante. *Exploración:* paraplejía espástica bilateral grado III/IV. *Pruebas complementarias:* Eco abd-pelvis/RM: masa toracoabdominal paravertebral de 8 x 6,5 x 5,5 cm, que se extiende de D4-D8 y que se introduce en canal raquídeo, comprimiendo médula espinal. MIBG: patológica a dicho nivel. LDH: 614 U/l, enolasa: 52,5 ng/ml, ferritina: 146ng/ml. Catecolaminas: negativas. M.O: negativa. A.P (biopsia): NB pobremente diferenciado. N-MYC: amplificado. No delección 1p. *Tratamiento:* se inicia corticoides y 2 ciclos de VP-carbo con leve mejoría (paraplejía II/IV), iniciando protocolo HR-NBL-1 E SIOP tras resultados moleculares.

Conclusiones: Actualmente la descompresión quirúrgica urgente sólo puede estar indicada en niños con rápido deterioro neurológico (caso 1) mientras que, en aquellos con síntomas establecidos se considera más adecuado el uso de corticoides y quimioterapia (caso 2). La buena evolución neurológica del caso 1 se atribuye al diagnóstico precoz con tiempo corto de evolución de la clínica motora. En el caso 2 la respuesta de la clínica neurológica al tratamiento médico ha sido escasa, posiblemente porque las secuelas neurológicas estaban ya establecidas.

12:55 h P344 ANEMIA SEVERA COMO PRESENTACIÓN DE ENFERMEDAD DE CASTLEMAN

Juan Mayordomo Colunga, M. del Dulce N. Galbe Sada, M.ª Jesús Antuña García, Juliana Escobar Stein, M.ª Pilar Ablanedo Ablanedo Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias).

Introducción: La enfermedad de Castleman es un trastorno linfoproliferativo benigno muy infrecuente en la infancia que se presenta habitualmente como una masa de crecimiento lento acompañada de síndrome general y que plantea diagnóstico diferencial con enfermedades malignas. Presentamos una adolescente que debutó con anemia severa.

Caso clínico: Niña de 15 años con cuadro de 5-6 meses de evolución de astenia y palidez. Palpación abdominal normal. Anemia microcítica e hipocroma (Hb 6,5 g/dl, Hct 22,1%), con electroforesis de la hemoglobina normal; trombocitosis (513.000 plaquetas/ μ l); serie blanca normal (7.200 leucocitos/ μ l); proteína C reactiva 12,4 mg/dl; VSG 133 mm en la primera hora; hipergammaglobulinemia (IgG 28,6 g/l). TC y ecografía abdominales muestran masa mesentérica de forma alargada compatible con bloque adenopático. Se descarta sangrado activo y malformaciones vasculares mediante endoscopia y arteriografía. Se realiza extirpación quirúrgica completa por laparotomía de una masa de 8 x 4,5 cm situada en el mesenterio. Diagnóstico anatomopatológico: Enfermedad de Castleman subtipo hialino-vascular. Evolución posterior favorable con normalización de parámetros clínicos y biológicos a los 3 meses.

Comentarios: La etiopatogenia de la enfermedad de Castleman no es bien conocida. Se ha demostrado un aumento de producción de interleucina 6 y otras citocinas responsables del cuadro clínico y del aumento de las inmunoglobulinas y reactantes de fase aguda.

Esta enfermedad debe diferenciarse de otras entidades como el linfoma y el pseudotumor inflamatorio, por lo que el diagnóstico anatomopatológico es imprescindible. Se han descrito tres patrones histológicos: hialino-vascular (subtipo más frecuente y el que presentaba nuestra paciente), plasmático, y forma mixta. Hay 2 formas clínicas: la localizada representa el 80% de los casos pediátricos, de pronóstico favorable, y curable con extirpación quirúrgica completa; la forma multicéntrica es infrecuente en la infancia y tiene peor pronóstico debido a complicaciones infecciosas y riesgo de malignización.

P345 13:00 h TRASPLANTE ALOGÉNICO DE MÉDULA ÓSEA COMO TRATAMIENTO DE RESCATE DE LINFOMA DE HODGKIN

Almudena Sánchez Vázquez, Esther López Bernal, José Camilo López Pena, Bibiana Pineda Prats, Sonia Brio Sanagustín, Nuria Pardo García, Montserrat Torrent Español, Isabel Badell Serra, Gloria M. Fraga Rodríguez, Josep Cubells Rieró
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Objetivo: Mostrar como tratamiento de rescate el trasplante alogénico de médula ósea en un paciente afecto de Linfoma de Hodgkin con enfermedad residual.

Caso clínico: Paciente de 13 años diagnosticado en enero del 2000 de linfoma de Hodgkin (LH) tipo esclerosis nodular estadio IIIB, a raíz de un cuadro de adenopatías laterocervicales con febrícula intermitente y tos seca de dos semanas de evolución. Realiza quimioterapia y radioterapia según protocolo SEOP EH-2/97. En diciembre de 2001 y previa quimioterapia de intensificación con ciclofosfamida, VP16 y BCNU se realiza trasplante autólogo de progenitores hematopoyéticos de sangre periférica. En febrero de 2004 recidiva parenquimatosa pulmonar bilateral. Se realizan dos tandas de quimioterapia con cisplatino, VP-16 y Ara-C, observándose respuesta parcial. En marzo de 2003 se realiza trasplante alogénico de progenitores de sangre periférica a partir de hermano HLA compatible 9/10 (diferencia en un antígeno HLA A) Se realiza acondicionamiento de intensidad reducida con fludarabina y melfalán. Presenta quimera total por estudio de ADN desde el día + 14 hasta la actualidad. Presentó enfermedad injerto contra huésped (EICH) agudo grado II cutáneo y digestivo, que respondió adecuadamente a corticoterapia. TC pulmonar de control tres meses postrasplante: desaparición de la enfermedad pulmonar; persiste en remisión completa a un año del trasplante.

Discusión: Ha sido descrito el posible beneficio del injerto y de la EICH desarrollada en el trasplante alogénico de progenitores hematopoyéticos sobre la enfermedad residual en el LH, tal como se pone de manifiesto en nuestro paciente.

P346 13:05 h PROTOCOLO ANTE EL HALLAZGO SONOGRÁFICO DE MICROLITIASIS TESTICULAR. A PROPÓSITO DE 4 CASOS

Alberto Sánchez Abuín, Jorge Liras Muñoz, Ana Lema Carril, Iván Somoza Argibay, Manuel Gómez Tellado, Roberto Méndez Gallart, José Ríos Tallón, Ernesto Pais Piñeiro, Diego Vela Nieto
Hospital Materno-Infantil Teresa Herrera, A Coruña y Hospital Juan Canalejo, A Coruña.

Introducción: En 1987 Doherty et al describieron el hallazgo ecográfico de microlitiasis testiculares (MT).

MT se detectan en 0,6% de varones con indicaciones clínicas de ultrasonografía (US) escrotal. Estas indicaciones incluyen dolor, masa palpable, discrepancia tamaño, infertilidad, hidrocele, varicocele, epididimitis.

MT se asocian a infertilidad, malignidad, inflamación, torsión, criptorquidismo, y atrofia testicular. Habitualmente las MT son simétricas y bilaterales. No protocolo establecido en seguimiento y estudio de la microlitiasis.

Objetivo: Presentación de 4 casos existentes en nuestro centro. Establecer un protocolo en el manejo de los pacientes con microlitiasis testicular, basándonos en la literatura.

Material y métodos: Estudio de 4 pacientes seguidos en nuestra consulta. Revisión sistemática de literatura médica.

Resultados: En la población sintomática las MT se asocian con elevada incidencia a lesiones testiculares malignas. Estudios de jóvenes asintomáticos (10-35 años) prevalencia de 5,6% de MT. Pacientes con MT incidencia del 25-29% de neoplasia testicular. Riesgo relativo de tumor testicular en presencia de MT es 13,2 (CI 8,3-21,5). No correlación entre la presencia de tumor y el número o distribución de las microlitiasis.

Conclusiones: Se puede considerar la MT una lesión preneoplásica. Es necesario el seguimiento a largo plazo. En pacientes con debut sintomático: 1) Es necesario el examen clínico y exploración testicular al menos cada 6 meses. 2) Se considera necesaria la realización de US escrotal anual. 3) Estudio de marcadores tumorales anual. 4) Si la MT es unilateral y se asocia a lesión testicular focal se recomienda biopsia. No se recomiendan biopsia de inicio en MT simétricas, bilaterales en pacientes asintomáticos.

P347 13:10 h HEMANGIOENDOTELIOMA HEPÁTICO COMO ACHADO CASUAL NUMA ECOGRAFÍA ABDOMINAL

Emília Valente da Costa, Julio Castro, Heitor Fátima, Ana M. Ribeiro

Hospital São Miguel, Oliveira de Azeméis (Portugal) y Hospital Pediátrico, Coimbra (Portugal).

Os tumores do fígado são relativamente raros na infância representando, os primários, cerca de 0,5% das neoplasias em idade pediátrica.

O hemangioendotelioma é um tumor vascular de origem mesenquimatosa, congénito, que se torna clinicamente evidente nas 1ª semanas de vida (85% antes dos 2 meses de idade), apresentando um ligeiro predomínio no sexo feminino. Apesar de se tratar de um tumor histologicamente benigno com possibilidade de regressão espontânea e cura, pode estar associado a uma grande mortalidade pelas complicações decorrentes das suas dimensões e localização.

Os autores apresentam o caso de um lactente de 9 meses, sexo masculino, 1º filho de um casal jovem não consanguíneo, fruto de uma gravidez vigiada e sem intercorrências cujas ecografias obstétricas foram normais. O parto foi distócico às 38 semanas. Foi internado no período neonatal por asfíxia perinatal e risco séptico com boa evolução clínica posterior. Aos 3 meses de idade, apesar de um bom ganho ponderal, por se tratar de um bolsador de grande volume é pedido ecografia abdominal para pesquisa de RGE patológico. Neste exame é detectada uma lesão hepática focal, parenquimatosa, medindo 40 x 33 mm, heterogénea na sua consistência interna, com algumas calcifi-

cações, situado nos segmentos VIII e IV. Nessa sequência fez RM que sugeriu tratar-se de um hemangioendotelioma. Foi referenciado à consulta de Oncologia Pediátrica tendo feito biopsia hepática que revelou tratar-se de um hemangioendotelioma do tipo infantil. A ausência de sintomatologia associada a um estudo analítico negativo que incluiu marcadores tumorais condicionaram a opção de não iniciar qualquer tratamento e manter vigilância. Aos 7 meses de idade, mantendo-se assintomático e com exame físico normal, fez ecografia de controlo onde foi evidente redução volumétrica da lesão tendo eixo bipolar máximo 22 mm.

No caso relatado, o diagnóstico foi totalmente ocasional no decurso da investigação de outra patologia, facto que associado a uma evolução aparentemente benigna, sugere que tal vez esta seja, uma entidade subdiagnosticada principalmente quando apresenta um curso silencioso.

P348 13:15 h COINCIDENCIA DE DOS MUTACIONES DEL GEN DE LA BETA-GLOBINA EN UN MISMO PACIENTE

Anartz Fernández Prieto, Pedro Postigo Martín, Beatriz Álvarez Martín, Montse Vázquez Ingelmo, María Landa Garriz, Joseba de Gárate Aranzadi

Hospital de Basurto, Bilbao (Vizcaya).

Introducción: La drepanocitosis y la beta-talasemia son raras en nuestro medio; sin embargo son frecuentes entre pobladores de la cuenca mediterránea y África, y sus descendientes.

Observación clínica: Varón de 47 meses con febrícula y dolor de manos durante los últimos 2 días. *Antecedentes:* rasgo talasémico en familia materna; padre de Guayana Francesa. *Exploración:* temperatura 36,4 °C, palidez de mucosas, facies orientaloide, paladar ojival, leve hipertrofia gingival, FC 130 lpm, rítmico, soplo sistólico funcional, hepatomegalia a 25 cm de reborde costal, signos inflamatorios en la articulación metacarpo-falángica del 1º dedo de la mano izquierda. *Pruebas complementarias:* en sangre, hematíes 3.750.000/ μ l, Hb 7,9 g/dl, hematócrito 24,5%, VCM 65,3 fl, MCH 21,1 pg, MCHC 32,2 g/dl, RDW 21,1%, reticulocitos 9,06%, plaquetas 311.000/ μ l, leucocitos 17.200/ μ l (fórmula normal); en suero, Fe 30 μ g/dl, ferritina 393 ng/ml, transferrina 237 mg/dl (sat. 10%), bilirrubina total 1,53 mg/dl, LDH 1.037 U/l, función hepática y renal, proteinograma, complemento, vitamina B₁₂ y ácido fólico normales; Coombs directo e indirecto negativos, hemopexina 30 mg/dl, haptoglobina 85 mg/dl; resistencia globular osmótica inicial 3,5/mil NaCl, total 1,5/mil NaCl; morfología eritrocitaria, aniso-poiquilocitosis, dianocitosis y hematíes con punteado basófilo; electroforesis de Hb, HbA 6,3%, HbF 8,5%, HbS 79,9%, HbA2 5,3%; prueba de solubilidad para HbS positiva. Orina normal. Radiografía de manos, tórax y ecografía abdominopélvica normales; radiografía lateral de cráneo, ensanchamiento del diploe. Se realiza estudio de los progenitores, mostrando el padre datos de rasgo drepanocítico, y la madre una morfología eritrocitaria compatible con rasgo talasémico. El diagnóstico del paciente es el de forma doble heterocigota HbS-talasemia $\beta +$; la evolución es favorable, se realizan vacunaciones según protocolo y es dado de alta, tras el estudio, para control por su pediatra.

Conclusiones: La coincidencia de dos alelos mutantes para el mismo gen puede resultar en datos clínicos y analíticos más lla-

mativos que la suma de cada uno. Enfermedades inexistentes hasta el momento en nuestro medio comienzan a presentarse cada vez más en la consulta pediátrica como consecuencia de la inmigración y casos como el expuesto dejarán de ser tales excepciones en adelante.

NEUROLOGÍA

ZONA PÓSTER II (PLANTA SEGUNDA DEL AUDITORIO) P349 12:00 h FORMA INTERMEDIA DE HIPERGLICINEMIA NO CETÓSICA

Izaskun Dorronsoro Martín, Marta García Ascaso, Enrique Palomo Atance, Rosa A. Lama More, M. del Carmen Roche Herrero, Antonio Martínez Bermejo
Hospital Materno-Infantil La Paz, Madrid.

Introducción: La hiperglicinemia no cetósica (HNC) es un error congénito de la degradación de la glicina por un defecto en el complejo glicina sintasa mitocondrial. Su forma de presentación más habitual es como afectación grave en el período neonatal. Presentamos el caso clínico de una niña con una forma intermedia de HNC.

Caso clínico: Prematura de 36 semanas. PRN: 2.560 (p25-50). Apgar 9/9. Ingresada a los 9 días de edad por hiperbilirrubinemia de origen multifactorial, deshidratación del 15% y sospecha de infección por clínica de hipotonía leve, llanto débil y escasa respuesta a estímulos. Hemocultivo, cultivo y bioquímica de LCR estériles. Amonio y cuerpos reductores en orina sin alteraciones. En el electroencefalograma (EEG) se apreció un patrón en salva-supresión, por lo que se solicitó estudio de aminoácidos en sangre y orina obteniéndose valores de glicina en plasma de 922 μ M/l. Ante la sospecha de HNC se inició tratamiento con dieta exenta de glicina, dextrometorfano, benzoato sódico y carnitina, y se obtuvo muestra de LCR que confirmó el diagnóstico (relación glicina LCR/plasma de 0,12).

Evolución: Al mes y medio de vida la paciente presentó crisis tónico-clónicas parciales y generalizadas, junto con movimientos rítmicos de los ojos de breve duración, por lo que se inició tratamiento con fenobarbital (5 mg/kg/día) desapareciendo las crisis. A los tres meses de vida la paciente reingresa por presentar movimientos automáticos y rítmicos de la lengua con revulsión ocular de segundos de duración, llanto agudo, no fijación de la mirada y escaso contacto con el medio. Realizaba movimientos continuos y anárquicos de las extremidades y no realizaba sonrisa social. Al reajustar la dosis de fenobarbital mejoró la clínica y el contacto visual. Actualmente (cuatro meses), el EEG se ha normalizado, si bien la paciente presenta retraso en su desarrollo.

Conclusiones: Ante el hallazgo de un patrón de salva supresión en el EEG deben solicitarse aminoácidos en sangre y orina a pesar de la ausencia de sintomatología grave, ya que puede tratarse de una forma intermedia de HNC. Es fundamental el diagnóstico precoz de la hiperglicinemia no cetósica para poder evitar el daño cerebral inducido por la glicina.

P350**MIELITIS TRANSVERSA POR MYCOPLASMA PNEUMONIAE****12:05 h**

María García Reboredo, María Domínguez Pérez, Juan Manuel Cutrin Prieto, J. Luis Iglesias Diz, Fernando Alvez González, Manuel Castro Gago

Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela (A Coruña).

Introducción: La mielitis transversa aguda es una enfermedad inflamatoria medular de base patogénica autoinmune, caracterizada por edema y necrosis de uno o varios segmentos. Aparece a cualquier edad, siendo más frecuente en mayores de 10 años. En la mayoría de los casos existe un antecedente de infección vírica o bacteriana.

Caso clínico: Varón de 13 años, sin antecedentes de interés, presenta un cuadro brusco de pérdida de fuerza y de tono muscular en miembros inferiores (MMII) e imposibilidad para la deambulación, acompañado de parestesias de predominio distal y bilaterales. El día anterior presentó un episodio autolimitado de parestesias a nivel de ambos huecos poplíteos. *EF:* Afebril, normotenso; debilidad muscular de MMII simétrica, de predominio distal; no rigidez ni espasticidad; parestesias a nivel de MMII; hipoestesia de predominio distal hasta ombligo (nivel L1-L2). Arreflexia plantar, aquilea, rotuliana y cremastérica bilateral y simétrica. Retención urinaria. No afectación de pares craneales. Resto de la exploración normal. *P. complementarias:* Hemograma, bioquímica, VSG, ANA, complemento, análisis de LCR, inmunoglobulinas séricas y en LCR, y radiografía de tórax, normales. Serologías de VHS, CMV, Virus hepatotropos, rubéola, VEB, parotiditis, sarampión, VVZ, *Borrelia*, *Toxoplasma* y *Chlamydia*, negativas o títulos de protección; *Mycoplasma pneumoniae* IgM que se positiviza a los 15 días. ENMG y fondo de ojo, normales. RM dorso-lumbar: hiperséñal a nivel de médula dorsal y cono medular, compatible con edema. *Juicio clínico:* Mielitis transversa por *Mycoplasma pneumoniae*. *Tratamiento:* corticoideo. Rehabilitación. Sondaje urinario. *Evolución:* lentamente favorable, a los 6 meses presenta deambulación autónoma, con disminución de fuerza en musculatura glútea y de la sensibilidad termoalgésica.

Conclusión: Presentamos este caso por ser la mielitis transversa una entidad poco común (1-4 casos/10⁶ hab/año); aunque se relaciona con más frecuencia con procesos víricos, se han descrito casos por *Mycoplasma pneumoniae*, como es el nuestro. Las secuelas a los 6 meses se podrían considerar definitivas (este caso se incluiría, por tanto, en el 25% de los pacientes que presentan recuperación parcial, frente al 60% que experimentan una recuperación completa). A pesar de que su utilidad no ha sido suficientemente contrastada, el uso de corticoides constituye una práctica habitual, como en el caso que presentamos.

P351**SÍNDROME DE ANGELMAN: UN FENOTIPO CONDUCTUAL FÁCILMENTE RECONOCIBLE****12:10 h**

Carmen Gómez Lado, Carolina Barreiro Arceiz, Sonia Marcos Alonso, Jesús Eiris Puñal, Manuel Castro Gago

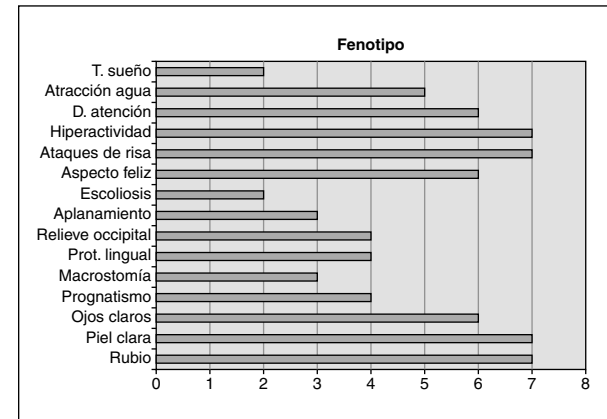
Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela (A Coruña) y Complejo Hospitalario Xeral-Cies, Vigo (Pontevedra).

Antecedentes y objetivos: El síndrome de Angelman (SA) es un trastorno genético caracterizado por retraso mental, ausencia de lenguaje, ataxia, epilepsia y un fenotipo característico. Se

revisan las características más relevantes de 8 pacientes controlados en nuestro Servicio. (Se adjunta video.)

Pacientes y métodos: Estudio retrospectivo en el que se analizaron: sexo, antecedentes, motivo de consulta, edad al diagnóstico y actual, rasgos físicos, fenotipo conductual, manifestaciones neurológicas y genética.

Resultados: Se presentan 2 varones y 6 mujeres con una edad actual comprendida entre los 12 meses y 23 años. La edad media al diagnóstico fue de 4.5 años (rango 10 meses-15 años). El motivo de consulta principal fue retraso psicomotor. El aspecto físico y fenotipo conductual se muestran en el siguiente gráfico:



Entre las manifestaciones neurológicas destacan: ausencia de lenguaje en 8 con aceptable comprensión en 4; deambulación autónoma en 5; patrón de marcha característico en 4; estereotipias en 3; convulsiones en 5, bien controladas con Valproato y en 1 caso asociado a Fenobarbital.; EEG hipervoltado en 6; microcefalia evolutiva en 7. Genética: delección en todos los casos.

Conclusiones: En presencia de retraso psicomotor, epilepsia y el fenotipo característico descrito de debe realizar cribado de síndrome de Angelman.

P352**ALTERACIONES NEUROMORFOLÓGICAS Y NEUROHISTOQUÍMICAS DEL ROMBENCÉFALO EN EL SÍNDROME DE MUERTE SÚBITA DEL LACTANTE. REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA****12:15 h**

Faustino Marín San Leandro, Pilar Aroca Tejedor, Fernando Javier Hernández Ramón

Universidad Miguel Hernández, San Juan de Alicante (Alicante), Universidad de Murcia, Murcia y Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

El Síndrome de Muerte Súbita del Lactante se define como la muerte súbita de un niño menor de 1 año que permanece inexplicada después del estudio del historial clínico, examen del lugar de fallecimiento y autopsia. Ha sido relacionada con fallos en los sistemas de regulación central de las funciones cardio-respiratorias.

En el presente trabajo nos hemos propuesto realizar una revisión bibliográfica de los estudios neuroanatómicos y neurohistoquímicos *post mortem* de los cerebros de estos niños.

Los artículos publicados describen alteraciones neurales que podrían clasificarse en: 1) defectos de mielinización en el bulbo raquídeo que apuntan a un estado de desarrollo inmaduro de dicha región. 2) Astrogliosis en esta región, la cual ha sido propuesta como consecuencia de las condiciones de hipoxia aso-

ciadas a este síndrome. 3) Hipoplasias y/o alteraciones en la densidad neurítica de ciertos núcleos implicados en la regulación cardiorrespiratoria, como el núcleo arqueado, núcleo dorsal del vago, núcleo del tracto solitario y sustancia reticular. 4) Alteraciones de la expresión de moléculas implicadas en la síntesis o metabolismo de ciertos neurotransmisores, principalmente adrenalina, acetilcolina y serotonina.

En conclusión la literatura existente describe alteraciones del rombencéfalo caudal (bulbo raquídeo) a niveles morfológico y de expresión de neurotransmisores que podrían estar implicadas en la etiología de este síndrome, dada la localización de centros de regulación cardiorrespiratoria en esta región del cerebro.

P353 12:20 h REVISIÓN DE CEFALAS EN UNA CONSULTA DE NEUROPEDIATRÍA

Estefanía Romero Castillo, José A. Blanca García, Myriam Macarena Ley Martos, Josefina Fornell Forcadás, Isabel Benavente Fernández, Manuel Mendoza Jiménez
Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz.

Objetivos: La cefalea en el niño es un problema que aún siendo banal en la inmensa mayoría, genera gran ansiedad familiar, por lo que es el problema neurológico más importante que motiva la consulta al pediatra de atención primaria y al neuropediatra. La prevalencia ha aumentado en los últimos años, hasta un 40%.

Metodología: Se recogen 42 casos de cefaleas remitidas a una consulta de neuropediatría de un hospital de referencia, con edades comprendidas entre los 3 y los 13 años, analizando diversos aspectos.

Resultados: Edad: Frecuencia máxima a los 7 y a los 13 años. Edad media de 9. Sexo: Varones 48% Mujeres 52%. Antecedentes familiares: 80% sí. 20% no. Tipo de cefalea: Localización más frecuente frontal (15), con mayor frecuencia pulsátiles. Aura: 78,5% no 21,5% sí. Aura más frecuente: fotopsias 55,5% y vértigos 45,5%. Síntomas acompañantes: 72% de las migrañas sono y fotofobia. 7 niños no síntomas (no migrañosa). Síntomas asociados: Inflamación y enrojecimiento facial (1), mirada fija, hipotonía, pérdida de conciencia (1), vértigo e inestabilidad (4), parestesias de miembro superior y confusión (1), hemiplejía (1). Prueba de imagen: 33% no 43% RM 24% TC. Hallazgos en imagen: si 17%: 2 quistes aracnoideos. 1 siringomielia, 1 lesión isquémica cerebral, 1 malrotación de ambos hipocampos. Electroencefalograma: Se realiza en 7 casos, 1 crisis parcial, 1 epilepsia parcial con generalización secundaria. Diagnóstico: 76% migraña, un 50% migraña con aura. Migraña (32), 21 sin aura, 2 complejos migraña-epilepsia, 1 confusional, 6 con aura, 2 basílares. Cefaleas punzantes idiopáticas (3), cefaleas tensionales (3), *cluster* (1), epilepsias (2), vértigo paroxístico benigno (1). Tratamiento profiláctico: 57% si 43% no. De los que reciben tratamiento 58% flunarizina, 20% topiramato, 22% otros.

Conclusiones: En ocasiones la cefalea nos crea dudas ante la posible existencia de un proceso orgánico subyacente y solicitamos exámenes a veces innecesarios. En esta revisión observamos que en un 67% realizamos prueba de imagen ya que son las cefaleas remitidas al especialista por mal control o atipicidad. Aun así la cefalea más frecuente en nuestro medio es la migraña y dentro de esta sin aura. En nuestro hospital el año pasado remitidos a neuropediatría se diagnosticaron 2 tumores cerebrales y ninguno debutó con cefalea. La edad de aparición de la cefalea es menor y la frecuencia mayor, se cree que por el estrés al que está sometido el niño.

P354 12:25 h ACCIDENTE CEREBROVASCULAR EN PACIENTE CON HIPOPLASIA DE LA ARTERIA CEREBRAL MEDIA Y COARTACIÓN DE AORTA

Mercedes Oliva Gragera, Cristina Cáceres Marzal, Félix Romero Vivas, Victoria Ramos Ramos, Natalia Bejarano Ramírez, Luis Zarallo Cortés, Julián Vaquerizo Madrid
Hospital Materno-Infantil, Badajoz.

Introducción: Los accidentes cerebrovasculares (ACV) en la infancia tienen una incidencia de 1,5-3,5/100.000 niños al año. Los de tipo isquémico son los más frecuentes. Entre las causas conocidas de ACV se encuentran las alteraciones de la vascularización cerebral. La hipoplasia de la arteria cerebral media es una malformación poco frecuente, y clínicamente se puede manifestar como epilepsias, ACV, atrofia unilateral progresiva o cefaleas de tipo migrañoso.

La coartación aórtica (CA) representa 5-8% de las CC, con una incidencia de 1/1.550. Un 98% son yuxtaductales y en estos casos la mayoría asintomáticos. La CA es más común en algunas enfermedades genéticas como el síndrome de Turner y existe una asociación con anomalías vasculares cerebrales, como aneurismas, enfermedad de Moya-Moya o síndrome de robo de la subclavia.

Caso clínico: Niña de 12 años hija de padres sanos no consanguíneos con antecedentes de asma bronquial, talla baja (edad ósea: 14 años) y cefaleas hemicraneales derechas de repetición, que es remitida desde su hospital comarcal por episodio brusco de cefalea acompañado de hemiparesia izquierda, disartria y parálisis facial central derecha, con lesiones isquémicas a nivel del tálamo y cápsula interna derechas en la RM cerebral. En el estudio diagnóstico se encuentra una CA membranosa severa con vascularización colateral y válvula aórtica bicúspide normofuncionante. En la angio-RM cerebral y angiografía de tronco supraaórticos se objetivan una hipoplasia de la arteria cerebral media derecha y sus ramas con flujo normal a través de ambas carótidas.

Discusión: Se conoce que ciertas formas de anomalías cardíacas congénitas, particularmente las del arco aórtico, se asocian con malformaciones vasculares del SNC. Embriológicamente podría estar relacionado con un origen común de la vascularización cerebral y el arco aórtico o con modificaciones en el flujo cerebral durante la etapa fetal.

En nuestro caso tanto las carótidas como las subclavias eran anatómicamente normales, por tanto la hipótesis de la hipovascularización crónica y secundariamente hipoplasia se podría descartar. No conocemos la asociación entre ambas anomalías descritas, para nuestro conocimiento no descrita hasta ahora en la literatura.

P355 12:30 h ENCEFALITIS AGUDA DISEMINADA

Aitor Ruano López, Javier Calzada Barrena, Zulema Hernando Zarate, Leire García Sarriugarte, Sonia Díaz Rielo, M. Ángeles Fernández Cuesta
Hospital de Basurto, Bilbao (Vizcaya).

Introducción: La encefalitis aguda diseminada es un trastorno inflamatorio y desmielinizante del SNC monofásico de resolución gradual y polisintomático. Suele manifestarse después de

un cuadro infeccioso tras inmunizaciones o en ausencia de patología aparente. Se presenta fundamentalmente en niños y adultos jóvenes con cuadro clínico poco específico o síntomas multifocales relacionados con lesiones desmielinizantes de encéfalo y médula espinal.

Caso clínico: Niño de 4 años que presenta cuadro de incapacidad para deambular y mantenerse erguido de 24 h de evolución. Afebril. Cuadro catarral 10 días antes. *Antecedentes:* Embarazo, parto y período neonatal sin incidencias. *Exploración física:* Afebril; PA 90/50; fenotipo normal; Glasgow 15; no meníngeos; pares craneales normales; no disimetría; sensibilidad normal; reflejos rotulianos exaltados; discreta disminución de fuerza; ataxia de tronco. *Exámenes complementarios:* LCR: leucocitos 95 cél/ μ l (L70%, PMN 20%); cultivos negativos; serologías negativas; tóxicos en orina negativos; TC craneal normal; RM: lesiones hiperintensas en tronco encéfalo, ganglios de la base, lóbulo temporal y en columna desde D2 hasta cono medular. *Evolución y tratamiento:* Con la sospecha de encefalitis aguda diseminada se instaura tratamiento con prednisona oral con resolución gradual de la clínica y desaparición de las lesiones en RM de control.

Comentarios: 1) Es una enfermedad poco frecuente pero debería sospecharse en niños con clínica neurológica, LCR poco específico y TC normal. 2) No siempre aparecen una infección o inmunización previas. 3) La Esclerosis Múltiple es una enfermedad a tener en cuenta en el diagnóstico diferencial por la similitud de la clínica y lesiones en RM aunque esta se caracteriza por la no desaparición de las imágenes. 4) El diagnóstico es fundamentalmente clínico y radiológico y el tratamiento de elección es la administración de corticoides de forma precoz. 5) La RM es la prueba radiológica de elección, superior a la TC, al afectarse especialmente la sustancia blanca y ser muy sensible para detectar afectación de forma precoz.

P356 12:35 h DISPLASIA CONGÉNITA DE TIBIA (FRACTURA PATOLÓGICA). PRESENTACIÓN INUSUAL COMO PRIMER SÍNTOMA DE UNA FIBROMATOSIS TIPO 1

José Carlos Salazar Quero, Concepción Sierra Corcoles, Rafael Parrilla Muñoz, Rosa M. Rodríguez García, Victoria Estaban Marfil, Ana Arévalo Garrido, M. del Carmen Martínez Padilla, M. Leticia Millán Miralles, África Ávila Casas, Jesús de la Cruz Moreno
Complejo Hospitalario de Jaén, Jaén.

Introducción: La displasia congénita de tibia es rara (1/140.000 nacidos vivos) y de etiología desconocida. En algunos estudios se describen la presencia de síntomas de neurofibromatosis en un 50% de los casos. Su incidencia real alcanza sólo el 1-2% de los pacientes con NF-1 (neurofibromatosis tipo 1). Se trata de una incurvación congénita o que aparece en las primeras semanas de vida, en una o las dos piernas entre el 1/3 medio y el inferior de la tibia. La pseudoartrosis suele aparecer en la 1ª década de la vida tras fractura patológica o tras osteotomía correctora de la deformidad. *Material:* presentación de un caso de NF-1 cuya presentación fue una fractura patológica y pseudoartrosis de tibia.

Caso clínico: Niña de 15 meses que acude al servicio de urgencias con llanto inconsolable de 24 h de evolución, edema en extremidad inferior izquierda y febrícula. En la exploración se

aprecia edema, eritema e incurvación tibial. Se realiza radiografía apreciándose de fractura del 1/3 distal de la tibia sobre una tibia incurvada. *Antecedentes personales:* no traumatismo previo. Vista por su pediatra por manchas café con leche a los 6 meses de edad. Desarrollo psicomotor normal. *Antecedentes familiares:* madre con manchas café con leche y abundantes neurofibromas en tronco. Evolución y exámenes complementarios: se le realiza RM cerebral y de órbitas observándose hamartomas en núcleos de la base, hipocampo, cerebelo y centro semioval, glioma del nervio óptico derecho con afectación del quiasma. Con lámpara de hendidura se aprecian nódulos de Lisch. Estudio cardiológico normal. Cifoescoliosis. Trastorno de la marcha por pseudoartrosis. Neuropsicológico normal. *Desarrollo pondoestatural:* talla percentil 90; peso percentil 50; perímetro cefálico por encima de 2 DE (desviaciones estándar). Diagnosticada de NF-1, actualmente en tratamiento multidisciplinario por parte de neuropediatría, rehabilitación y traumatología-ortopedia.

Conclusiones: reflejar lo inusual del caso en varios aspectos: 1) la presentación de NF-1 con una fractura patológica; 2) la presencia de nódulos de Lisch con 17 meses cuando su presencia en la mayoría de las NF-1 es a partir de los 10 años; 3) necesidad de un seguimiento y control en los niños con manchas café con leche sin evidencias clínicas, y 4) la necesidad de seguimiento multidisciplinario junto con traumatólogos-ortopedas en patologías de estas características.

P357 12:40 h ACCIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÉMICO COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE UNA ENFERMEDAD DE MOYA-MOYA

Margarita Cristina Rodríguez Benjumea, José Sierra Rodríguez, M. Ángeles Delgado Rioja, Eduardo García Soblechero, M. Ángeles Figueroa Romero, Lucía González Vila, M. del Carmen Herrera del Rey

Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva.

Introducción: La enfermedad de Moya-Moya es una estenosis de las arterias del polígono de Willis, que cursa con hemiparesias agudas, sucesivas, alternantes y parcialmente regresivas.

Caso clínico: Niña de cuatro años que presenta de forma súbita, estando previamente bien, y sin ningún factor desencadenante, dos episodios de hemiparesia izquierda con parálisis facial central izquierda, con un intervalo entre ambos de dos meses. Los exámenes complementarios realizados fueron: 1) Hemograma, perfil lipídico, coagulación, electrocardiograma, ecocardiograma y estudio de hipercoagulabilidad normal. 2) RM cerebral (primer episodio): infarto isquémico agudo en el territorio de la arteria cerebral media. RM (2º episodio): focos de infarto isquémico agudo en territorio vascular frontoparietal derecho. 3) Electroencefalograma en hiperventilación: ritmo de base enlentecido con asimetría a expensas del hemisferio derecho. 4) Arteriografía cerebral: estenosis de la porción supraclinoidea de la carótida interna así como de sus ramas principales derechas, con aparición de una red de circulación colateral cortical (patrón concordante con enfermedad de Moya-Moya).

Se inicia tratamiento con antiagregantes (AAS) y antagonistas del calcio permaneciendo asintomática hasta la fecha.

En la actualidad pendiente de intervención quirúrgica para revascularización.

Conclusiones: La enfermedad de Moya-Moya es poco frecuente en nuestro medio (nueve casos descritos desde 1968). Es imprescindible para su diagnóstico la realización de una arteriografía cerebral. Ante una hemiparesia en un niño, considerar también como posible etiología la presencia de una enfermedad vascular cerebral.

P358 12:45 h HEMIPLEJÍA INFANTIL AGUDA DE CAUSA DESCONOCIDA

M. Dolores Gámez Gómez, Concepción Sierra Corcoles, Rafael Parrilla Muñoz, Pilar Martín Mellado, M. Leticia Millán Miralles, M. del Carmen Martínez Padilla, Rosa M. Rodríguez García, Carmen Santiago Gutiérrez, José Carlos Salazar Quero, Jesús de la Cruz Moreno

Complejo Hospitalario de Jaén, Jaén.

Introducción: La Hemiplejía de instauración aguda puede ser la primera manifestación de múltiples procesos: cardiológico, metabólicos, infecciosos, traumatológicos, vasculitis sistémicas, trastornos trombofílicos, enfermedad desmielinizante, tumores etc. Aun con una detallada investigación de todas las causas, un 30% quedan sin diagnóstico causal. La posibilidad de encontrar la causa depende de la extensión de la evaluación diagnóstica, apoyada a veces por los antecedentes familiares y/o personales.

Objetivos: Presentamos un paciente con trombosis de la arteria cerebral media idiopática, y con antecedentes familiares de ACV no filiados.

Caso clínico: Varón de 11 años previamente sano que presenta cefalea, mareo y caída al suelo sin pérdida de conciencia. Antecedentes familiares: bisabuelo paterno ACV, abuelo paterno ACV a los 34 años, *éxitus* a los 64 años tras varios ACV, abuela paterna cardiopatía y ACV *éxitus* a los 58 años, tía paterna ACV actualmente, no se conoce la causa ni factores desencadenantes. Exploración física: Hemiplejía izquierda, parálisis facial derecha, resto normal. Exploración complementaria: RM cerebral: lesión vascular isquémica en ganglios basales y lóbulo frontal derecho. Angio-RM: se aprecia oclusión de la rama de la arteria cerebral media derecha, arteria del surco central rama del complejo central ascendente o anterior parietal posterior. Estudio cardiológico, coagulación, enfermedad trombofílica, anticuerpos anticardiolipina, anticoagulante lúpico, ANA, ENA, FR, homocistinuria, función hepática, tiroidea, eco-Doppler color carotídea y de miembros, proteinograma, lípidos y serología todo negativo. Actitud terapéutica: Tras 4 días de la fase aguda previo Tac se trata profilaxis antiagregante: AAS 4 mg/kg/día.

Comentarios: El porcentaje del 30% de patología causante de ACV isquémico etiquetado de idiopático nos obliga a un control y seguimiento del paciente debido a la posibilidad de que dicha causa se presente con el tiempo y actuar sobre la causa o factor desencadenante.

P359 12:50 h EPILEPSIA REFLEJA POR AGUA CALIENTE: APORTACIÓN DE DOS NUEVOS CASOS

M. Luisa González-Durán, Teresa Palencia Ercilla, Manuel Ortiz Pallarés, Manuel Óscar Blanco Barca, José Antonio Calviño Castañón, M. del Mar Portugués de la Red, Jesús Antelo Cortizas
Complejo Hospitalario Xeral-Cies, Vigo (Pontevedra).

Introducción: Las verdaderas epilepsias reflejas constituyen un pequeño grupo de formas epilépticas en las que las crisis son

precipitadas exclusivamente por estímulos específicos y no existen crisis espontáneas, a diferencia de un porcentaje mayor de epilepsias (5% de epilépticos) en las que se asocian crisis espontáneas e inducidas por estímulos sensoriales. Se conocen más de 40 mecanismos precipitantes, siendo los visuales los más conocidos. La epilepsia refleja por agua caliente es una rareza en la literatura occidental (existen únicamente dos casos referidos en la literatura nacional), siendo más frecuente en países como la India. Requiere de un estímulo complejo táctil y térmico, con aparición de las crisis en un breve intervalo (entre 30-120 s) tras el contacto con el agua a una determinada temperatura (37-48 °C), siendo habitualmente en forma de automatismos y crisis parciales complejas con o sin generalización posterior, precedido o no de auras complejas. La modificación de los hábitos higiénicos es en la mayoría de los casos suficiente para el control de los episodios.

Objetivo: Presentar dos niños con epilepsia refleja por agua caliente, referir un desencadenante distinto al habitualmente referido en la literatura, y realizar una aproximación a esta forma de epilepsia. *Casuística.* Aportamos dos nuevas observaciones (dos niños de 9 y 18 meses), que presentaron cada uno entre 10-15 episodios con clínica de cese de actividad y desconexión parcial en ambos, seguido en uno de ellos de revulsión ocular, cianosis peribucal, palidez facial e hipertensión generalizada, de duración en ambos entre 1 y 5 min, con recuperación completa sin somnolencia posterior, con la particularidad en este último paciente, a diferencia de lo recogido en la literatura, de ocurrir siempre al retirarlo del baño haya sido este prolongado o no. No existían en ambos antecedentes destacables, con desarrollo psicomotor normal. La exploración neurológica, así como las exploraciones complementarias, incluyendo EEG intercrítico, fueron normales, cediendo los episodios al modificar los hábitos higiénicos.

Conclusión: El mejor conocimiento de este tipo de epilepsias poco frecuentes y de los distintos mecanismos precipitantes, implica un aumento en su reconocimiento tras una buena anamnesis dirigida, y el descubrimiento de su carácter reflejo, lo que ayuda al control de las crisis y a evitar la utilización innecesaria de fármacos antiepilépticos en pacientes que en ocasiones se catalogan de farmacoresistentes.

P360 12:55 h SÍNDROME DE AICARDI: CASO CLÍNICO DE PRESENTACIÓN NEONATAL

María Garatea Rodríguez, Fidel Gallinas Victoriano, Francisco José Gil Sáenz, Marta González Villar, Teodoro Durá Travé, M. Eugenia Yoldi Petri
Hospital Virgen del Camino, Pamplona (Navarra).

Introducción: Descrito por primera vez en 1965 por el Dr. Aicardi. Consiste en un síndrome polimalformativo caracterizado por la agenesia de cuerpo caloso, alteraciones retinianas y espasmos en flexión. Producido por una mutación de novo en un gen localizado en X p22, presentación únicamente en mujeres ya que la hemicigosidad es letal. Presentamos un caso clínico de diagnóstico neonatal.

Caso clínico: Recién nacido niña, producto de un embarazo controlado, parto eutócico, a término (37 + 2), Apgar 7/8. Ecografía prenatal en la que se había descrito la presencia de quistes coroideos. Al nacimiento en la exploración destaca

la presencia de microftalmía izquierda y cifosis dorsal. En los estudios realizados, a nivel de neuroimagen se objetiva agenesia de cuerpo calloso y quistes coroideos. En la ecografía abdominal no se encuentran alteraciones. En la serie ósea realizada se encuentran diversas alteraciones vertebrales. En la exploración oftalmológica se describen lagunas coriorretinianas.

Evolución: A los 5 meses de vida comienza con espasmos en flexión. Se realiza EEG en el que se aprecia actividad punta y polipunta en región frontotemporal izquierda. Comienza tratamiento con Valproato y Vigabatrina con lo que se controlan parcialmente las crisis. Posteriormente se ha realizado una RM craneal en la que se demuestra agenesia cuerpo calloso, quiste intraventricular, microftalmía, se ven anomalías de migración neuronal, compatible con enfermedad de Aicardi.

Conclusión: El diagnóstico de síndrome de Aicardi debe ser sospechado en todo niño con alteraciones oftalmológicas y agenesia de cuerpo calloso.

P361

13:00 h

MIASTENIA GRAVIS. A PROPÓSITO DE UN CASO

Raquel Pinillos Pisón, Nayra Dopazo Ramos, Alberto García Oguiza, Gema Manjón Llorente, M. Paz Ruiz-Echarri Zalaya, Francisco Javier López Pisón, José Luis Peña Segura
Hospital Materno-Infantil Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción: La miastenia es una enfermedad de muy baja incidencia en la edad pediátrica, que no siempre tiene fácil diagnóstico etiológico y manejo terapéutico.

Caso clínico: Niña de 16 meses con ptosis y oftalmoplejía bilateral progresivas de dos meses de evolución. No presentaba antecedentes familiares ni personales de interés. Al ingreso mostraba oftalmoplejía bilateral más marcada en ojo izquierdo, ptosis bilateral, casi completa en ojo derecho, sialorrea y dificultad para la deglución. Ante la sospecha de síndrome miasteniforme se realizó test de Tensilon con piridostigmina i.m. que resultó positivo. El electromiograma fue indicativo de disfunción post-sináptica, confirmando la hipótesis diagnóstica. Se completó el estudio con anticuerpos contra receptor de acetilcolina (ACRA), obteniéndose títulos compatibles con el diagnóstico de miastenia gravis. Dicha entidad obliga a descartar patología tiroidea, tímica y otras enfermedades autoinmunes asociadas, que en nuestro caso no se demostraron. Desde la confirmación del síndrome miasteniforme, se instauró de forma inmediata tratamiento con anticolinesterásicos vía oral (piridostigmina) y ante la pobre respuesta, se añadieron corticoides a dosis crecientes. Al no obtenerse mejoría significativa, y dado el severo compromiso visual de la paciente, se ensayó tratamiento inmunomodulador con gammaglobulina intravenosa en dosis única, sin eficacia aparente. Tras dos meses de tratamiento, con aumento progresivo de las dosis de corticoides, se ha llegado a una remisión casi total de la clínica.

Conclusiones: Este caso ha planteado problemas en cuanto a su manejo, condicionado por el importante compromiso visual, por lo que fuimos agresivos desde el inicio desde el punto de vista terapéutico. En la actualidad, a pesar de la buena evolución, plantea no pocos interrogantes acerca de la evolución y posibles actuaciones en el futuro.

P362

13:05 h

MIALGIAS COMO PRESENTACIÓN INICIAL DE UN SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ

Nuria Pumares Parrilla, Concepción Escofet Soteras, Rosa Bou Torrent, Meritxell Torrabías Rodas, Jordi Costa i Colomer, Alejandro Pérez Casares, Julio Ramírez Rodríguez, Corporació Sanitaria Parc Taulí, Sabadell (Barcelona).

Introducción: El síndrome de Guillain-Barré es una polineuropatía aguda que afecta a 1-2 casos por 100.000 habitantes y año. Se trata de una enfermedad autoinmune de etiología múltiple caracterizada por parálisis flácida, debilidad, mialgias y arreflexia de predominio distal y progresión ascendente. En la mayoría de casos se trata de una polineuropatía desmielinizante, pero en un 10-20% de los casos el daño es principalmente axonal siendo de peor pronóstico este último.

Caso clínico: Varón de 6 años que consulta a urgencias por mialgias que le impiden la deambulacion, sin mejoría tras tratamiento antiinflamatorio y reposo durante 9 días.

En la exploración no se objetiva pérdida de fuerza, reflejos osteotendinosos presentes y simétricos con dudosa disminución de los aquileos, no afectación piramidal ni cerebelosa, discreta rigidez espinal y claudicación voluntaria a la bipedestación. En la analítica presenta hemograma, fórmula, CK, aldolasa y VSG normales.

Se decide ingreso para estudio donde evoluciona hacia una mejoría de las mialgias, objetivándose un trastorno en la marcha con distaxia, disminución de la fuerza distal y de la intensidad de los reflejos rotulianos y aquileos. Se realiza una electromiografía donde se evidencia severa disminución de amplitud del potencial evocado motor del nervio tibial bilateral y signos de degeneración axonal, compatibles con neuropatía axonal motora aguda (AMAN). Se administra gammaglobulina presentando buena evolución clínica. Es dado de alta con reflejos osteotendinosos normales y mejoría de la distaxia aunque con persistencia de disminución de fuerza distal.

Comentarios: Un 50% de pacientes afectos de Guillain-Barré presentan clínica de mialgias en piernas o espalda que en ocasiones es el único síntoma que se observa inicialmente. En estos casos el diagnóstico precoz es más difícil y es importante incluir esta patología en el diagnóstico diferencial de un cuadro de mialgias sin causa aparente.

P363

13:10 h

EPILEPSIA ROLÂNDICA. FENOMENOLOGIA ICTAL E RESPOSTA AO TRATAMENTO EM 18 DOENTES

Liliana Pereira, Joao Gabriel, Susana Sousa, Mario Silva, Cristina Candido, Rui Choroa
Centro Hospitalar Vila Real, Portugal.

Introdução: A epilepsia benigna de paroxismos centro-temporais (EBPCT) ou "rolândica" é a mais prevalente nas crianças, as quais apresentam caracteristicamente exame neurológico e desenvolvimento psicomotor normais. As crises são muito características, quer na sua semiologia quer pelo horário em que ocorrem.

Objectivos: Analisar a fenomenologia das crises e a terapêutica nos doentes com EBPCT.

Métodos: Foram incluídos os doentes seguidos na consulta de Epilepsia com epilepsia rolândica. Excluíram-se aqueles com crises sugerindo outra localização ou etiologia, anomalias ao exa-

me neurológico ou nos exames de imagem, ou que não tivessem pelo menos um electroencefalograma (EEG) característico.

Resultados: A idade média da primeira crise foi de 7 anos (2,5 a 13 anos), sendo que a maioria (83%) teve início das crises entre os 5 e 10 anos de idade. O número total de crises variou entre 1 e 26, sendo em mais de metade dos doentes (78%) inferior a 5. Também em mais de metade dos doentes o envolvimento foi da orofaringe e hemiface, sendo em 3 crianças atingido também o braço e em apenas numa a perna; 8 tiveram crises com generalização. Foram mais vezes descritos fenómenos motores do que sensitivos. A maioria das crises foi ao despertar ou ao adormecer. Só 13 dos 18 doentes foram tratados, 77% dos quais em monoterapia (carbamazepina ou valproato de sódio); 2 com associação destes e 1 com 3 fármacos. Metade dos doentes medicados estão sem crises, todos em monoterapia; com a retirada da medicação (3 doentes), não houve recidiva (seguimento até 3 anos).

Conclusões: Nesta pequena série confirma-se ser a EBPCT uma entidade de fácil reconhecimento meramente em termos clínicos, confirmada depois por um EEG característico. Com algumas exceções, o tratamento é fácil e o prognóstico geralmente muito favorável.

P364 13:15 h

SÍNDROME DE KINSBOURNE (OPSCLONO-MIOCLONO): PUNTO DE PARTIDA PARA DIAGNÓSTICO PRECOZ DE UN NEUROBLASTOMA TORÁCICO

Laura Moreno Galarraga, Pilar Azcón González de Aguilar, Susana Roldán Aparicio, Ana María Leones Valverde, Carina Llopis Baño, Carmen Fuentes Gutiérrez, Elia Callejón Fernández Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Introducción: Se denomina síndrome de Kinsbourne, a un síndrome paraneoplásico asociado a neuroblastoma, constituido por la triada: ataxia-opsoclonus-mioclonus, (SOM). Este síndrome suele ser precedido por una infección, (de vías respiratorias generalmente) posteriormente aparecen las alteraciones en el carácter y finalmente la triada característica. Tiene una evolución subaguda (semanas-meses).

Es un fenómeno poco frecuente, que afecta principalmente a niños menores de 3 años y que en aproximadamente un 50% de los casos precede a la manifestación del neuroblastoma.

Caso clínico: Niña de 21 meses, que consulta por cambio de carácter e irritabilidad de 2 semanas de evolución, al que se añade en los últimos días inestabilidad en la marcha. No otra clínica ni sintomatología infecciosa previa referida.

AP) y AF) sin interés. Exploración neurológica: Ataxia, temblor distal, mioclonías troncoaxiales y de miembros superiores, movimientos oculares característicos del opsoclonus. Resto de exploración física normal. Anta la sospecha de SOM se inicia investigación de neuroblastoma oculto.

Radiografía de tórax y TC torácica: tumor sólido en mediastino superior y posterior que afecta a subclavia y vena ácigos. MIBG: captación exclusiva en mediastino. Catecolaminas en orina aumentadas. Se interviene con sospecha de neuroblastoma mediastínico y se consigue extirpar microscópicamente el tumor en su totalidad. DX histológico: neuroblastoma, histología de bajo grado, estadio 2 (ISSN).

Conclusión: A pesar de ser poco frecuente, debemos saber reconocer el síndrome de Kinsbourne, puesto que en aproxima-

damente en el 50% de los casos se asocia a un neuroblastoma, oculto hasta el momento. El síndrome de Kinsbourne puede ser la primera y única manifestación de la patología tumoral referida, suponiendo el punto de partida para un diagnóstico y tratamiento precoz, que serán determinantes para el pronóstico y supervivencia de estos pacientes.

P365 13:20 h

SEUDOTUMOR CEREBRAL CAUSADO POR TROMBOSIS DEL SENO LONGITUDINAL IDIOPÁTICO

Pilar Martín Mellado, Concepción Sierra Corcoles, Rafael Parrilla Muñoz, José Carlos Salazar Quero, M. Dolores Gámez Gómez, Carmen Santiago Gutiérrez, M. del Carmen Martínez Padilla, M. Leticia Millán Miralles, Miguel Ángel Avilés Parras, Jesús de la Cruz Moreno Complejo Hospitalario de Jaén, Jaén.

La trombosis de senos venosos es infrecuente, incidencia en niños mayores de 1 mes de 0,35/100.000/año, correspondiendo al seno longitudinal el 62%. La sintomatología depende de las áreas nerviosas afectadas, en niños mayores se caracteriza H.I.C. El pronóstico depende, una vez superado el episodio agudo, del control de la H.I.C que puede conducir a la pérdida de visión por atrofia óptica.

Objetivos: Presentamos un paciente con trombosis del seno longitudinal idiopática que debutó con una sintomatología anodina dentro de una HIC, con evolución tórpida a pesar del control de la HIC y resolución completa de la trombosis del seno, terminando con atrofia papilar y pérdida visual. Las causas pueden ser idiopáticas hasta en un 30%. Caso clínico: Niña de 6 años estando previamente bien presenta cefalea y vómitos persistentes, sin otra sintomatología. F.O: edema de papila, TC craneal: normal y P.L: aumento de presión. Tras P.L evacuadora desaparece la sintomatología, reapareciendo a las 48 h la cefalea y decaimiento. RM y angio-RM: trombosis del seno longitudinal superior y venas corticales adyacentes. Estudio de trombofilia (déficit y funcional completo), estudio molecular del gen de la protrombina, anticoagulante lúpico, Ac anticardiolipídicos, homocistinuria ANA, ENA, FR, estudio cardiológico, eco-Doppler color de carótida y miembros, lípidos, función tiroidea, hepática y adrenal, serología de virus, bacilos, mycoplasma: normal.

Tratamiento: Heparina i.v. durante 5 días y heparina de bajo peso molecular s.c 6 meses. Corticoides y diuréticos 4 meses. Evolución: a las 24 h con heparina i.v y diuréticos reducción del 50% del trombo y de la sintomatología. En 5 días resolución completa del trombo. P.L repetidas: presión normal. Controles periódicos oftalmológicos persiste el edema de papila. PEV vía óptica derecha: normal; vía óptica izquierda: globalmente mal estructurada con latencia P100 alargada y de baja amplitud con afectación trófica. Campimetría: reducción de agudeza visual OI 80%.

Comentarios: 1) La técnica de elección para el diagnóstico es la RM y la angio-RM. 2) La secuela visual es infrecuente pero se presenta de forma agresiva e independiente de la resolución de la HIC y el tratamiento. 3) Tras la realización del diagnóstico por imagen debe instaurarse el estudio etiológico. 4) Los pacientes con TSVL idiopática deben tener seguimiento de su evolución en espera, en algunos casos, del desarrollo de la enfermedad causal.