

Sábado, 4 de junio (17:15-18:45 h)

**PSQUIATRIA, DIAGNÓSTICO  
POR IMAGEN Y TEMA LIBRE**

**ZONA PÓSTER I (PLANTA SÓTANO DEL AUDITORIO)  
P752 17:15 h**

**PREVALÊNCIA DE DEPRESSÃO PUERPERAL ATRAVÉS  
DA APLICAÇÃO DA ESCALA DE EDIMBURGO (EPDS)  
EM UM AMBULATÓRIO DE AMAMENTAÇÃO**

Cláudia Chitolina, Silvana Salgado Nader, Denise Neves Pereira,  
Paulo Nader

Universidade Luterana do Brasil, Porto Alegre (Brasil).

**Antecedentes e objetivos:** A depressão pós-parto (DPP) atinge cerca de 10-15% das puérperas, podendo causar sérias conseqüências no desenvolvimento do lactente, além dos riscos inerentes da depressão para a mãe. O nosso objetivo foi avaliar a taxa de DPP, a través da aplicação de um instrumento de triagem (escala de Edimburgo-EPDS) entre puérperas, nos 6 primeiros meses após o parto e correlacioná-la a alguns fatores de risco.

**Métodos:** Foi realizado um estudo transversal, descritivo, no ambulatório de amamentação de uma Unidade Básica de Saúde, em Canoas (RS)-Brasil. Foi aplicada a Escala de Depressão Pós-parto de Edimburgo (EPDS) às mulheres que vinham consultar pela primeira vez no serviço. Uma pontuação mínima de 13 foi usada como ponto de corte para identificar as mulheres com depressão. Foram utilizados os testes t-Student, Mann-Whitney e  $\chi^2$ , na análise.

**Resultados:** Setenta e duas puérperas participaram do estudo, sendo que 50 (69,4%) tiveram escore < 13 e 22 (31,56%), escore  $\geq$  13 (critério para DPP). Não houve diferença estatística entre o grupo com escore < 13 e o grupo com escore  $\geq$  13, com relação a escolaridade ( $2,6 \pm 1,13$  anos vs  $2,27 \pm 0,76$ , respectivamente;  $p = 0,231$ ); média de idade ( $25,32 \pm 7,8$  vs  $24,8 \pm 7,8$ ;  $p = 0,307$ ); número de filhos ( $2,2 \pm 1,6$  vs  $2,8 \pm 2,7$ ;  $p = 0,44$ ); renda familiar ( $2,1 \pm 1,3$  salários-mínimos vs  $2,46 \pm 1,5$ ;  $p = 0,53$ ). Não houve correlação da taxa de DPP com o fato da paciente ser adolescente ( $p = 0,624$ ), ser primigesta ( $p = 0,4527$ ), ter companheiro ( $p = 0,195$ ) ou ter apoio familiar em casa ( $p = 0,767$ ).

**Conclusões:** Os nossos achados indicam uma prevalência de depressão maior que a descrita na literatura, provavelmente demonstrando a importância de se aplicar esse tipo de teste triagem a todas as mães em risco de apresentar esse distúrbio. Há a necessidade de se continuar o estudo no sentido de estabelecer possíveis fatores de risco para a DPP, para essa população.

**P753 17:20 h**  
**TRASTORNO DE DÉFICIT DE ATENCIÓN CON  
HIPERACTIVIDAD: ESTUDIO DE PREVALENCIA  
PUNTUAL EN PRIMERA ETAPA DE PRIMARIA  
EN UN CENTRO ESCOLAR PÚBLICO**

Luis Martín Álvarez, José Luis Pedreira Massa,  
Rafael Magro Perteguer, Rocío Rodríguez Piedra,  
Ana Seoane Lago

Centro de Salud Los Cármenes, Madrid, Hospital Príncipe de Asturias,  
Alcalá de Henares (Madrid) y Centro de Educación Infantil y Primaria  
Miguel Servet, Madrid.

**Antecedentes y objetivos:** Las tasas de prevalencia para el Trastorno por déficit de Atención con Hiperactividad (TDAH) presentan diferencias: La Academia Americana de Psiquiatría de la Infancia y Adolescencia (AACPA) lo sitúa entre 5-9%; estudios en población europea (Taylor et al), aportan cifras entre 3-5%. Esta tasa se repite en los estudios realizados en España (Benjumea et al; Gómez-Beneyto et al; San Sebastián et al; Sardinero et al; Bengoechea et al). La tasa de prescripción de Metilfenidato (MFD) ha experimentado un fuerte incremento en los últimos cinco años, llegando en USA hasta el 14% de los niños en edad escolar. Se percibe por Pediatras de Atención Primaria y Profesores de Centros Escolares una demanda creciente para diagnóstico y tratamiento de casos. Los objetivos del presente estudio: 1) Estudiar la tasa de prevalencia de TDAH en niños de edades 7-10 años, en un centro público (2º, 3º y 4º de Educación Primaria). 2) Comparar los datos obtenidos con estudios similares. 3) Proporcionar instrumentos para la detección en la Escuela y en Pediatría de Atención Primaria (PAP).

**Método:** 1) Metodología de epidemiología psiquiátrica: Método en "doble fase". Primera fase: *screening* general con cuestionario a toda la población del estudio (N = 146). Segunda fase: Entrevista Semiestructurada de Psiquiatría Infantil (ESPI) a los de alta y dudosa puntuación (grupo problema) y a un grupo de igual número de baja puntuación (grupo control). Criterio de caso: CIE-10. 2) Instrumentos: Primera Fase: Prueba de Goodman, a cumplimentar por padres y profesores. Segunda fase: ESPI + criterio caso CIE-10. Análisis estadístico por paquete SPSS.

**Resultados:** 1) El grado de cumplimentación y respuesta: suficiente para la fiabilidad del estudio. 2) El instrumento utilizado en la primera fase obtiene datos de fiabilidad, sensibilidad y especificidad de forma equilibrada. 3) La prevalencia del presente estudio no muestra diferencias significativas con los datos comunicados por otros estudios españoles.

**Conclusiones:** 1) La concordancia, de los datos epidemiológicos (estudios en doble fase) conocidos en el Estado Español,

delimita la magnitud y disminuye el alarmismo acerca del problema. 2) Los instrumentos utilizados en este estudio son fiables para *screening* de primer nivel (Centro Escolar y PAP).

### **P754** **17:25 h** **PSICOPATOLOGÍA DEL SÍNDROME DE LUJAN-FRYNS.** **PRESENTACIÓN DE UN NUEVO CASO**

Rosario Consuegra Sánchez, M<sup>a</sup> José Martínez Herrada,  
M<sup>a</sup> Asunción de Concepción Salesa, Félix Crespo Ramos,  
M<sup>a</sup> Fuensanta Robles Sánchez

Psiquiatría Infanto-Juvenil. Servicio Murciano de Salud, Murcia.

El síndrome de Lujan-Fryns es una entidad clínica asociada a X con criterios diagnósticos morfológicos (hábito marfanoide, hipotonía, voz hipernasal, tamaño testicular normal y rasgos de dismorfia craneofacial) y criterios diagnósticos referentes al fenotipo psicopatológico (retraso mental de leve a moderado y alteraciones de la esfera esquizoide como inestabilidad emocional, retraimiento, timidez y aislamiento, e incluso síntomas psicóticos). Se trata de un síndrome clínico poco frecuente, habiéndose descrito poco más de veinte casos en la literatura. Presentamos un nuevo caso, de una adolescente de 16 años, mujer, con fenotipo característico del síndrome, alteraciones psicopatológicas encuadrables dentro de una personalidad esquizoide y que presentó sintomatología psicótica delirante, con un nivel intelectual límite. Revisamos las alteraciones psicopatológicas descritas en la literatura, que coinciden con el caso presentado.

### **P755** **17:30 h** **ESTORNUDOS PAROXÍSTICOS, MANIFESTACIÓN** **PECULIAR DE UN TRASTORNO DE CONVERSIÓN**

Juan Arnáez Solís, Marta Villares Alonso, Cristina Ortiz-Villajos,  
Julián Torres Mohedas, Javier Blumenfeld Olivares,  
Áurea Cervera Bravo, José J. Casas Rivero,  
Abdulkareem Alarabe Alarabe, Pedro José Pujol Buil  
Complejo Hospitalario de Móstoles, Madrid.

**Introducción:** Los trastornos de conversión son frecuentes entre adolescentes pero su sospecha no suele ser fácil. Presentamos el caso de una niña con estornudos paroxísticos como manifestación de un trastorno somatomorfo.

**Caso clínico:** Niña de 12 años que acude a urgencias trasladada desde su centro de salud por la UVI pediátrica con sospecha de meningitis. A su llegada, está consciente y orientada, Glasgow 15, pupilas normales, con rigidez de miembros superiores, en postura de "descerebración". Además, se observan estornudos paroxísticos cada 1-2 s. Analítica: alcalosis respiratoria, resto normal. Se deja en observación y 2 h después, súbitamente, deja de estornudar y desaparece la rigidez de miembros. La exploración neurológica es normal. En la anamnesis, la niña cuenta que coincidiendo con el suspenso de matemáticas del día anterior, comenzó a encontrarse mal; añadiendo que es muy nerviosa y que se preocupa mucho por todo pero que "esta vez se ha agobiado mucho". Permanece toda la noche en observación, asintomática. Por la mañana inicia otra vez el cuadro descrito. Cuando se le pide que cuente hasta dos, luego hasta cuatro, hasta seis y así sucesivamente, llama la atención que agrupa

los estornudos de forma periódica para realizarlos después de cada recuento. Aunque el cuadro remite transitoriamente después de una dosis de benzodiazepina, no es hasta el inicio de la ingesta en la comida cuando desaparecen los estornudos, recibiendo el alta. En su domicilio, refiere síntomas similares intermitentes que mejoran al concentrarse en "beber agua con una pajita". Se deriva a psiquiatría infantil quien confirma el diagnóstico de trastorno de conversión destacando los numerosos antecedentes de somatización.

**Discusión:** Los estornudos paroxísticos como presentación de un trastorno de conversión son una manifestación poco frecuente publicada en la literatura. Su duración puede ser de varias semanas y su tratamiento es difícil, siendo muchas veces efectiva la terapia cognitivo-conductual.

**Conclusiones:** 1) Los trastornos de conversión no son de fácil diagnóstico y exigen una historia clínica cuidadosa. El diagnóstico inicial de esta niña fue de meningitis. 2) Los estornudos paroxísticos son una manifestación poco frecuente, rebelde a distintos tratamientos que suelen mejorar con psicoterapia. Suelen acompañarse de rigidez de miembros a consecuencia de la hiperventilación.

### **P756** **17:35 h** **PSICOSIS INFANTIL FRENTE A AUTISMO INFANTIL.** **PRESENTACIÓN DE UNA SERIE DE 17 CASOS**

Rosario Consuegra Sánchez, Emilio López Rodríguez,  
Félix Crespo Ramos, M<sup>a</sup> Fuensanta Robles Sánchez

Psiquiatría Infanto-Juvenil. Servicio Murciano de Salud, Murcia.

La esquizofrenia se define sobre las bases de la presencia de síntomas psicóticos, déficit en la función adaptativa y una duración de al menos 6 meses. El trastorno es muy raro antes de los cinco años. Unos autores prefieren la denominación de esquizofrenia infantil precoz y otros la de psicosis infantil. El término de psicosis infantil ha sido eliminado de las clasificaciones psiquiátricas incluyéndolo en la actualidad en la categoría de trastorno autista. Nosotros apoyamos la posición de muchos autores que consideran el trastorno autista y la psicosis infantil entidades cualitativamente diferentes en clínica y pronóstico. Presentamos nuestra serie de 17 niños, realizamos un análisis descriptivo de nuestros casos y justificamos la necesidad de considerar este diagnóstico como una entidad independiente ante determinadas manifestaciones clínicas.

### **P757** **17:40 h** **EINAQ. FORMACIÓN EUROPEA CONTINUADA** **EN TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN** **E HIPERACTIVIDAD. RESULTADOS INICIALES** **DE DESARROLLO EN ESPAÑA 2004**

Inés Hidalgo Vicario, César Soutullo, Amaia Hervás, José Casas,  
Marina Magaña Hernández, M<sup>a</sup> Paz González,  
María Jesús Mardomingo Sanz, Javier San Sebastián,  
Óscar Herreros, José Ramón Gutiérrez Casado  
Centro de Salud Barrio del Pilar, Madrid, Clínica Universitaria de Navarra,  
Pamplona (Navarra) y Hospital Mutua de Terrassa, Barcelona.

**Objetivo:** EINAQ [Red Europea Interdisciplinaria para la Calidad en el Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH)], es un grupo independiente de trabajo formado por

expertos, cuyo objetivo es garantizar la calidad asistencial de este trastorno. EINAQ trabaja en colaboración con Thompson Advanced Therapeutics Communication y Euro RSCG Life Media, y es apoyada con una beca sin restricciones de Eli Lilly and Company, que no interviene en el contenido del programa. Los expertos participantes trabajan en Austria, Bélgica, Dinamarca, Finlandia, Francia, Alemania, Irlanda, Italia, Holanda, Noruega, España, Suecia, Suiza y Reino Unido.

**Método:** Para su desarrollo en España, diseñamos 2 tipos de talleres, uno dirigido a psiquiatras y otro a pediatras, y se impartieron en distintas ciudades en primavera 2004 (para psiquiatras) y otoño 2004 (para pediatras). Cada taller era impartido por 3 especialistas. Posteriormente se abrió un debate, seguido de 2 o 3 casos clínicos interactivos. Todos los asistentes completaron evaluaciones anónimas desde 0 (peor valoración) a 5 (valoración máxima).

**Resultados:** Realizamos 6 talleres para psiquiatras, y 6 para pediatras en distintas provincias españolas. La asistencia media a los talleres para psiquiatras, diseñados para una audiencia reducida y 6 h de duración en jornada completa, fue de 21 personas (rango 12 a 30). La asistencia media a los talleres para pediatras, diseñados para una audiencia más amplia y 4,5 h de duración en media jornada, fue de 40 participantes (rango 21 a 60). El total de asistentes a los talleres fue de 367 personas. La valoración media (DE) de los psiquiatras fue de 4,25 (0,17) y la de los pediatras de 4,26 (0,12). La media de la objetividad de los contenidos fue 4,18 (0,21) según los psiquiatras y 4,35 (0,28) según los pediatras. El motivo por el que acudieron a la reunión que obtuvo una puntuación más alta fue el interés del tema (psiquiatras: 4,72; pediatras: 4,74).

**Conclusiones:** Los resultados obtenidos demuestran un completo éxito e indica el interés sobre TDAH entre profesionales, tanto psiquiatras como pediatras. EINAQ ha contribuido en el 2004 a la formación continuada en psiquiatría infantil en general, y en el TDAH en particular, con calidad y objetividad demostradas.

## P758

### A PROPÓSITO DE UN CASO. SÍNDROME MÜNCHAUSEN POR PODERES

Lucía Galán Bertrand, Carolina Torres Chazarra, Ruth Gilibert Rico, Lourdes Ortiz Ortiz, Raquel Velasco García, Jenaro Jover Cerdá

Hospital General de Elda, Alicante.

**Introducción:** El síndrome de Münchausen es una forma poco habitual de maltrato infantil que consiste en fingir, simular o provocar de forma deliberada signos o síntomas tanto físicos como psicológicos por parte de uno de sus progenitores. En el 98% de las ocasiones son las madres las que padecen este trastorno sintiendo la necesidad de asumir el papel del paciente a través de uno de sus hijos. Los criterios diagnósticos son los siguientes: Fingir enfermedades y lesiones sin causa demostrada. Historia dramática, plausible, mezcla de verdades y falsedades. Deseo de hacerse exámenes, investigaciones e incluso intervenciones. Patrones de cuadros clínicos típicos (de libro de texto). Evidencias de muchos procedimientos (cicatrices, resultados de exámenes, etc.). Antecedentes de múltiples atenciones e ingresos. Altas de los hospitales a petición propia.

17:45 h

**Caso clínico:** Niña de 6 años que, desde el primer mes de vida, acude al Servicio de Urgencias en 19 ocasiones: GEA con dolor abdominal (3 ocasiones), Fiebre no termometrada y no objetivada (2), Dificultad respiratoria leve (2), pérdida de peso (2), ojo rojo, sin signos inflamatorios ni exudado (3), amigdalitis (1), exantema sugestivo de ser provocado por fricción (1). Estomatitis (1), vómitos incoercibles (3) y laringitis (1). Entre los 3 m y los 6 años: 7 ingresos en H. Gen. de Elda. 3 y 11 meses: Fiebre no termometrada y vómitos no objetivados. 2 años y medio: Anorexia. Durante su ingreso adecuada ingesta y buena ganancia ponderal. 4 años: Fiebre + exantema inespecífico en lóbulos de las orejas y cuello. No se constató la fiebre. 5 y 6 años: Fiebre + síndrome miccional. Sedimento de orina patológico (recogido por la madre), 2 urocultivos negativos (recogidos por enfermería). 5 años y medio: Equimosis cutáneas. Se da parte a la Trabajadora social. La madre solicita el alta voluntaria. No volvió a acudir a nuestro hospital. Actualmente en manos de los servicios sociales.

**Discusión:** El síndrome de Münchausen es extremadamente difícil de diagnosticar sin embargo desde el primer caso descrito en 1977 la incidencia ha ido en aumento, presentando una mortalidad de hasta el 10%. Aunque sea un trastorno poco habitual debemos tenerlo siempre presente ante un que un niño acuda asidua e insistentemente a los servicios de Urgencias presentando diagnósticos poco claros.

## P759

### TUMOR VASCULAR DE LOCALIZACIÓN INFRECUENTE

Judith Mesa Fumero, Cristina Villafuela Álvarez, Javier Fernández Sarabia, Ricardo López Almaraz, José Cayetano Rodríguez Luis, Raúl Cabrera Rodríguez, Begoña Martínez Pineda, Lucía Martín Viota, Angelines Concepción García, Francisco Díaz  
Hospital Universitario de Canarias, La Laguna (Santa Cruz de Tenerife).

17:50 h

**Objetivo:** Describir el proceso diagnóstico seguido en una paciente afecta de una tumoración de localización poplíteica y el tratamiento instaurado.

**Nota clínica:** Se presenta el caso de una niña de 7 años con hipertrofia del vientre posterior de pierna derecha de 3 años de evolución, con dolor local y claudicación intermitente asociada. Consulta por empeoramiento de la clínica e impotencia funcional progresiva. Dado el tiempo de evolución y la clínica se decide solicitar diferentes estudios de imagen en función de los hallazgos que iban apareciendo.

A la exploración física de la paciente destacaba la diferencia en el diámetro de ambas piernas (3 cm) así como la palpación y movilización dolorosa tanto activa como pasiva del vientre posterior de pantorrilla derecha. Estudios analíticos en sangre dentro de lo normal.

En los estudios de imagen realizados destaca: a) Radiografía de rodillas comparadas: Fibroma óseo no osificante + aumento del compartimento muscular. b) Eco-Doppler: aumento de tamaño del gemelo derecho + grupo vascular venoso dilatado. No patrón tipo masa neto. c) Resonancia magnética (RM) de miembro inferior derecho: Proceso angiomatoso en ambos gemelos desde hueco poplíteico hasta tercio distal de pierna. d) Flebografía de miembros inferiores: Fibroma no osificante + sistema venoso profundo permeable con marcada incompetencia de perforantes. Estructuras varicosas de gran tamaño.

Una vez llegados al diagnóstico de tumor vascular de tipo angiomatoso, se decide abordaje terapéutico mediante embolización selectiva de ramas nutricias bajo control angiográfico, consiguiendo una disminución de la masa con mínimo compromiso circulatorio del resto de los grupos musculares y desaparición de la claudicación.

**Conclusiones:** 1) Tanto la RM como las angiografías constituyeron los estudios de imagen fundamentales para llegar al diagnóstico definitivo de tumor vascular. 2) La embolización selectiva de ramas nutricias permite un abordaje terapéutico menos agresivo que la cirugía, con escasos efectos adversos de tipo funcional.

## P760

17:55 h

### ASIMETRÍA DEL CIERRE DE LA SINCONDROSIS ISQUIOPUBIANA: ¿VARIANTE DE LA NORMALIDAD?

Javier Blumenfeld Olivares, Ángel Hernández Merino, Abdulkareem Alarabe Alarabe, José M. Avilla Hernández, Juan Arnáez Solís, Marta Ortega Molina

Complejo Hospitalario de Móstoles, Madrid y Centro de Salud Vicente Granero Vicedo, Alcorcón (Madrid).

**Introducción:** La maduración ósea de la sincondrosis isquiopubiana (SI) que conduce a su calcificación (sinostosis) puede producirse de forma asimétrica y ocasionalmente dar una clínica y unos hallazgos radiológicos que obliguen a considerar distintos diagnósticos, incluyendo algunas patologías óseas severas, antes de concluir que se trata de una variante de la normalidad. Se presentan dos casos clínicos de asimetría del cierre de la SI como hallazgo casual.

**Caso 1:** niño de 8 años con dolor de cadera derecha durante la marcha; CVA de semanas antes. EF: dolor y limitación de cadera derecha, dolor a la palpación de rama isquiopubiana izquierda. Radiografía de caderas: imagen radiolúcida, redondeada isquiopubiana izquierda. Eco: leve colección líquida en cadera derecha. RM: leve derrame articular cadera derecha, prominencia y discreto edema óseo en rama isquiopubiana izquierda. Gammagrafía con Tc: discreto aumento de captación en articulación coxofemoral derecha y rama isquiopubiana izquierda. JC: sinovitis cadera derecha, asimetría del cierre de la SI izquierda. Evolución: curación de la sinovitis; radiografía de caderas al año sin hallazgos.

**Caso 2:** Niña de 3,5 años, asintomática. En cistografía por ITU se observa imagen muy irregular y radiotransparente a nivel de la rama isquiopubiana izquierda, con imagen en el lado contrario normal. EF: no dolor a la palpación de rama isquiopubiana. Se estimó como diagnóstico más probable que se tratara de una variante de la normalidad. Radiografía a los 3 meses: casi total desaparición de la imagen, con disminución de la asimetría observada previamente. JC: asimetría del cierre de la SI izquierda.

**Discusión:** Ante una imagen radiológica en las fisis isquiopubianas con tumefacción, irregularidad e hipertransparencia unilateral sin sintomatología específica debe considerarse la opción de variante de la normalidad, ya que su osificación puede no ocurrir de forma simultánea en ambos lados. Para algunos autores estas imágenes pueden corresponder a verdaderas osteocondritis isquiopubianas. En pacientes con signos clínicos-radiológicos específicos como lesión múltiple, destrucción ósea irregular, esclerosis perilesional etc. debe considerarse otras opciones: neoplasias óseas, osteomielitis y fracturas de estrés. Los datos clínicos de ambos pacientes, apoyados en el primer caso de otras pruebas diagnósticas, y la normalización radiológica en

su evolución, en escaso tiempo en el segundo caso, nos confirmaron el diagnóstico de asimetría del cierre de la SI como variante de la normalidad.

## P761

18:00 h

### MALNUTRICIÓN, DIARREA E INTOLERANCIA ALIMENTARIA EN PORTADOR DE GASTROSTOMÍA

Cristina Villafuella Álvarez, Javier Fernández Sarabia, Judith Mesa Fumero, Jerónimo Feo González, Ricardo López Almaraz, Francisco Díaz, Lucía Martín Viota, Angelines Concepción García, Ana Sancho Pascual, Cristóbal González Espinosa

Hospital Universitario de Canarias, La Laguna (Santa Cruz de Tenerife).

**Introducción:** La migración de la sonda de gastrostomía a colon es una complicación infrecuente en pacientes pediátricos. Suele deberse a excesiva aireación infundida en estómago para facilitar la técnica de implantación percutánea, lo que produce elevación del colon transversal que es perforado previa a la introducción de la sonda en el estómago por interponerse entre este y la pared abdominal.

**Caso clínico:** Paciente varón de 8 años de edad afecto de parálisis cerebral infantil e incoordinación deglutoria secundaria, al que se había implantado 3 meses antes sonda de gastrostomía mediante técnica percutánea guiada por radioscopia, con adecuado emplazamiento y funcionamiento. Ingresó por malnutrición importante, deshidratación moderada, emisión proyección de la alimentación a través de la gastrostomía e irritabilidad; al intentar instaurar de nuevo la nutrición enteral presentó deposiciones diarreicas, restos alimentarios a través de la sonda, dolor abdominal cólico y descenso paulatino de peso, lo que obligó a detener o descender el ritmo de infusión de la nutrición en múltiples ocasiones durante varias semanas para intentar adecuada tolerancia. Debido a un deterioro casual del material externo de la sonda se programa su recambio y cuando se infunde contraste por ella se objetiva que se rellena colon transversal y descendente, por haberse producido una migración de la sonda a esta región del intestino. No se objetivaron perforaciones ni fistulas gastrocómicas. Tras el recambio de la sonda el paciente ha estado asintomático.

**Conclusiones:** 1) Ante todo portador de gastrostomía que presente cuadro de diarrea, intolerancia alimentaria, fallo de medro o irritabilidad hemos de pensar en migración de la sonda, debiéndose solicitar prueba de imagen para su diagnóstico. 2) El diagnóstico de esta complicación puede demorarse por lo inespecífico de la clínica. La importancia de reconocerlo a tiempo radica en evitar fistulas o perforaciones cólicas y gástricas que pudieran ser las responsables de una peritonitis al reiniciar la alimentación.

## P763

18:10 h

### FRACTURAS PATOLÓGICAS DE ETIOLOGÍA INFRECUENTE

Javier Fernández Sarabia, Ricardo López Almaraz, José Cayetano Rodríguez Luis, Cristina Villafuella Álvarez, Judith Mesa Fumero, Roque Abián Montesdeoca Melián, Raúl Cabrera Rodríguez, Cristina León Quintana, Begoña Martínez Pineda, Ana Sancho Pascual

Hospital Universitario de Canarias, La Laguna (Santa Cruz de Tenerife).

**Historia clínica:** Niño de 10 años y 5 meses remitido desde la consulta externa de traumatología a la de Onco-hematología pediátrica para estudio de fracturas patológicas.

A los 5 años de edad se golpea accidentalmente contra una silla fracturándose la clavícula derecha, tardando en consolidar aproximadamente 2 años. A los 9 años se cae en la calle desde su propia altura fracturándose el fémur derecho, requiriendo osteosíntesis con placa y tornillos. En el acto quirúrgico se observa la presencia de un hueso patológico. Comienza a ser estudiado, realizándose serie ósea donde se observa también la presencia de un húmero de aspecto "apollado" en toda su extensión (es biopsiado y se informa como Hemangioma).

A la exploración física presenta una lesión rojo-vinosa, ligeramente sobreelevada, rugosa al tacto, en axila y hombro derecha de 8 x 10 cm. Al rehistoriar a la familia conocemos que desde el nacimiento presentó un angioma plano a dicho nivel y a los 2 años fue operado de una tumoración laterocervical derecha que crecía hacia la axila de 10 cm (anatomía patológica: linfangioma). En este momento presentaba una hipoventilación en el hemitórax derecho, sin aparente repercusión clínica.

**Exploraciones complementarias solicitadas:** 1) Sangre: sin hallazgos patológicos. 2) Radiografías: tórax: ausencia de clavícula derecha y derrame pleural derecho; extremidad superior derecha: húmero con osteoporosis masiva y cayo de fractura en su tercio proximal. 3) TCAR torácico: derrame pleural derecho y lesión quística en mediastino superior de 4,8 x 3,6 cm compatible con linfangioma quístico. 4) Ecografía abdominal: múltiples formaciones nodulares esplénicas con centro líquido y halo periférico (compatibles con angiomas). 5) Gammagrafía ósea: áreas hipoactivas en omóplato derecho, 1ª y 2ª arcos costales anteriores derechos, clavícula derecha y cuerpos vertebrales D7-D10 y D11. 6) Líquido pleural: Quilotórax. Citología: linfocitos normales. Cultivos: negativos.

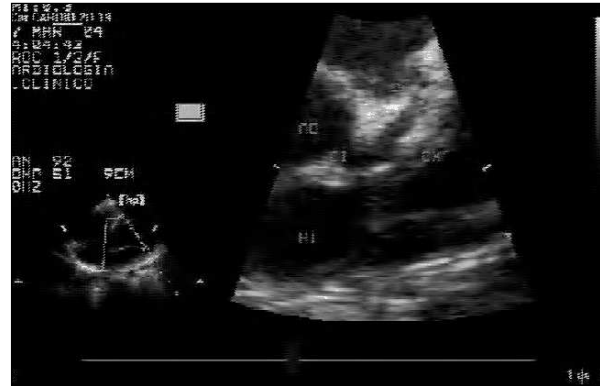
**Diagnóstico final:** Enfermedad de Gorham.

## P764 18:15 h ENFERMEDAD DE KAWASAKI REFRACTARIA A TRATAMIENTO EN LACTANTE CON PRESENTACIÓN CLÍNICA ATÍPICA

Christian Garriga Braun, Laura Cabanes Colliga, Ester de Marco, Roi Piñeiro Pérez, Ainhoa Salvador Sanz, Diego López de Lara  
Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

**Introducción:** La enfermedad de Kawasaki es una vasculitis febril de etiología aún desconocida, para la que no existe prueba diagnóstica en el momento actual. El diagnóstico se basa en una serie de criterios clínicos, por lo que este se puede ver dificultado en los casos con presentaciones incompletas o atípicas de la enfermedad. La importancia de esta patología radica en aquellos casos no diagnosticados y por lo tanto no tratados, ya que en estos, puede condicionar la aparición de alteraciones coronarias secundarias.

**Caso clínico:** Lactante de 8 meses de edad que presenta cuadro clínico incompleto con respuesta parcial al tratamiento tras dos dosis de inmunoglobulina. En la ecocardiografía realizada a los 15 días del ingreso se objetiva dilatación uniforme de ambos troncos coronarios, descendente anterior y origen de arteria circunfleja, con desaparición progresiva de estos hallazgos en posteriores controles ecográficos.



**Conclusiones:** Las presentaciones clínicas atípicas y refractarias al tratamiento son más frecuentes en lactantes, y es precisamente en este grupo de edad en el que se ha observado mayor probabilidad de sufrir una enfermedad arterial coronaria. En los casos refractarios al tratamiento con inmunoglobulina no existe protocolo terapéutico establecido.

## P765 18:20 h QUEMADURAS GRAVES POR MANIPULACIÓN DE ENCENDEDORES

Joan Antonio Belmonte Torras, Daniel Marín de la Cruz, Josefa M.ª Suñé Gracia, Jaume Regàs Bech de Careda, Anna Gironés Marcet, Alberto Guinot Madrdejós

Hospital Materno-Infantil Vall D'Hebron, Barcelona y Hospital General Vall D'Hebron, Barcelona.

**Antecedentes y objetivo:** Los accidentes causados por manipulación de encendedores por niños pueden causar lesiones graves, mortalidad e incendios. El objetivo de nuestro estudio ha sido describir las características de los pacientes que han precisado hospitalización por quemaduras producidas por llama en relación con encendedores, y, revisar el estado actual de su prevención.

**Métodos:** Estudio retrospectivo de historias clínicas de los pacientes afectados de quemaduras por llama y/o inhalación de humo, de 0 a 14 años, ingresados durante más de 24 h en nuestro Hospital entre el año 2000 y el 2004. De ellos, valoramos los accidentes producidos en relación con la manipulación de encendedores. Se estudiaron las siguientes variables: edad, sexo, mecanismo, superficie corporal quemada (SCQ), grado de profundidad, duración del ingreso, pacientes que requirieron injerto cutáneo, mortalidad y posibles secuelas.

**Resultados:** Ingresaron en nuestra Unidad de Quemados pediátrica un total de 683 pacientes. En un total de 21 pacientes, el mecanismo de producción estuvo en relación con la manipulación de encendedores por parte de los niños. El 76% eran varones. El rango de edad fue desde 1,5 años hasta los 14 años. Desde 1,5 años a 5 años de edad inclusive, ingresaron: 8 pacientes (38%). Mayores de 5 años: 13 (62%). En cuanto a la superficie corporal quemada (SCQ), en 14 fue menor o igual al 10%, y entre el 11 y 20% en 1 paciente (15% de SCQ); en 5 pacientes fue superior al 20% de SCQ (19%); en 4 de ellos (23,8%) la SCQ afectó entre el 30 y 35% y en uno fue del 85%, de SCQ. Estancia media: 19 días (rango: 4-58 días). 16, de ellos, precisaron la práctica de autoinjerto cutáneo. Un paciente, afecto de quemaduras de tercer grado de grosor y del 85% de SCQ falleció en UCIP. Se observaron secuelas graves en 7 pacientes. Destacamos

uno de ellos, afecto en la actualidad de secuelas psiconeurológicas graves debido a encefalopatía hipóxico-isquémica, en relación a la inhalación de humo y monóxido de carbono.

**Conclusiones:** La incidencia y gravedad de los pacientes descritos justifican establecer una mejor prevención de estos accidentes, mediante la educación de la población, y, a su vez consideramos que deberían existir medidas de tipo legislativo en España, al objeto de incorporar dispositivos de seguridad, en los encendedores, para niños menores de cinco años.

## P766

### ENFERMEDAD DE WOLMAN

Aránzazu Hernández Fabián, Montserrat Martín Alonso, M. Dolores García García, Raúl González García, Ricardo Torres Peral, Encarna M. Fernández Pulido, Mercedes Mateos Cañizal, M. Lucila Merino Marcos, M. Francisca Benito Ceballos, Antonia García Blanco  
Hospital Clínico Universitario, Salamanca.

Presentamos los casos de tres niños emparentados entre que han sido tratados en nuestro servicio, afectos de enfermedad de Wolman. La enfermedad de Wolman es una alteración congénita en el metabolismo de los lípidos, déficit de la isoenzima A de la lipasa ácida lisosomal, de herencia AD, cuyo defecto se encuentra en el cromosoma 10 q23.2-q23.3. Este defecto se asocia a un almacenamiento intralisosomal de masivo de ésteres de colesterol y desarreglos en la regulación de la producción celular del mismo. Existen distintas formas clínicas en relación con la actividad residual del enzima. El depósito de lípidos se inicia en la vida fetal y será el causante de la clínica de la enfermedad. Los principales órganos diana son hígado, glándulas suprarrenales, intestino, médula ósea y tejido linfático. No existen alteraciones de laboratorio específicas, podemos encontrar linfocitos vacuolados en frotis de SP y células espumosas en la MO. Son sugerentes de la enfermedad las calcificaciones suprarrenales en la radiografía abdominal. El diagnóstico se hace mediante la determinación de la actividad de la lipasa ácida lisosomal en cultivo de fibroblastos o leucocitos de S.P. y puede realizarse diagnóstico prenatal entre 16-20 semana. No existe tratamiento específico, aunque se ha realizado trasplante de MO de forma experimental.

18:25 h

cuencias sobrepasan el período inmediatamente postnatal. La repercusión hematológica tardía de este trastorno está escasamente cuantificada.

**Objetivo:** Analizar cambios en los valores hematológicos y en el hierro de los depósitos de los RN isoinmunizados (IIN) que cursan con EH.

**Material y métodos:** Estudio casos y controles, longitudinal, prospectivo, formado por cohorte A de 40 RN normales (21 varones y 19 mujeres) y B de 23 (9 varones y 14 mujeres) con EH, seguidos hasta los 6 m de vida. Se define EH la IIN con signos claros de hemólisis. Realizamos hemograma, retis y ferritina al nacer, 1 1/2, 3 y 6 m. Se define la anemia en cada uno de los períodos analizados. Describimos características clínicas y analíticas así como el tratamiento precisado en el grupo con EH. Comparamos la evolución de los parámetros analíticos analizados en ambos grupos. Todos los RN menos 1 fueron RNAT PAEG. M. estadístico: ANOVA para muestras repetidas. Resultados: Grupo B: la IIN responsable fue no ABO en 10 casos. Todos presentaron ictericia, 10 anemia al nacer y 2 hidrops. 62 precisaron ingreso. 61 requirieron tratamiento. Recibieron FT 21; transfusión de hematíes 4; r-Epo 7 y en 7 ET. Comparando los grupos: la Hb fue más baja en el grupo B al nacer ( $14.4 \pm 2,7$  vs  $15.4 \pm 1,2$ ,  $p < 0,05$ ), al 1 1/2 m ( $9,9 \pm 1,7$  vs  $11,6 \pm 1,3$ ,  $p < 0,000$ ), a los 3 meses ( $11,1 \pm 0,8$  vs  $11,7 \pm 1$ ,  $p < 0,05$ ), siendo similares a los 6 m ( $11,7 \pm 0,7$  vs  $11,6 \pm 0,9$ , NS). Al 1 1/2 m 38% de los niños con EH presentaron anemia. Los reticulocitos fueron más elevados al nacer en el grupo B ( $8,4 \pm 4,6\%$  vs  $4,9 \pm 1,4\%$ ,  $p < 0,01$ ). La ferritina fue significativamente más elevada en el grupo B al 1 1/2 ( $291 \pm 225$  vs  $89 \pm 54$ ,  $p < 0,05$ , 3 m ( $170 \pm 96$  vs  $36 \pm 23$ ,  $p < 0,02$ ) y a los 6 m ( $60,8 \pm 24$  vs  $36 \pm 23$ ,  $p < 0,008$ ).

**Conclusiones:** 1) La EH produce una morbilidad neonatal importante. Debe existir por tanto una colaboración interdisciplinar. 2) El descenso fisiológico de la Hb es mayor en pacientes con EH, con alta incidencia de anemia. 3) La indicación de hierro medicamentoso en la anemia de los dos primeros meses de vida no sería correcta. 4) La r-Epo juega un papel importante en la prevención y tratamiento de la anemia precoz y tardía en casos seleccionados de EH.

## P768

### REVISIÓN DE 25 CASOS DE NEUTROPENIA NO ASOCIADA A TERAPIA MIELOTÓXICA

Moisés Sorlí García, José M. Olivares Rossell, Ana M. Galera Miñarro, M. Ester Llinares Riestra, Mar Bermúdez Cortés, José Luis Fuster Soler  
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

**Antecedentes y objetivos:** La neutropenia es un motivo frecuente de consulta hospitalaria, suele detectarse de manera casual y una proporción significativa de casos remite espontáneamente sin complicaciones. Estudiamos de manera retrospectiva los casos de neutropenia no asociada a terapia mielotóxica atendidos en nuestra unidad.

**Material y métodos:** Se analizan las variables edad al diagnóstico, sexo, historia previa de infecciones piógenas, valores analíticos, presencia de anticuerpos antineutrófilos y evolución en 25 casos de neutropenia.

**Resultados:** La mediana de edad al diagnóstico fue de 13,5 meses (intervalo: 0,6-132). Cuatro pacientes habían presentado es-

17:20 h

## HEMATOLOGÍA

### ZONA PÓSTER I (PLANTA SÓTANO DEL AUDITORIO)

#### P767

#### REPERCUSIÓN HEMATOLÓGICA PRECOZ Y TARDÍA EN LA ENFERMEDAD HEMOLÍTICA DEL RECIÉN NACIDO

María Rodríguez Martínez, M. Ángeles Vázquez López, Francisco Lendínez Molinos, Moisés Leyva Carmona, M. del Rosario Jiménez Liria, M. Ángeles Llamas Guisado, José Espín Gálvez, José M<sup>a</sup> Batlles Garrido  
Hospital Torrecárdenas del SAS, Almería.

**Introducción:** Los parámetros hematológicos y bioquímicos del hierro sufren profundos cambios en los primeros meses de vida. La EH RN tiene un espectro clínico amplio y sus conse-

17:15 h

tomatitis recurrentes, 3 abscesos cutáneos, 3 otitis de repetición y 12 no tenían historia previa de infecciones bacterianas. Se detectaron anticuerpos antineutrófilo mediante técnica de fluorocitometría en 13 pacientes (52%) concluyéndose el diagnóstico de neutropenia autoinmune (NAI). Uno de estos se diagnosticó en el contexto de su estudio por púrpura trombocitopénica idiopática (PTI) crónica. Comparando el grupo de NAI con el resto de casos no encontramos diferencias significativas en cuanto a la edad al diagnóstico y la presencia o no de eosinofilia y/o monocitosis. Se objetiva que en las neutropenias autoinmunes el recuento mínimo de neutrófilos registrado es significativamente inferior que en el resto de la serie ( $p < 0,05$ ). La neutropenia se resolvió espontáneamente en 10 pacientes (4 casos de NAI) tras una mediana de seguimiento de 11,5 meses (intervalo: 4-28). Dentro de las neutropenias transitorias no se encontró diferencia significativa en cuanto a tiempo de duración de la neutropenia comparando los casos de NAI con el resto. Sólo 3 pacientes (2 NAI y 1 Kostmann) presentaron complicaciones relacionadas con la neutropenia durante el seguimiento requiriendo ingreso por fiebre, celulitis, adenitis y/o bacteriemia. Se empleó G-CSF en dos casos: 1 caso de NAI y 1 síndrome de Kostmann. Se realizó aspirado medular en 6 casos siendo normal en 4 y anormal sólo en los casos de PTI y síndrome de Kostmann.

**Conclusiones:** La mayoría de neutropenias aisladas en la infancia tienen un curso benigno. Un recuento absoluto de neutrófilos muy bajo sugiere el diagnóstico de NAI. El aspirado medular no es obligado en la mayoría de estos pacientes.

### P769 ESTUDIO DE TROMBOFILIA FAMILIAR

Montserrat Berrocal Castañeda, Encarna M. Fernández Pulido, M<sup>a</sup> Aránzazu Fuentes Ortiz, Luis Manuel Prieto Tato, Raquel Páez González, Alexandra Villagrà Albert, Dorotea Raquel Fernández Álvarez, Álvaro Gimeno Gómez de Atauri, Manuela Muriel Ramos  
Hospital Clínico Universitario, Salamanca.

**Introducción:** El estado de trombofilia en el niño es más frecuente de lo que se diagnostica y presupone un riesgo importante a cualquier edad cuando se suma a otros factores favorecedores de la misma. La trombofilia hereditaria es la tendencia determinada genéticamente al tromboembolismo que se desarrolla en pacientes jóvenes y tiende a ser recurrente. Ante la presencia de antecedentes familiares o la aparición de clínica trombótica debe realizarse un estudio completo protocolizado de trombofilia, para detectar todos los factores de riesgo, ya que en ocasiones pueden coincidir más de uno en el mismo enfermo, como sucede en uno de nuestros pacientes.

**Caso clínico 1:** Niño de 13 años de edad con primer episodio de TVP con antecedente paterno de episodios trombóticos de repetición y diagnóstico de déficit de proteína S. En la familia paterna antecedentes de trombosis muy abigarrada en pacientes jóvenes de hasta tres generaciones anteriores. El niño debuta con un cuadro de fiebre y dolor abdominal en fosa iliaca derecha que plantea diagnóstico diferencial con abdomen agudo quirúrgico, siendo diagnosticado de trombosis de la iliaca primitiva y femoral común por eco-Doppler. Posteriormente mostraba impotencia funcional, edema y eritema en cara interna del muslo derecho. Diagnosticado de déficit de proteína S y Factor

V Leiden tras estudio protocolizado de trombofilia coincidiendo con dicho episodio. Recibió tratamiento durante el episodio agudo con HBPM y profilaxis secundaria con acenocumarol.

**Caso clínico 2:** Niño asintomático diagnosticado de déficit de proteína S y Factor V Leiden tras estudio familiar de trombofilia por TVP en hermano (caso 1).

**Caso clínico 3:** Lactante asintomático diagnosticado de déficit de proteína C tras estudio de trombofilia por madre afecta de dicho déficit.

**Comentarios:** Ante el diagnóstico en adultos de trombofilia congénita, se debe incluir el estudio de los niños para realizar una política preventiva a lo largo de su vida. Una clínica trombofílica abigarrada debe hacernos sospechar la coexistencia de más de un factor trombofílico. El estudio debe ser protocolizado tanto de los defectos protrombóticos congénitos como de los adquiridos.

### P770 17:30 h INFARTO ÓSEO EN PACIENTE CON DREPANOCITOSIS

Mercedes Gracia Casanova, Zulema Pinillos Hernández, Rocío García García, Mireia Biosca Pàmies, M<sup>a</sup> Luisa Bello Nicolau, Silvia Meavilla Olivares  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza.

**Introducción:** La drepanocitosis es la hemoglobinopatía estructural más frecuente. Prevalencia: 40% en África ecuatorial. Herencia autosómica recesiva. Consiste en la presencia de una hemoglobina anómala (Hb S) que provoca falciformación y oclusión vascular. Clínica: anemia, dolores óseos, úlceras en piernas y crisis dolorosas.

**Caso clínico:** Niña de 3 años, raza negra, procedente de Gambia, que ingresa por inflamación de antebrazo izquierdo y fiebre de 48 h de evolución.

**Exploración:** Temperatura: 38,5 °C axilar. Aumento del perímetro y consistencia de antebrazo izquierdo, con calor y dolor intenso a la palpación. Hepatoesplenomegalia. Pruebas complementarias: Hemograma: Hb: 7,6 g/dl, Hto: 29,9%, VCM: 72,2 fl, leuc: 27.400/ $\mu$ l, Neut: 68%, Linf: 28%, cayados: 1%, Pla: 319.000/ $\mu$ l, PCR: 2,47 U/l; GOT: 85 U/l, GPT: 64 U/l; Fe: 58,83 ng/dl, ferritina sérica: 273,9 pg/ml, ferritina eritrocitaria: 1842 ng/ml, ácido fólico: 2,3 ng/ml, fibrinógeno: 625 ng/ml. Radiografía de antebrazo y mano izquierdas: normales; Gammaografía ósea: compatible con osteomielitis; Electroforesis de la Hb: banda completa de Hb S del 80% (HbS homocigota). Aglutinación látex a Salmonella: +; coprocultivo: + a Salmonella Entérica grupo D.

**Evolución y tratamiento:** Se instaura tratamiento IV con cefalosporinas de 3<sup>a</sup> generación, hidratación, analgesia y transfusión de concentrado de Hematíes. Persistió clínica de dolor e inflamación durante nueve días. Radiografía a los 15 días: imágenes líticas en metáfisis distal, erosiones corticales y reacción perióstica. Radiografía al mes: fractura en metáfisis distal de radio angulada e imagen típica de hueso dentro de hueso diagnóstica de infarto óseo. La paciente precisó ingreso en dos ocasiones en el mes siguiente por crisis vasooclusivas en brazo y muslo izquierdos. Doppler transcraneal: aceleración del flujo por encima de los valores normales en dos ocasiones por lo que se incluye dentro de régimen hipertransfusional crónico.

**Conclusiones:** La crisis vasooclusiva se asocia a deshidratación, acidosis, fiebre, frío, infecciones sistémicas y cambios bruscos de altitud. La crisis dolorosa más frecuente es la producida por

infarto óseo. El diagnóstico diferencial con osteomielitis es difícil. El tratamiento es analgesia, hidratación y, cuando la crisis es severa: transfusión de concentrado de hematíes o exanguinotransfusión parcial.

### P771 17:35 h ENFERMEDAD CELÍACA Y ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOINMUNE: DESCRIPCIÓN DE UN CASO

Jimena del Castillo Peral, Cristina Olivas López de Soria, Javier Álvarez-Coca González, Gloria López Lois, Inés Merino Villeneuve, María Penín Antón, Mercedes Gómez Manchón, M. Pilar González Santiago, Susana García Nieto, José Enrique García de Frías  
Hospital Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares (Madrid).

En los últimos años, se han descrito múltiples asociaciones entre la enfermedad celíaca y distintas entidades nosológicas, entre las que destacan por su mayor frecuencia diversas patologías inmunológicas. Enfermedades como la diabetes mellitus, la tiroiditis autoinmune o el déficit selectivo de IgA son un hallazgo frecuente entre los enfermos afectados de celíaca. No así, la anemia hemolítica autoinmune, cuya asociación a esta enteropatía es rara. Describimos el caso de una paciente diagnosticada de enfermedad celíaca a los 17 meses de vida, que tras inicio de dieta exenta de gluten, presenta buena evolución pondoestatural y permanece asintomática. A los 5 años y 1 mes de vida (3 años y 8 meses tras el diagnóstico) consulta por ictericia conjuntival intermitente, con coloración normal de piel, deposiciones y micciones normales, estando afebril, sin dolor abdominal o vómitos intercurrentes. Sigue su dieta estricta. En ese momento, la exploración es normal, sin adenopatías ni bocio, presenta una auscultación cardiopulmonar normal, abdomen normal sin megalias, y una discreta ictericia conjuntival sin ictericia cutánea acompañante.

Se le realizaron las siguientes pruebas complementarias: Hemograma: 10.100 Leucos (42S, 49L, 6M, 2E), Hematíes 3.360.000, Hb 11,1, Hto 31,5, VCM 93,7, RDW 15,4%, Pla 388.000. Reticulocitos: 11% (370.000/l). Extensión de sangre periférica: policromatofilia y abundantes esferocitos. Orina (DRAS): Normal. Haptoglobina: < 9. Perfil: GOT 36, GPT 22, FA 362, LDH 967, BT 5,7, BD 0,71. Coombs directo: positivo. Se detecta IgG en los hematíes. Ac. Antiagladina: IgG 6, IgA 1,2.

**Conclusión:** la asociación entre enfermedad celíaca y anemia no ha de limitarse exclusivamente a los procesos carenciales, por malabsorción de hierro y folatos, típicos de la celíaca. Aunque escasamente descrita, podemos hallar la anemia hemolítica autoinmune por anticuerpos calientes como patología añadida en un enfermo de celíaca bien controlado y por lo demás asintomático.

### P772 17:40 h INDICACIÓN DE ESPLENECTOMÍA EN 2 CASOS DE ESFEROCITOSIS HEREDITARIA

Raúl González García, Dorotea Raquel Fernández Álvarez, Manuela Muriel Ramos, Álvaro Jimeno Díaz, M. Dolores García García, Beatriz Nieto Almeida, Ricardo Torres Peral, Elisa Vázquez Peñas  
Hospital Clínico Universitario, Salamanca.

**Introducción:** La esferocitosis hereditaria es la anemia hemolítica crónica de origen congénito más frecuente. Se caracteriza

por el defecto de las proteínas, fundamentalmente la espectrina, que forman el esqueleto del eritrocito, que provocan en este una disminución en su capacidad para resistir un aumento del agua intracelular, con disminución de su resistencia osmótica. Estos hematíes, debido a su estructura, se destruyen principalmente en el bazo. Produce una anemia de intensidad variable, desde un cuadro asintomático hasta una grave ictericia neonatal que puede precisar exanguinotransfusión. En su evolución pueden surgir complicaciones como crisis hemolíticas, crisis aplásicas y litiasis biliar que aparece en el 40% de los casos. Presentamos dos casos que en su curso evolutivo han presentado este último proceso.

**Casos clínicos:** El primero es un niño de quince años, con antecedentes de madre esplenectomizada por esferocitosis hereditaria, diagnosticado de esta enfermedad a los tres meses de edad a raíz de una ictericia neonatal que precisó exanguinotransfusión. Durante su seguimiento padece hemólisis intensa y se detecta litiasis biliar, motivo por el que se indica esplenectomía más colecistectomía.

El segundo caso es una niña diagnosticada de esferocitosis hereditaria a los 9 meses tras ictericia neonatal persistente, en su evolución padece varias crisis hemolíticas y aplasia; a la edad de 15 años se detecta en la ecografía abdominal litiasis biliar, motivo por el que se recomienda esplenectomía más colecistectomía vía laparoscópica.

**Conclusiones:** En el tratamiento de la esferocitosis, la esplenectomía está indicada en niños con enfermedad grave hemoglobina menor de 8 g/dl, reticulocitos de 10%, edad mayor de 6 años y presencia de litiasis biliar, entre otras.

En la actualidad la cirugía laparoscópica es la técnica de elección en la esplenectomía y colecistectomía por la reducción en la morbimortalidad, considerándose en algunos casos la extirpación subtotal del órgano, preservando así su función inmune. En el manejo previo de esta intervención quirúrgica es necesaria la inmunización frente a microbios encapsulados así como la profilaxis antibiótica posquirúrgica.

### P773 17:45 h METAHEMOGLOBINEMIA ADQUIRIDA: A PROPÓSITO DE 2 CASOS

M<sup>ª</sup> Rosario González Escudero, Gala López González, Verónica Nebreda Pérez, Shaila Prieto Martínez, Isabel Jiménez López, Olga Ordóñez Sáez, Pablo Rojo Conejo  
Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

**Introducción:** La metahemoglobinemia es una rara entidad congénita o adquirida producida por la oxidación del hierro del grupo hemo de la hemoglobina del estado ferroso al férrico, formándose metahemoglobina, que no transporta oxígeno. La congénita aparece por déficit de la metahemoglobín-reductasa y la adquirida, más frecuente, tras contacto con oxidantes como fármacos, alimentos y agua ricos en nitratos; también en sepsis, intolerancia a proteínas de leche de vaca, acidosis y diarreas. Presentamos dos casos de metahemoglobinemia secundaria.

**Caso 1:** Niña de 24 días, previamente sana, con cuadro de 8 h de irritabilidad, vómitos y deposiciones líquidas, afebril. Tomaba una fórmula adaptada correctamente preparada. No recibía medicamentos. EF: regular estado general, normonutrida, cier-



to grado de deshidratación, cianosis cutáneo mucosa intensa, soplo sistólico I/VI. Analítica: gasometría: pH: 6,98, pCO<sub>2</sub>: 28, pO<sub>2</sub>: 24, HCO<sub>3</sub><sup>-</sup>: 6,8, EB: -22,5, metahemoglobina: 35,6%, hemoglobina: 9,2 g/dl, resto normal. Fue trasladada a UVI con diagnóstico de metahemoglobinemia, recibiendo medidas de soporte, corrección de la acidosis y una sola dosis de azul de metileno a 1 mg/kg, con mejoría clínica y analítica. No presentó recurrencias.

**Caso 2:** Niña de 34 días ingresada por cuadro de desnutrición, diarrea y vómitos de 48 h, afebril. Recibía lactancia artificial con correcta preparación. En los últimos 3 días de su ingreso presentó cianosis, SaO<sub>2</sub>: 92% y bruscamente apnea y bradicardia, siendo trasladada a UVI neonatal. EF: mal estado general, normohidratación, piel pálido-azulada, hipotonía generalizada. Analítica: gasometría: pH: 7,37, pCO<sub>2</sub>: 31,8, pO<sub>2</sub>: 36, HCO<sub>3</sub><sup>-</sup>: 18,7, EB: -4,91, metahemoglobinemia: 27,8%. Recibió tratamiento con vitamina C con inicial mejoría, presentando, al suspenderla durante un proceso infeccioso, nueva recaída. El estudio genético y metabólico fue negativo para la niña y familia.

**Comentarios:** La metahemoglobinemia adquirida está probablemente infradiagnosticada. La forma más frecuente es seguramente la que aparece en el contexto de gastroenteritis en menores de 6 meses. Es obligado plantearse el diagnóstico en lactantes con diarrea y alteraciones de la coloración. Puede no existir relación entre los niveles de metahemoglobina y el grado de acidosis, como sucede en nuestros casos.

## P774 17:50 h REVISIÓN DE LAS PÚRPURAS TROMBOCITOPÉNICAS EN NUESTRA UNIDAD DURANTE 10 AÑOS

Beatriz Solís Gómez, Francisco Javier Molina Garicano, Eva Rupérez García, María Sagaseta de Ilurdoz Uranga, Joaquín Duarte Calvete, Fidel Gallinas Victoriano, María Amor Labaca Antón, Isabel Lezaun Burgui  
Hospital Virgen del Camino, Pamplona (Navarra).

**Antecedentes y objetivos:** La Púrpura Trombocitopénica Idiopática (PTI) es una patología autoinmune por lo general en relación con procesos infecciosos en la edad pediátrica. Se caracteriza por manifestaciones hemorrágicas secas (equimosis, petequias) o húmedas (sangrados activos como epistaxis) y un recuento plaquetario < de 150.000/ $\mu$ l. Analizamos la incidencia en nuestro hospital en los últimos 10 años.

**Métodos:** Recogimos las historias clínicas de los pacientes diagnosticados de PTI en nuestro servicio entre 1995 y 2004, analizando: fecha de diagnóstico, sexo, edad, tipo, antecedentes, manifestaciones clínicas, plaquetas al diagnóstico, otros exámenes, seguimiento, tratamiento y respuesta.

**Resultados:** Obtuvimos un total de 80 pacientes con una distribución por años homogénea, salvo en los años 2001 y 2002 con menor incidencia. En cuanto al sexo, 42 (52,5%) fueron niñas y 38 (47,5%) niños. La edad media 5,3 años (DE 4,1 años). Sesenta y siete fueron agudas (PTIa) (83,8%) edad media 60 meses y 13 crónicas (PTIc) (16,3%) edad media de 108 meses. Infecciones previas, 39 casos (49%); fármacos, 6 casos (7,5%); vacunas, 1 caso; Síndrome de Noonan, 1 caso y linfoma de Hodgkin en otro caso. Tres (3,8%) casos trombocitopenia en familiares. Manifestaciones secas (62,5%) y el

resto húmedas (20% epistaxis, 2,5% hemorragia digestiva, 5% hematuria), 4 recibieron concentrado de plaquetas. No se detectaron complicaciones graves ni hemorragia del SNC. Cinco, fueron asintomáticas. La cifra media de plaquetas al diagnóstico en las PTIa fue de 20.432/ $\mu$ l y en las PTIc de 33.461/ $\mu$ l. Se realizó aspirado medular en el 81,3% de los casos sin alteraciones. En el 90% se hizo estudio serológico, apreciando déficit de IgA en 6 casos, VEB positivo en 3 casos, CMV positivo en 2 casos y VVZ en 1 caso. El 33,8% no recibió ningún tratamiento, un 32,5% se trataron con corticoides, 8,8% con IGIV, 25% con IGIV y corticoides. Se esplenectomizaron 2 pacientes. De las PTI agudas, 92,5% han alcanzado la remisión completa, 3% han sido persistentes, 3% recidivantes y 1,5% está en tratamiento. Tres PTI crónicas han remitido.

**Conclusiones:** 1) No diferencias en cuanto a sexo. 2) Las PTI agudas son más frecuentes, con menor número de plaquetas y edades inferiores. 3) Los resultados son superponibles a los descritos en la literatura. 4) No hemorragia SNC.

## P775 17:55 h SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICO POR LEISHMANIASIS EN UN LACTANTE

J.M. Vagace Valero, Ana M<sup>a</sup> Grande Tejada, Luis Zarallo Cortés, Manuel García Domínguez, María José Fernández Reyes, Mercedes Oliva Gragera, Natalia Bejarano Ramírez, Juan José Cardesa García

Hospital Materno-Infantil, Badajoz y Universidad de Extremadura, Badajoz.

**Introducción:** La leishmaniasis visceral (LV) es una infección causada por protozoos parásitos pertenecientes al género *Leishmania donovani*, que incluye tres especies. En nuestro medio *L. infantum* es la más común. El síndrome Hemofagocítico (SH) es una rara complicación de la LV (menos de 20 casos reportados en niños). El retraso en el diagnóstico y tratamiento de esta complicación o su confusión con un síndrome hemofagocítico familiar (SHF) han tenido consecuencias fatales en algunos casos publicados.

**Caso clínico:** Presentamos un lactante de 6 meses de etnia gitana, padres consanguíneos y deficientes condiciones socio-sanitarias, que consulta por fiebre y vómitos. A la exploración física presenta mal estado general, irritabilidad, palidez terrosa e importante hepatoesplenomegalia. Analíticamente mostraba: pancitopenia (Hb: 6,3 g/dl; leucocitos: 1.980/ $\mu$ l y plaquetas: 42.500/ $\mu$ l) sin blastos en el frotis. Hipofibrinogenemia (68 mg/dl). LDH: 2.105 U/l. GOT: 137 U/l. GPT: 49 U/l. Triglicéridos: 359 mg/dl. Ferritina: 7.497 ng/ml. Hipoalbuminemia e hipogammaglobulinemia. Se realizó aspirado de MO que puso de manifiesto una proliferación histiocitaria con abundantes fenómenos de hemofagocitosis. Se insistió en la búsqueda de leishmanias y tras un examen minucioso y riguroso se encuentran amastigotes intracelulares, en número muy reducido. Se observó en una misma célula la hemofagocitosis y los amastigotes (hecho que no hemos encontrado publicado en la literatura consultada). La PCR para leishmania en MO y la serología confirmaron posteriormente el diagnóstico de LV. Se inició tratamiento con anfotericina B liposomal con reversión de la fiebre en 48 h y posterior desaparición de la hepatoesplenomegalia y la pancitopenia. En el control, el día

21 tras iniciar tratamiento, la recuperación era total con MO normal y PCR negativa.

**Discusión:** Ante un paciente con hepatoesplenomegalia y pancitopenia; pensar en LV. No olvidar el síndrome hemofagocítico, como complicación de LV, teniendo en cuenta que en estos pacientes los amastigotes son muy escasos debiendo buscarse con detenimiento y tener presente el diagnóstico diferencial con el síndrome hemofagocítico familiar que tiene un pronóstico y tratamiento radicalmente distinto. El tratamiento de la LV con anfotericina liposomal es eficaz y bien tolerado en niños.

### P776 18:00 h ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOINMUNE POR HEMOLISINA BIFÁSICA. PRESENTACIÓN DE UN CASO

Isabel Leiva Gea, Luis Palacios Colom,  
Juan Antonio López López, África Ávila Casas,  
Concepción Sierra Corcoles, M. Dolores Gámez Gómez,  
José Carlos Salazar Quero, Jesús de la Cruz Moreno,  
Pilar Martín Mellado, Ana Leiva Gea  
Complejo Hospitalario de Jaén, Jaén.

**Introducción:** Las anemias hemolíticas comprenden un grupo de procesos caracterizados por una excesiva destrucción de los glóbulos rojos acompañada de una eritropoyesis medular compensadora. Dentro de etiología autoinmune que representa 1:80.000, se encuentra la anemia hemolítica autoinmune por hemolisina bifásica que comprende aproximadamente el 30% de estas. Se caracteriza por una hemólisis intravascular de presentación aguda precedida de frío. Los primeros casos de enfermedad fueron descritos en adultos con sífilis, aunque en la actualidad afectan con más frecuencia a niños con infección viral previa. Se detecta mediante la prueba de Donath-Landsteiner que demuestra hemólisis al incubar glóbulos rojos con suero del paciente a 4 °C y a 37 °C, reproduciendo *in vitro* las condiciones fisiopatológicas de la enfermedad, manteniéndose positivos hasta 3 meses después de la crisis hemolítica.

**Objetivo:** Presentación de un caso de anemia hemolítica autoinmune bifásica en una niña de 6 años. **Material y métodos:** Acude a Urgencias niña de 6 años sin antecedentes de interés, por presentar ictericia acompañada de orina oscuras. En los 5 días previos presentó fiebre elevada acompañada de dolor abdominal y vómitos. A la exploración se observa ictericia leve de la piel y moderada de conjuntivas. No hepatoesplenomegalia. Analítica: hemoglobina-8,3, hematócrito-24%, reticulocitos-11%, LDH-1265, ferritina elevada, descenso de haptoglobina, bilirrubina total con predominio de indirecta. Anisocitosis. Test de Coombs directo positivo. Complemento normal. Inmunoglobulina C3d positivo. Hemoglobinuria. Se realiza prueba de Donath Landsteiner positiva.

**Conclusiones:** La anemia hemolítica autoinmune por hemolisina bifásica es una enfermedad poco frecuente. Su confirmación diagnóstica en laboratorio es relativamente sencilla a través de la prueba de Donath-Landsteiner. Sería interesante realizar esta prueba en todo niño con anemia hemolítica adquirida sobre todo cuando esté presente hemoglobinuria, antecedentes de infección viral o ambas coincidentes con episodios de exposición a frío intenso.

### P777 18:05 h FRECUENCIA Y CAUSAS DE HOSPITALIZACIÓN EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON HEMOFILIA A O B ATENDIDOS EN UN CENTRO DE REFERENCIA NACIONAL

Isabel Soledad Casas Gallegos, Milagros Quirico Torres,  
Judith Herrera Chávez, Pedro San Martín Howard  
Hospital Nacional Dos de Mayo-Ministerio de Sanidad, Lima (Perú).

**Objetivos:** Determinar las causas y frecuencia de hospitalización así como las características clínico-epidemiológicas en niños y adolescentes con hemofilia A o B atendidos en un Centro Nacional de Referencia peruano.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo que incluyó 22 pacientes menores de 16 años con diagnóstico de Hemofilia A o B hospitalizados en el período 1999-2004 en el Servicio de Pediatría de un hospital público.

**Resultados:** El 32% se encontró entre 5 y 10 años de edad. El 50% procedía de zona rural. El 73% correspondió a Hemofilia A severa. No se reportaron enfermedades concomitantes asociadas. Se registró antecedentes familiares de hemofilia en 12 casos (55%). 23% fue sometido a un procedimiento quirúrgico. Sólo el 36% fue diagnosticado durante el primer año de vida (edad promedio: 18 m). El 64% fue hospitalizado entre 2-4 veces siendo la hemartrosis la causa más frecuente de hospitalización (68%). No se registraron fallecimientos.

La estancia hospitalaria fue > 7 días en el 55% de pacientes (rango: 3-90 días). La tumoración hemofílica ocasionó la hospitalización más larga (90 días). El 90% presentó algún tipo de desnutrición y 77% presentó anemia. El compromiso óseo fue registrado en el 82% de casos y 50% presentó al menos 1 articulación comprometida. Sólo el 2% presentó alguna reacción adversa transfusional.

**Conclusiones:** La hemartrosis fue la causa de hospitalización más frecuente. La necesidad de hospitalización en la hemofilia severa ha sido a menudo asociado con eventos que comprometen la vida y complicaciones clínicas irreversibles lo cual conlleva un desmedro en la calidad de vida.

### P778 18:10 h SÍNDROME DE HIPERFERRITINEMIA Y CATARATAS CONGÉNITAS

Juan José Benavente García, M. Dolores Pastor Vivero,  
Mariano Rodríguez Peñalver, David Gil Ortega,  
Pedro Mondéjar López, L. Castaño,  
Manuel Sánchez-Solís de Querol

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia y Hospital de Cruces, Baracaldo (Vizcaya).

**Introducción:** El síndrome de hiperferritinemia y cataratas congénitas se trata de una entidad descrita recientemente, hace 10 años, que asocia valores séricos elevados de ferritina sin signos de sobrecarga férrica y cataratas nucleares concéntricas bilaterales congénitas de herencia dominante. Se debe a mutaciones puntuales o delección en el elemento regulador del hierro (IRE), de la región 5 no traducida del gen de la L-ferritina (cromosoma 19q13.1), provocando una síntesis incontrolada de esta subunidad proteica, independientemente de los niveles de hierro, y su acumulación progresiva en todos los tejidos, manifestándose únicamente en el cristalino produciendo cataratas concéntricas bilaterales.

**Caso clínico:** Preescolar varón de 2 años en el que se aprecia en sucesivos controles analíticos niveles muy elevados de ferritina de forma mantenida. Entre los antecedentes familiares destaca que la madre tiene cataratas nucleares bilaterales diagnosticadas a la edad de 6 años; la abuela y bisabuela maternas también refieren historia de cataratas bilaterales a edades precoces, así como una tía materna. En los antecedentes personales destaca únicamente dermatitis atópica y asma del lactante sin otras patologías de interés. En primer control analítico destaca una ferritina 1.214 ng/ml, hierro 84 µg/dl, transferrina 255 mg/dl, IST 20,4%. Hemograma, transaminasas y otros parámetros de función hepática normales, ecografía hepática normal; marcadores de infección crónica y procesos tumorales normales. La madre presenta niveles elevados de ferritina, 1.143 mg/dl, sin datos de sobrecarga de hierro. Tras descartar las diferentes causas de hiperferritinemia, se constata en nuestro paciente cataratas incipientes, sospechándose el síndrome de hiperferritinemia y cataratas congénitas, por lo que se solicita estudio genético al paciente y a la madre, encontrándose una mutación en ambos en el IRE del gen de la L-ferritina, consistente en cambio de base en posición 33, citosina por guanina, en uno de los alelos, descrita en la literatura como causante de este cuadro.

**Conclusión:** Describimos un familia española con el síndrome de hiperferritinemia y cataratas congénitas, enfermedad todavía bastante desconocida para la mayoría de clínicos y oftalmólogos dado su reciente descripción en la literatura. Una mayor difusión permitirá encontrar nuevos casos entre pacientes con hiperferritinemia o cataratas evitando exploraciones innecesarias.

## P779 18:15 h HEMIFILIA B Y C DE ORIGEN ADQUIRIDO

Cristina Cañavate González, Pastora Iniesta López-Matencio, Juan Antonio Carmona Valero, Fco. Javier Pena Lamelas, M. Juana Rubio Pérez, Francisco José Chicano Marín, Juan José Fernández Paredes, Jorge Ricardo Deheza Alfageme, Rosa María Vázquez Gomis, Arantxa Viudes de Velasco  
Clínica Virgen de la Vega, S. A., Murcia.

**Objetivos:** Presentación de un caso de déficit de factores IX y XI de origen no genético en el contexto de cuadros clínicos de autoinmunidad.

**Resumen:** Paciente varón de 12 años que padece inicialmente cuadro petequiral sin trombocitopenia compatible con púrpura de Schönlein-Henoch de afectación exclusivamente cutánea y pronta resolución espontánea. A los 8 meses y tras cuadro faringoamigdalario de probable etiología vírica presenta diátesis hemorrágica (púrpura petequiral y hematomas en miembros inferiores) con trombocitopenia, alteración de la coagulación (alargamiento del PTTA) y anticoagulante lúpico positivo. Los estudios complementarios realizados apoyan el diagnóstico de púrpura trombocitopénica inmune que precisa tratamiento esteroideo para conseguir recuperación completa. En cuanto a la alteración de la coagulación se confirma déficit leve de factores IX y XI. El anticoagulante lúpico fue positivo al inicio del proceso en varias determinaciones pero con normalización posterior.

**Conclusiones:** Se trata de una hemofilia adquirida por autoanticuerpos dirigidos contra los factores IX y XI en un "hábitat" tendente a enfermedades autoinmunes. Se descarta síndrome antifosfolípido, considerando la positividad inicial de los autoanticuerpos antifosfolípido como un evento autolimitado en relación con la infección viral.

## P780 18:20 h CRISIS APLÁSICAS EN LA ESFEROCITOSIS HEREDITARIA

Ana Peña Busto, Patricia Company Maciá, Rosa Garrido Uriarte, Carolina López Martínez, Cristina de las Heras Díaz-Varela, M. Luisa Poch Olive, Alberto Fernández Villamor  
Complejo Hospitalario San Millán-San Pedro, Logroño (La Rioja).

**Introducción:** La esferocitosis hereditaria es la anemia hemolítica congénita más frecuente. Estos enfermos pueden ver agravada su anemia debido a las crisis aplásicas desencadenadas por infecciones por parvovirus y también a causa de las crisis megaloblásticas por la sobreutilización de ácido fólico por la hiperplasia medular.

**Caso clínico:** Niño de 4 años con palidez, coloración ictericia y astenia marcada en el contexto de una faringoamigdalitis. *Antecedentes personales:* RNPT de 32 semanas con PAEG, 2º gemelo de embarazo monocorial biamniótico. Anemia del RN con dos transfusiones durante el primer mes de vida. Hiperbilirrubinemia. Al año de vida 3ª transfusión en el curso de una infección urinaria. Ante estos episodios fue estudiado obteniéndose los siguientes resultados: CHCM 35,1 pg, ferritina 72,8, hemoglobina A2 2,4, hemoglobina F 10. Sangre periférica: marcada anisocitosis microcítica e hipocromia con aumento de esferocitos muchos de ellos espiculados. Test de resistencia globular osmótica negativo. Estudio de ADN: pérdida de un gen alfa en un cromosoma. Diagnóstico definitivo: esferocitosis hereditaria y rasgo talasémico alfa heterocigoto. Dada la posibilidad hereditaria, se estudió a su padre objetivándose un rasgo talasémico alfa y al hermano gemelo resultando normal. *Exploración física al ingreso:* febril, tinte icterico, palidez marcada. Auscultación cardiopulmonar con taquicardia, soplo funcional. Abdomen doloroso de forma difusa aunque blando y depresible. Exploración ORL evidenciando el foco faríngeo. *Pruebas complementarias:* hemoglobina 4,1 mg/dl, VCM 74,8 fl, leucocitos 1.700, plaquetas 158.000 µl, ferritina 369. Sangre periférica: abundantes esferocitos y anisopoiquilocitosis; reticulocitos corregidos 0,1%, ecografía abdominal: esplenomegalia. *Evolución:* Su situación inicial fue empeorando hasta presentar un cuadro de shock, motivo por el que ingresó en UCI donde fue transfundido de nuevo. Se observó una respuesta hemodinámica adecuada con normalización de parámetros hematológicos aunque persistiendo elevación de LDH y bilirrubina total normal. Con el diagnóstico previo y la clínica actual, se solicitó determinación serológica del parvovirus B19 que resultó positiva.

**Conclusión:** Ante estos enfermos es fundamental tener presente la posibilidad de desarrollar crisis aplásicas en el transcurso de infecciones intercurrentes, que si bien son menos frecuentes que las hemolíticas, pueden llegar a ser muy graves.

**P781****18:25 h****CARENCIA NUTRICIONAL MATERNA Y SUS REPERCUSIONES EN EL NIÑO LACTADO AL PECHO**

Cristina Flor Parra, Susana Cora López,  
Mercedes Granero Asencio, Francisco Vela Casas,  
Jesús Sánchez Calero, José González Hachero  
Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.

**Introducción y objetivos:** Poner de manifiesto que la leche materna puede ser deficiente en ciertos nutrientes cuando la alimentación de la madre no es adecuada, repercutiendo esto sobre la nutrición del lactante. Presentamos el caso de una niña de 4 meses lactada al pecho con anemia megaloblástica por déficit de vitamina B<sub>12</sub>.

**Material y métodos:** Lactante de 4 meses alimentada exclusivamente con leche materna que ingresa por estancamiento de la curva ponderal, evidenciándose durante el ingreso anemia macrocítica normocrómica. Exploración: Aceptable estado general. Peso: 5.800 g (P10). Longitud: 65 cm (P75). Perímetro craneal: 39 cm (P3). Sensorio despejado. Dolicocefalia. Hipotonía de miembros inferiores. Resto, sin hallazgos patológicos. Antecedentes familiares: madre diagnosticada de anemia durante el embarazo y con alimentación preferentemente vegetariana con muy escaso consumo de huevo, carne y pescado. Exámenes complementarios: hemograma: hemoglobina (7,5 g/dl); hematócrito (23,1%); VCM (102,9 fl); HCM (33,5 pg); CHCM (32,6 g/dl); RDW (29,2%). Reticulocitos: 2,56%. Hierro sérico: 104 µg/dl. Ferritina: 159 ng/ml. Ácido fólico: 30,5 ng/ml (valores de referencia: 3-17). Vitamina B<sub>12</sub>: 148 pg/ml (valores de referencia: 190-1.000). Frotis de sangre periférica: marcada anisocitosis de predominio macrocítico. Se observan megalocitos y numerosos fragmentos y algún ortocromatocito aislado. Coombs directo: negativo. Exámenes complementarios de la madre: Hemograma: hemoglobina (14,4 g/dl); hematócrito (43,5%); VCM (88,4 fl); HCM (29,4 pg). Reticulocitos: 1,0%. Ácido fólico: 45 ng/ml. Vitamina B<sub>12</sub>: 144 pg/ml.

**Resultados:** Se diagnosticó de anemia macrocítica por déficit de B<sub>12</sub> de origen carencial materno. Le fue administrada cianocobalamina i.m. (100 µg en una sola dosis), normalizándose el hemograma y los niveles de B<sub>12</sub> 25 días después. Destacar la mejoría clínica de la lactante que comenzó a ganar peso y a mostrarse más alegre y activa, desapareciendo la hipotonía de miembros inferiores.

**Comentarios y conclusiones:** La anemia megaloblástica es un diagnóstico poco frecuente pero a tener en cuenta en lactantes alimentados exclusivamente al pecho. Es importante insistir en la alimentación de la madre en la anamnesis cuando se trata de lactantes alimentados exclusivamente al pecho. Poner de manifiesto la excelente respuesta clínica y analítica al tratamiento con vitamina B<sub>12</sub> parenteral.

**P782****18:30 h****TROMBOFILIA INDUCIDA POR LA VARICELA**

Alejandro Castello Muñoz, Caterina S. Barbàra,  
Marta Lojo Rodríguez, Federico Martínón Torres  
Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela (A Coruña).

**Introducción:** La infección por el virus varicela-zóster puede asociar múltiples complicaciones con potencial compromiso vital. Un ejemplo lo constituyen las derivadas de la alteración de

la cascada de la coagulación. En el caso que nos ocupa a continuación se agrupan varias de ellas en un mismo paciente.

**Caso clínico:** Varón de 6 años de edad, que en el séptimo día de evolución de la varicela inicia una púrpura cutánea en miembros inferiores y 24 h más tarde desarrolla una trombosis venosa femoro-poplítea y una trombosis del seno sagital. El estudio de coagulación mostró datos compatibles con coagulación intravascular diseminada, con una proteína S (PS) libre del 2%. Ante la sospecha de trombofilia posvaricelosa por deficiencia autoinmune de PS se inició tratamiento con heparina de bajo peso molecular (enoxaparina, 1 mg/kg/dosis cada 12 h, subcutánea), inmunoglobulina antiidiotipo (800 mg/kg en dosis única), prednisolona (0,5 mg/kg/dosis cada 8 h, vía oral) y aciclovir intravenoso (10 mg/kg/dosis cada 8 h), además de analgesia (controlada por el paciente con fentanilo), profilaxis anticomocional con difenilhidantoína y tratamientos de soporte habituales. La evolución del paciente fue favorable, con regresión de las alteraciones de la coagulación, curación de las lesiones cutáneas, resolución de la trombosis venosa profunda y una exploración neurológica normal al alta, que persiste tras 6 meses de seguimiento.

**Discusión y conclusiones:** Aunque la varicela es habitualmente considerada una enfermedad benigna y autolimitada, puede condicionar en ocasiones la aparición de complicaciones graves incluso en niños inmunocompetentes, tal como se evidencia en nuestro caso. Se cree que el déficit autoinmune de proteína S es el principal responsable de la aparición de un estado protrombótico que puede dar lugar a complicaciones como las que acontecieron a nuestro paciente. El tratamiento de la trombofilia posvaricelosa es puramente sintomático, sin evidencias definitivas que demuestren la utilidad de tratamientos como la plasmaféresis y recambio con plasma fresco, los corticoides, las inmunoglobulinas o el aciclovir, más allá de las referencias aisladas de casos clínicos como el aquí presentado y series de casos. Probablemente, la vacunación universal frente al virus Varicela-Zoster constituya la medida más eficaz en la prevención de sus complicaciones.

**P783****18:35 h****APLASIA MEDULAR ASOCIADA A TIROIDITIS Y HEPATITIS DE POSIBLE ETIOLOGÍA AUTOINMUNE**

María Rodríguez Martínez, Purificación Aguilera Sánchez,  
Encarnación López Ruzafa, M. Ángeles Vázquez López,  
Francisco Lendínez Molinos, José M<sup>a</sup> Batlles Garrido  
Hospital Torrecárdenas del SAS, Almería.

**Introducción:** La aplasia medular adquirida (AMA) es una entidad patológica caracterizada por la falta de producción de las 3 series hematopoyéticas. Entre la variedad de entidades fisiopatológicas que se involucran en su desarrollo, se incluye la reacción autoinmune (Linf T CD8) contra los precursores hematopoyéticos. Presentamos un caso de AMA en un paciente con patología autoinmune previa.

**Enfermedad actual:** Escolar de 6 años que ingresa por aparición de equimosis en MMII y trombocitopenia. AF: madre hipotiroidismo en tratamiento sustitutivo, abuela materna paratiroidectomizada con 50 años. AP: embarazo, parto y perinatal normales, vacunas correctas. Diagnosticado con 4 años de tiroiditis crónica autoinmune (Ac TPO y Antiperoxidasa +), y 2 meses antes del diagnóstico de AMA de hepatopatía aguda sospechándose etiología autoinmune. *Exámenes complementarios*

rios: hemograma: L: 2.600 (N:2.290); Hb: 11,5; plaquetas: 8.000. retic: 0,8% (32.300). Frotis sangre periférica: trombocitopenia confirmada, ausencia de células blásticas. Normalidad de: metabolismo férrico, bioquímica renal, FA, iones, Ig, PTH, complemento, subpoblaciones linfocitarias, sedimento orina y pruebas de imagen. B. total: 1,77; BD: 1,01 mg/dl; GOT: 298, GPT: 567 y GGT: 418 U/l. Serología virus hepatotropos (CMV, VEB, Herpes, parvovirus B19, VHB, C y A, herpes tipo 6) negativa. Con el diagnóstico inicial de trombocitopenia autoinmune se inicia tratamiento esteroideo y posteriormente con GGiv sin recuperación de la cifra de plaquetas. Se realiza BMO diagnosticándose de AM muy severa, por lo que se inicia tratamiento según Protocolo de la SEHP. Actualmente, tras 6 meses de seguimiento, se encuentra en remisión parcial [último hemograma: L: 3.400 (N: 2.120); Hb: 10,8; plaquetas: 87.000] y en tratamiento con Ciclosporina. Respecto a la hepatopatía se observa disminución de la GOT y GPT, como resultado del tratamiento con esteroides (incluidos en el protocolo de tratamiento de la AM).

**Conclusión:** 1) La asociación de AM junto con tiroiditis y hepatitis, confirma la participación inmunológica en la patogenia de la AM. 2) Es interesante conocer si la evolución de la tiroiditis y hepatitis sería paralela a la evolución de la AM. 3) Es conocida la participación de distintos órganos en enfermedades autoinmunes. En nuestro caso no hemos encontrado en la bibliografía revisada asociación entre AM, tiroiditis y hepatitis.

### P784 18:40 h HEMIPARESIA DIREITA EM LACTENTE COM HISTÓRIA FAMILIAR DE DÉFICE DE PROTEÍNA S

Ana Garrido, Marta Vila Real, Helena Santos, Jorge Sales Marques  
Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia, Portugal.

A Hemiparesia no recém-nascido e lactente pode ter várias causas: alteração da coagulação, doenças metabólicas e infecciosas, cardiopatia congénita e malformações vasculares e endoteliais. O acidente vascular isquémico (AVI) é raro, tendo uma incidência anual de 1/100.000.

Como factores de risco estão incluídos entre outras causas, a pré-eclâmpsia e atraso de crescimento intrauterino. Os autores apresentam um caso clínico de um lactente de 4 meses de idade a quem foi detectado uma Hemiparesia direita. Não apresentava factores de risco conhecidos.

Foram efectuados vários estudos, incluindo da coagulação e metabólico que não detectaram qualquer alteração. A ressonância magnética cerebral revelou lesão proencefálica parieto-temporal esquerda, comunicando o ventrículo lateral com o vale silviano, marginada por uma área irregular emitindo hipersinal em T1. O córtex que rodeia a lesão não apresenta critérios que sugiram displasia, sugerindo antes lesão de instalação intra-uterina tardia ou eventualmente peri-natal, de natureza isquémica. A lesão encefaloclastica prolonga-se ao braço posterior da cápsula interna, de acordo com o quadro de Hemiparesia conhecido, observando-se também sinais de degenerescência axonal secundária, com atrofia do pedúnculo cerebral esquerdo e hemiprotuberância. A montante, o padrão de mielinização do centro semi-oval esquerdo está atrasado face ao contralateral, também por provável degenerescência axonal. Face ao resultado do exame, iniciou fisioterapia. No estudo familiar, foi identificado um défice de proteína S na mãe do lactente sem qualquer antecedente de episódio trombótico.

Os autores chamam a atenção para uma possível causa do AVI do lactente, ser secundário a um défice de proteína S em mãe clinicamente assintomática.

## NEUROLOGÍA

### ZONA PÓSTER II (PLANTA SEGUNDA DEL AUDITORIO) P785 17:15 h SÍNDROME DE WALKER-WARBURG EN GEMELOS

Elena Cabezas Tapia, M. del Carmen Carrascosa Romero, María Baquero Cano, Olga García Mialdea, Ana Pérez Pardo, Ester Gil Pons, Andrés Martínez Gutiérrez

Complejo Hospitalario Universitario, Albacete.

**Objetivo:** Dada la escasa incidencia del Síndrome de Walker-Warburg (SWW), comunicamos dos casos en gemelos, no referidos en la literatura.

**Casos clínicos:** Presentamos los casos de un par de gemelos de etnia gitana con el SWW atendidos en el Hospital General de Albacete. En ambos se observó, por ecografía prenatal, hidrocefalia. Nacieron a las 35 + 4 semanas. Los dos estaban hipocativos e hiporreactivos con hipotonía y ausencia de reflejos arcaicos; presentaron dificultad para la alimentación y apneas. En la ecografía cerebral se visualizó colpocefalia, agenesia del cuerpo caloso, disminución de los surcos corticales e hipoplasia cerebelosa. Con la RM se estableció el diagnóstico de lisencefalia tipo II. En el EEG al alta se observó actividad paroxística multifocal en ambos hermanos. El primer gemelo tenía un fenotipo normal, el segundo gemelo presentaba exoftalmos bilateral y orejas de implantación baja. Oftalmológicamente el primer gemelo presentaba persistencia del conducto hialoideo y retina pálida, mientras que en el segundo se observó displasia retiniana bilateral. Analíticamente se constató miopatía (aumento de CPK y aldolasa). Los cariotipos fueron normales.

**Discusión:** Dentro del grupo heterogéneo de las distrofias musculares congénitas (DMC), entre las que cursan con alteraciones en el sistema nervioso central, se incluye el síndrome de Walker-Warburg (SWW). Clasificado entre las lisencefalías tipo II, junto a la distrofia muscular de Fukuyama y síndrome cerebrooculomuscular. Es un síndrome raro, el de peor pronóstico de su grupo, con mortalidad en los primeros meses de vida, de herencia autosómica recesiva fundamentalmente. Se caracteriza por alteraciones oculares, afectación muscular y lisencefalia tipo II o en "empedrado" hallazgos que presentaban nuestros pacientes. En la base bibliográfica Medline no hemos encontrado referencia de afectación en gemelos, ni otros pacientes publicados en nuestro país.

### P786 17:20 h ASOCIACIÓN ATAXIA-TELANGIECTASIA Y SIRINGOMIELIA

Luis Carlos Ortiz González, Juan Luis Santos Pérez, Susana Roldán Aparicio, Catalina González Hervás, Francesca Perin, Laura Moreno Galarraga, Pablo Cid Galache, Luis Padilla Hernández, José Luis Leante Castellanos  
Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

**Introducción:** La ataxia-telangiectasia es una enfermedad AR caracterizada, en sus formas completas, por ataxia cerebelosa

progresiva, telangiectasias en piel y conjuntivas, defectos inmunológicos y una mayor tendencia al desarrollo de tumores malignos. La siringomielia es un trastorno degenerativo esporádico, consistente en la presencia de una cavidad en el interior de la médula espinal o el bulbo, que cursa con debilidad muscular y trastornos de la sensibilidad (anestesia termoalgésica segmentaria con preservación de las sensibilidades táctil y propioceptiva).

Exponemos el caso de un paciente diagnosticado de ataxia-telangiectasia que además desarrolló una siringomielia doro-lumbar.

**Caso clínico:** Varón de 8 años de edad, diagnosticado con 18 meses de ataxia-telangiectasia.

En control evolutivo refiere dolor a nivel de extremidades superiores y espalda, junto con un empeoramiento muy rápido de los trastornos de la marcha e inestabilidad. *Antecedentes personales:* Otitis e infecciones de vías respiratorias altas frecuentes. *Antecedentes familiares:* Tíos y primos maternos con sintomatología similar a la del paciente, fallecidos a la edad de 10-12 años. *Exploración física:* Constitución asténica. Piel: telangiectasia en conjuntivas. No en otras localizaciones. PINLA. Apraxia oculomotora. Ataxia troncular y dismetría en extremidades. Movimientos atetósicos de extremidades superiores ocasionales. Arreflexia e hipotonía muscular de las cuatro extremidades. Exploración de sensibilidad profunda y superficial normal. *Pruebas complementarias:* RM de SNC: atrofia cerebelosa con leve aumento de IV ventrículo. Resto, normal. RM espinal: mínima dilatación hidrosiringomiélica en médula dorsal y lumbar.

**Conclusión:** La afectación neurológica en pacientes con ataxia-telangiectasia suele iniciarse en torno a los 12-18 meses, y consiste en un cuadro cerebeloso lentamente progresivo. La aparición de otros signos neurológicos o rápida progresión de los síntomas deben hacernos sospechar la posibilidad de tumores, infecciones o malformaciones asociadas. En este caso, el dolor y la rápida progresión de las alteraciones en bipedestación condujeron al diagnóstico. Aunque se conocen en la ataxia-telangiectasia diversos cambios degenerativos a nivel de SNC y periférico, en la literatura revisada no hemos encontrado previamente descrita la asociación de ataxia-telangiectasia y siringomielia.

### P787 EVOLUCIÓN DEL SÍNDROME DE WEST EN LA ESCLEROSIS TUBEROSA

Nagore Crespo Azpiroz, Izaskun Miner Kanflanka, Patricia Esparza Paz, Ramón M. Gaztañaga Expósito, Jesús García Santiago, Ángeles M. Ruiz Benito, Carmen García Pardos  
Hospital Donostia, San Sebastián (Guipúzcoa).

**Introducción:** El síndrome de West (SW) se caracteriza por la tríada de espasmos en flexión, deterioro psicomotor y actividad hipsarrítmica en el EEG. La incidencia mayor es en menores de 2 años. Es la patología neurológica más frecuente de la esclerosis tuberosa (ET).

**Objetivo:** Describir la evolución del SW en 5 casos con ET.

**Métodos:** Estudio retrospectivo de 1994 a 2004, mediante revisión de historias clínicas.

### Resultados:

	Caso (sexo)				
	Caso 1 (M)	Caso 2 (H)	Caso 3 (H)	Caso 4 (H)	Caso 5 (M)
Edad inicio	12 m	4 m	9 m	5 m	10 m
Antecedente familiar ET	No	No	Paterno	No	Materno
Clinica	Espasmos en flexión	Espasmos en flexión	Espasmos en flexión	Espasmos en flexión	Crisis mioclonicas
EEG con hipsarritmia	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Tratamiento inicio	Vigabatrina 100 mg/kg	Vigabatrina 150 mg/kg	Vigabatrina 150 mg/kg	Vigabatrina 150 mg/kg	Vigabatrina 150 mg/kg
Normalización clínica p-t	6	5	3	6	3
EEG normal p-t	15	30	7	6	7
Recurrencia	No	Al 14º día	No	No	Al mes
Retraso p-m	No	Moderado	Moderado	Moderado	No

p-t: postratamiento en días.

En los casos donde no fue posible controlarse el SW con vigabatrina, se asoció ácido valproico a 150 mg/kg. El tiempo de evolución ha sido de entre 3 meses y 5 años siendo la media de 3,5 años. Un caso está dado de alta.

**Comentarios:** La respuesta favorable a la vigabatrina ha sido en el 60% de los casos. El 60% de los pacientes con esclerosis tuberosa y síndrome de West, presentan en esta serie retraso mental moderado.

### P788 VALORACIÓN DE LOS FENOTIPOS DE TDAH MEDIANTE EL COPELAND SYMPTOM CHECKLIST: ¿EXISTE EL FENOTIPO HIPERACTIVO-IMPULSIVO?

Manuel Pérez Vera, Israel Ordóñez Medina, Julia Arroyo Moñino, Pedro Álvarez, Julián Vaquerizo Madrid

Centro CADAN de Atención al Neurodesarrollo, Badajoz (Badajoz), Hospital Materno-Infantil, Badajoz y Universidad de Extremadura, Badajoz.

**Introducción:** El trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) es el desorden psicopatológico más frecuente en una consulta neuropsiquiátrica. Su prevalencia varía según las series, del 3% al 10%. En nuestra experiencia afecta al 7,5% de la población escolar de 8 a 9 años, y la edad media de consulta está en los 7,8 años. En la actualidad se definen tres fenotipos según la clasificación del DSM-IV: TDAH con predominio del déficit de atención (TDAH-I), TDAH con predominio de la hiperactividad-impulsividad (TDAH-HI), y TDAH combinado (TDAH-C), existiendo una clara diferencia entre la prevalencia de los fenotipos según las edades.

**Material y métodos:** Se analizó una serie de 95 casos de TDAH de la Unidad de Neuropsiquiátrica del Hospital Materno-Infantil y de la consulta de Hiperactividad y Patología de Aprendizaje del Centro CADAN. Todos cumplían los criterios del DSM-IV para TDAH y sus subtipos. A todos se les aplicó una traducción de la Copeland Symptom Checklist ADHD (Traducción de J. Vaquerizo-Madrid e H. Gómez Martín), una entrevista estructurada que consta de 60 ítems distribuidos en 9 áreas de evaluación (inatención-distractibilidad, impulsividad, actividad motora, disconformidad, comportamientos de captación de la atención, inmadurez, pobreza de logros, problemas cognitivos y visomotores, dificultades emocionales y pobreza de relación con los niños de su edad).

**Resultados:** Se compararon las respuestas, contempladas como el perfil clínico de cada uno de los pacientes, y se cruzaron los resultados según los fenotipos. La curva de tendencia analizada en el gráfico de dispersión reflejó un solapamiento entre los datos que aportaban las familias de los niños con TDAH-C y TDAH-HI, separándose claramente de aquellos que habían sido diagnosticados de TDAH-I. Los datos se analizaron mediante el método de análisis matemático de Rasch.

**Comentarios:** Nuestro estudio refleja la sospecha clínica que los fenotipos TDAH-C y TDAH-HI son, en realidad, expresiones distintas de un continuo clínico que se refleja de forma diferente a distintas edades. Probablemente no pueda separarse etiológicamente a ambos subgrupos.

## P789 SÍNDROME DE AICARDI

M<sup>a</sup> Mónica García Peris, Pablo Álvarez Montañana, Alberto de la Osa Langreo, Jesús García Tena  
Hospital Infantil Universitario La Fe, Valencia.

El síndrome de Aicardi se define por espasmos infantiles, agenesia del cuerpo caloso y lagunas coriorretinianas. A continuación presentamos un caso de este síndrome cuyo interés radica en su baja incidencia.

**Caso clínico:** Paciente que ingresó al nacimiento en el Servicio de Neonatología para estudio de malformación cerebral detectada en ecografía prenatal y confirmada con RM intraútero. No refería antecedentes familiares maternos de fetos malformativos, ni abortos ni patología gestacional. A la exploración física se observó hipertelorismo, hendidura palpebral izquierda pequeña y micrognatia. Se realizó RM a los 2 días de vida objetivándose cisterna magna amplia con hipoplasia cerebelosa, agenesia del cuerpo caloso con quistes interhemisféricos, quiste de plexo coroideo en atrio ventricular derecho y asimetría del tamaño de los dos hemisferios. En el fondo de ojo se visualizan placas de atrofia coroidea en OI. Se realizó cariotipo y ecografía renal, siendo normales. Se remite a domicilio controlándose ambulatoriamente por el servicio de Neuropediatría.

Reingresa a los dos meses de vida por iniciar episodios de espasmos en flexión. Con la sospecha diagnóstica de síndrome de Aicardi se repite el fondo de ojo confirmando el diagnóstico. En el EEG se evidencia trazado de hipsarritmia modificada compatible con este síndrome.

**Comentario:** Se trata de un síndrome de baja prevalencia (aproximadamente 500 casos descritos en el mundo). Es la causa de un 4% de los síndromes de West. Está ligado a una mutación esporádica en el cromosoma X, siendo letal en varones (salvo en pacientes con síndrome de Klinefelter). Puede diagnosticarse en niñas si presenta la triada sintomática de: 1) Espasmos infantiles; 2) Lagunas coroideas, y 3) Agenesia del cuerpo caloso. Es típica la asociación a heterotopias periventriculares, córtex displásico-polimicrogiria y quistes endodimarios. Otros hallazgos posibles son: papiloma de plexo coroideo, coloboma del nervio óptico, alteraciones de fosa posterior, alteraciones costovertebrales, microftalmía y asimetría significativa entre el tamaño de los dos ventrículos. El tratamiento de elección, igual que en el síndrome de West, es la vigabatrina. El 73% de los pacientes precisan dos o más antiepilépticos. El pronóstico es sombrío, con una epilepsia de muy difícil control y severo retraso psicomotor. El rango de vida es estable hasta los 30 años.

## P790 A PROPÓSITO DE UN CASO DE SEUDOTUMOR CEREBRAL

Carolina Torres Chazarra, Ruth Gilabert Rico, Lourdes Ortiz Ortiz, Lucía Galán Bertrand, Fernando Aleixandre Blanquer, Raquel Velasco García, Jenaro Jover Cerdá  
Hospital General de Elda, Alicante.

**Introducción:** Es un síndrome caracterizado por manifestaciones clínicas de hipertensión intracraneana (HIT), con normalidad en el examen LCR y demostración neurorradiológica normal.

**Caso clínico:** Niño de 8 años que acude remitido por la consulta de oftalmología por edema bilateral de papila. Presenta cefaleas frontales, dolor periorbicular izquierdo de 3 semanas de evolución de intensidad leve-moderada y pérdida de la agudeza visual. EF: constantes adecuadas. PA: 90/60. Exploración discreta anisocoria con menor diámetro de pupila izquierda, leve paresia del III par izquierdo. A su ingreso se realiza TC y RM normal. Agudeza visual de 0,2 en ambos ojos, con edema de papila bilateral. Sospecha diagnóstica de pseudotumor cerebral, PL: presión = 39 cm H<sub>2</sub>O. Bioquímica: normal. Se inició tratamiento con corticoides orales, con buena evolución y mejoría de la agudeza visual a 0,8 en las siguientes 48 h. Al alta persiste una discreta paresia del III par que desaparece posteriormente.

**Discusión:** La etiología del SC posiblemente se multifactorial. Es la infección ótica la responsable del 24,3% de los casos, seguida de otras infecciones, ocupando el tercer lugar la supresión brusca de corticoides. El SC también se ha relacionado con entidades endocrinológicas, afectaciones sistémicas, TCE, trombosis de los senos y fármacos. Fisiopatología no está muy clara: incremento en la producción de y disminución en la reabsorción del LCR, aumento de contenido de agua a nivel de la sustancia blanca cerebral. Clínicamente: cefalalgias, irritabilidad, vómitos, náuseas y síntomas visuales. Dolor retroocular, nistagmo, parestesias, ataxia o paresia del VI y III pares. Papiledema en el 82% de los casos, con afectación de la agudeza visual. Elevación de la presión del LCR lumbar y papiledema, son base del diagnóstico. Exclusión de otras entidades patológicas (tumores, papilitis y las drusen de la papila). El curso del SC es variable. Complicación: déficit de agudeza.

**Conclusiones:** Es importante el conocimiento de esta enfermedad y su diferenciación de otras enfermedades sistémicas que afecten a la patología oftalmológica y/o del sistema nervioso central. Resaltar la importancia de la medición del LCR en los casos que se sospeche esta patología, así como su tratamiento para evitar futuras complicaciones.

## P791 CLÍNICA NEUROLÓGICA Y GALACTOSEMIA

M. Esther Vázquez López, Soledad Martínez Regueira, Alba Manjón Herrero, Ana García González, Carlos Somoza Rubio, Ramón Morales Redondo  
Complejo Hospitalario Xeral-Calde, Lugo.

**Antecedentes:** La galactosemia es una enfermedad metabólica autosómica recesiva en la que existe un déficit enzimático que impide metabolizar la galactosa. Su incidencia se estima en dos casos por cada 100.000 recién nacidos.

**Objetivo:** Hacer una llamada de atención sobre una patología poco frecuente, pero presente sin duda entre nuestros recién nacidos y cuyo diagnóstico precoz va a evitar graves secuelas neurológicas en la gran mayoría de los casos y la muerte del 20% de los afectados.

**Material y métodos:** llevamos a cabo una descripción detallada de las manifestaciones clínicas iniciales, el diagnóstico y el tratamiento realizado en un neonato con galactosemia.

**Resultados:** Presentamos el caso de un recién nacido fruto de la primera gestación de una madre sana de 18 años de edad de raza gitana y prima en segundo grado de su marido. Apgar 9/10. Se inicia alimentación oral con leche de fórmula en las primeras horas de vida, inicialmente con buena tolerancia pero pronto comenzó con vómitos, una hipotonía cada vez más intensa, letargia. Adquirió un color grisáceo y una ictericia en aumento. El hígado aumentó de tamaño y su consistencia se hizo leñosa. Ante la sospecha clínica de sepsis se hizo un cribado y se inició tratamiento antibiótico. En el urocultivo creció *Klebsiella pneumoniae*. A pesar del tratamiento antibiótico persistía la letargia y la hipotonía iba en aumento. A los nueve días de vida se recibió el resultado de las pruebas metabólicas en las que se sugería la existencia de Galactosemia. En ese momento se realizaron sustancias reductoras en orina que fueron positivas y la retirada de la leche de fórmula normal que fue sustituida por leche de soja. A partir de entonces la mejoría desde el punto de vista neurológico fue muy llamativa, desapareció la hipotonía y la paciente se volvió más activa. Al mes de vida era capaz de fijar la mirada, su tono era el adecuado y estaba más despierta. En estos momentos tiene 9 meses de edad, sigue una dieta estricta sin galactosa y su desarrollo psicomotor es normal.

**Conclusión:** La galactosemia, aunque poco frecuente ha de considerarse como una posibilidad diagnóstica ante un neonato letárgico, con hipotonía, rechazo de la alimentación e ictericia.

## P792

### CEREBELITIS INTENSA EN PREESCOLAR DE TRES AÑOS

17:50 h

Erika Recio Ahrendt, Francisco Rodríguez Argente del Castillo, M. Belén Sevilla Pérez, Gracia M. García Lara, Patricia Sierra Gutiérrez, Antonio Muñoz Hoyos  
Hospital Clínico Universitario San Cecilio, Granada.

**Introducción:** La cerebelitis es un trastorno caracterizado por la aparición de una descoordinación del movimiento con incapacidad para la marcha con aumento de la base de sustentación, disartria y con frecuencia nistagmo. Generalmente aparece en niños menores de tres años tras una infección viral previa. Los virus más frecuentemente implicados son el VVZ y Coxsackie. No suelen precisar tratamiento y en ocasiones pueden quedar secuelas.

**Caso clínico:** Acude al Servicio de Urgencias preescolar de tres años por presentar ataxia llamativa, disartria y vómitos tras haber cursado cuadro catarral. A la exploración neurológica presenta: Glasgow 15/15, poca colaboración, aumento de la base de sustentación, incapacidad para la marcha e incluso para la sedestación, pares craneales normales, pupilas isocóricas y normorreactivas, Romberg no lateralizado, fuerza y sensibilidad conservadas y ausencia de nistagmo.

**Pruebas complementarias:** Hemograma y Bioquímica: normales; EEG: normal; Fondo de ojo: normal; Tóxicos en orina:

negativos; Citobioquímica de LCR: 21 leucocitos/ $\mu$ l, resto normal; cultivo de LCR: negativo; serologías: negativas a adenovirus, influenza B, VRS, CMV, VHB, parainfluenza, inmune a Rubéola, VHS, VVZ, sarampión, parotiditis y toxoplasma, IgA positivo a Influenza A Mantoux: negativo; TC craneal: edema generalizado a nivel de fosa posterior; RM: extenso edema y focos hemorrágicos a nivel de ambos hemisferios cerebelosos; SPECT: hipocaptación muy acusada a nivel de ambos lóbulos temporales bajos y cerebelo.

**Evolución:** Ante el gran edema de fosa posterior que presenta inicia tratamiento con metilprednisolona a dosis de 2 mg/kg/día. Precisa drenaje ventrículo-peritoneal por hidrocefalia progresiva, que se resuelve tras la colocación del drenaje. Completa cuatro meses de tratamiento corticoideo, presentando durante este tiempo una mejoría notable, aunque muy lenta, persistiendo a los dos años del una clara lentitud en sus acciones. Como secuelas en la RM persisten áreas de encefalomalacia simétricas en ambos hemisferios cerebelosos con discreta gliosis periférica.

**Conclusiones:** En el caso que nos ocupa fue necesario tratamiento con corticoides debido al intenso edema de fosa posterior y como secuela quedó una bradicinesia leve, así como un discreto retraso psicomotor.

## P793

### EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL

17:55 h

Teresa Raga Póveda, Modesto Herrera Martín, M. Cristina Puente Sánchez, M. Dolores Romero Escós, M<sup>a</sup> Cinta Moraleda Redecilla, M. Elvira Garrido-Lestache Rodríguez-Monte, Carlos Santana Rodríguez  
Hospital General, Segovia.

**Introducción:** La epilepsia mioclónica juvenil (EMJ) representa el 10% de las epilepsias. La edad promedio de aparición es de 14 años. Es un síndrome hereditario, no progresivo, con clínica heterogénea y patrón de EEG característico. Su curso evolutivo es benigno, con excelente respuesta al valproato, pero las recidivas son frecuentes al interrumpir la medicación.

**Caso 1:** Niña de 13 años, sin antecedentes familiares (AF) ni personales (AP) de interés, que presenta al despertar tres episodios de hipotonía generalizada, sin pérdida de conciencia, con caída al suelo, precedida de movimientos mioclónicos generalizados de unos segundos de duración, con recuperación inmediata. EEG: Numerosos brotes paroxísticos bilaterales (con preferencia en áreas frontales) de 1-2 s de duración, de ondas lentas y agudas y complejos punta-onda de 2-3 ciclos/s, más frecuentes con la estimulación luminosa intermitente y la hiperventilación. Tratamiento: ácido valproico, presentando una excelente respuesta clínica y electroencefalográfica.

**Caso 2:** Varón de 13 años, con AF de epilepsia, que presenta movimientos involuntarios cefálicos y de hombros, bruscos, de breve duración, sin alteración del nivel de conciencia, de dos años de evolución, que empeoran con el estrés. EEG de las mismas características que en el caso 1. En esta ocasión, a pesar del tratamiento, las crisis persistieron, aunque con menor frecuencia. Durante el proceso de retirada de la medicación, presentó una crisis generalizada tónico-clónica.

**Discusión:** La EMJ se caracteriza por sacudidas mioclónicas breves, bilaterales, repetitivas, generalmente matutinas que pueden hacer caer súbitamente al paciente. Afectan a varios seg-



mentos corporales a la vez, preferentemente a los miembros superiores. Suelen existir AF de epilepsia y AP de convulsiones febriles. Las crisis se desencadenan por fotoestimulación, deprivación del sueño, estrés, fatiga, alcohol e incumplimiento terapéutico. El 90% de los casos se asocia a crisis tónico-clónicas generalizadas. El EEG ictal e interictal muestra descargas de polipunta-onda de 3-5 Hz, de distribución generalizada, bilateral e irregular. La mayoría de los pacientes alcanzan el control de las crisis con valproato, pero el riesgo de recidiva es muy elevado tras su supresión, por lo que se aconseja continuar el tratamiento de por vida.

## P794 18:00 h SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ: REVISIÓN DE 9 CASOS

Nuria Muñoz Jareño, Daniel Martín Fernández-Mayoralas, Vitoria San Antonio Arce, Jaime Campos Castelló  
Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

**Antecedentes:** El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es una polineuropatía aguda autoinmune caracterizada por producir una debilidad rápidamente progresiva con disminución de los reflejos miotáticos.

**Objetivo:** Analizar la presentación clínica, las pruebas complementarias y el tratamiento y evolución de 9 pacientes diagnosticados de SGB.

**Métodos:** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de los niños con SGB atendidos en el Hospital en los últimos 10 años.

**Resultados:** De los 9 pacientes revisados la mediana de edad fue de 3,4 años, 2/3 de los casos eran varones, sólo en un tercio de los casos se detectó una infección previa.

Desde el punto de vista clínico casi el 80% padecieron síntomas sensitivos concomitantes (dolor), y en todos los casos existió cuadriparesia e hipotonía. La abolición de los reflejos miotáticos no fue constante, y en dos casos existieron signos compatibles con afectación del sistema nervioso central. El 100% presentó disociación albúmino-citológica en el líquido cefalorraquídeo y un electromiograma (EMG) con criterios electrofisiológicos de desmielinización. La resolución fue completa independientemente del tipo de tratamiento.

**Conclusiones:** Aunque el diagnóstico del SGB es fundamentalmente clínico, en los casos revisados fue frecuente la presentación atípica. En todos los casos existió un aumento de las proteínas, aunque este aumento pudo ser poco llamativo en la primera determinación. Queremos destacar la importancia del EMG como herramienta diagnóstica, ya que fue concluyente en el 100% de los casos.

## P795 18:05 h QUISTE CONGÉNITO DE INCLUSIÓN SUBGALEAL DE LA FONTANELA ANTERIOR

Magaly Dorval Alcón, Ana Lucía Martínez Jiménez, Indalecio Fidalgo Álvarez, Inmaculada Acuña Ruiz, Soraya Macías García, M<sup>a</sup> Luisa González Fernández  
Hospital del Bierzo, León.

**Introducción:** Los Quistes Congénitos de Inclusión (QCI) son raros, se localizan en la línea media y ocupan el espacio sub-

galeal, representan el 1% de los tumores intracraneales, son benignos, se manifiestan desde el nacimiento y aumentan gradualmente de tamaño y se hacen evidentes durante la infancia. La edad de presentación está entre los 2 meses y 6 años, con predominio del sexo femenino. La etiología es de origen congénito por la inadecuada diferenciación del ectodermo entre la 3<sup>a</sup> a 5<sup>a</sup> semana del embarazo. La forma de presentación es asintomática, no presentan extensión intracraneal. Se diagnostican por pruebas de imagen (ecografía y RM), el diagnóstico de confirmación histológico confirma la existencia de un quiste de tipo dermoide o epidermoide, su tratamiento es quirúrgico, son de fácil extirpación, no existen recurrencias. En la bibliografía consultada los primeros casos fueron descritos en Nigeria (1971), desde entonces se reportaron 229 casos.

**Caso clínico:** Presentamos una lactante de 4 meses con tumoración quística, blanda en Fontanela Anterior (FA). Antecedentes familiares sin interés. *Antecedentes personales:* embarazo y parto normal. Meningitis por enterovirus a los 2 meses de edad. Exploración neurológica normal. Tumoración blanda en FA de 3 x 3 cm recubierta de piel sana. Test de Denver: normal. Pruebas Complementarias: Eco transfontanelar: Quiste subgaleal de inclusión (17 x 5 mm) en FA. Evolución: Desde su debut aumento de tamaño discreto, sin alteraciones neurológicas y pendiente de tratamiento quirúrgico.

**Conclusiones:** 1) Los QCI son raros en la infancia, benignos, de crecimiento lento, con tratamiento quirúrgico no recidivan. 2) En nuestro caso podría existir una asociación entre quiste congénito de inclusión y la meningitis.

## P796 18:10 h SORDERA NEUROSENSORIAL Y ALTERACIÓN DE LA MIELINIZACIÓN SECUNDARIAS A INFECCIÓN CONGÉNITA POR CITOMEGALOVIRUS

M. del Carmen Torres Torres, Amparo López Lafuente, M<sup>a</sup> José González García, Mercedes Herranz Llorente, Ana Rodríguez González, M<sup>a</sup> José Lavilla, María José López Rodríguez, Valentín Carretero Díaz  
Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres.

El citomegalovirus (CMV) es la causa más frecuente de infección viral congénita (1% de los recién nacidos vivos). Sólo el 10% de los niños infectados son sintomáticos al nacimiento. El 55% tienen déficit neurológicos permanentes y severos, 31% déficit neurológicos menos severos y el 27% déficit auditivos. La clínica neurológica incluye microcefalia, retraso mental, alteraciones motoras (parálisis cerebral), epilepsia, sordera neurosensorial progresiva y coriorretinitis. Los hallazgos neurorradiológicos típicos son: calcificaciones periventriculares, trastornos de la migración, alteraciones de la mielinización, hipoplasia de cerebelo y vasculopatía lenticuloestriada.

**Caso clínico:** Varón de 22 meses de edad con infección congénita sintomática por citomegalovirus, con sordera neurosensorial como única secuela y que en IRM craneal se objetivó una importante alteración de la mielinización. Implantación coclear a los 23 meses de edad, con buenos resultados.

**Comentarios:** Los hallazgos en la IRM craneal han sorprendido dado que el desarrollo psicomotor (excepto el lenguaje) y la exploración neurológica del niño estaban dentro de la normalidad.

Al presentar una infección congénita sintomática con alteración de la audición desde el nacimiento, el seguimiento ORL ha sido

exhaustivo y la implantación coclear antes de los 24 meses de edad.

La ausencia de déficit neurológico ha condicionado que se hayan logrado optimizar al máximo los resultados de la implantación coclear en cuanto al lenguaje oral.

**P797** **18:15 h**  
**ACCIDENTE CEREBROVASCULAR AGUDO ISQUÉMICO EN EL PERÍODO NEONATAL**

Eider Oñate Vergara, Itziar Sota Busselo, Miguel A. Cortajarena Altuna, Juncal Echevarría Lecuona, Luis Paisán Grisolia, Agustín Nogués Pérez, Ramón M. Gaztañaga Expósito  
 Hospital Donostia, San Sebastián (Guipúzcoa).

**Introducción:** La interrupción aguda del flujo de una arteria cerebral por un trombo o un émbolo en el período neonatal, tiene una incidencia estimada de 1/4.000 RN término/año. Las técnicas de imagen han aumentado la detección de esta patología.

**Observación clínica:**

	<b>Caso 1</b>	<b>Caso 2</b>
Edad	2 días	2 h
Consulta	Sospecha de infección	Distrés respiratorio
Antecedentes	Parto vaginal (fórceps) SG: 39 + 2 semanas Apgar 9/10	Parto vaginal (espátulas) SG: 41 semanas Apgar 9/10
Exploración física	Irritabilidad y palidez cutánea	Silverman 3 Cefalohematoma parietal izquierdo
Evolutivo inmediato	2º día: convulsión tónica en extremidad superior derecha	12 h: bradicardia, cianosis e hipotonía
Pruebas complementarias	Hemograma, bioquímica, estudio metabólico, cultivos, estudio de trombofilia normales	Hemograma, bioquímica, estudio metabólico, cultivos, estudio de trombofilia normales
ECO cerebral	Dilatación ventricular derecha	Normalidad
EEG	Ondas agudas frontales derechas	Normalidad
RM	En T2 se aprecia una imagen hipointensa, compatible con área infartada, en territorio de la área cerebral media derecha	En T1 se aprecia una zona de infarto dependiente del territorio de la área cerebral media izquierda
Tratamiento	Fenobarbital 8 mg/12 h/15 días	Fenobarbital 5 mg/12 h/18 días
Evolución	6 meses: hemiparesia izquierda	24 meses: normalidad

**Comentarios:** Los accidentes cerebro-vasculares agudos (ACVA) isquémicos en el RN, son excepciones. Los factores de riesgo están presentes en el 50 % de los casos (cardiopatías, complicaciones perinatales, deshidratación, trastornos de la coagulación, etc.). En nuestros pacientes, no ha podido establecerse la etiología y tampoco se han objetivado factores de riesgo hasta la actualidad.

La clínica sugestiva y las técnicas de diagnóstico por imagen, angio-RM, confirman la sospecha diagnóstica de ACVA isquémico.

**P798** **18:20 h**  
**ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL CROMOSOMA X: A PROPÓSITO DE UN CASO**

Carmen Aragón Fernández, Natalia Quirós Espigares, Marta Ruiz de Valbuena Maiz, Olga Alonso Luengo, Gema Gutiérrez Aguilar, Joaquín Ortiz Tardío  
 Hospital del S.A.S. de Jerez de la Frontera, Cádiz.

**Introducción:** La adrenoleucodistrofia es un trastorno metabólico de la betaoxidación peroxisomal causada por una deficiencia del catabolismo de los ácidos grasos de cadena media y larga (AGCML), que se acumulan produciendo la desmielinización de la sustancia blanca cerebral y de la corteza suprarrenal. El gen responsable se localiza en el brazo largo del cromosoma X (Xq28). La incidencia estimada es de 1:50.000-1:100.000 recién nacidos varones.

**Caso clínico:** Varón de 11 años y 6 meses remitido para estudio de trastorno de la conducta y regresión del comportamiento. Refieren un desarrollo psicomotor y conductual normal hasta los 9 años, cuando es diagnosticado de Déficit de Atención e Hiperactividad que se ha agravado en el último año. En los últimos meses presenta enuresis y encopresis diurna y nocturna con regresión del comportamiento. A la exploración destaca conducta hiperactiva, ligera hipertonía de predominio distal con dorsoflexión bilateral disminuida, fuerza muscular conservada. Los reflejos osteotendinosos están exaltados. Resto de la exploración normal. Entre los exámenes complementarios destaca electroencefalograma, electroneurografía, potenciales evocados auditivos, somatosensoriales y visuales normales. En la RM craneal destaca hiperintensidad que afecta de forma simétrica a la sustancia blanca frontal bilateral con realce de borde periférico en las secuencias poscontraste. Ante la sospecha de adrenoleucodistrofia se realiza Test Synacthen normal y determinación de AGCML en suero (24:0/22:0; 26:00/22:00; 26:00) que resultan elevados. En el estudio familiar se detecta a la madre como portadora de adrenoleucodistrofia.

**Conclusiones:** Aunque la adrenoleucodistrofia es una entidad rara, debe ser tenida en cuenta en los casos de Trastorno de Hiperactividad y Déficit de Atención que cursen con pérdida de habilidades adquiridas. La RM craneal es muy orientativa, pero es la elevación de AGCML en plasma el dato diagnóstico. La detección del caso índice es esencial para ofrecer un consejo genético a través del diagnóstico prenatal en líquido amniótico. No existen aún evidencias sobre la efectividad de los distintos tratamientos, es probable que el trasplante de médula en estadios iniciales de la enfermedad, pueda ser beneficioso.

**P799** **18:25 h**  
**HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL BENIGNA: REVISIÓN DE CASOS CLÍNICOS**

Jimena del Castillo Peral, Gloria López Lois, M. Pilar González Santiago, Margarita I. Cebrero García, Cristina Olivas López de Soria, Mercedes Gómez Manchón, María Penín Antón, Inés Merino Villeneuve, Noelia Marcos Gómez, José Enrique García de Frías  
 Hospital Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares (Madrid).

**Objetivo:** Mejorar la comprensión, abordaje terapéutico y prevención de las complicaciones de la hipertensión intracraneal benigna.

**Métodos:** Estudio retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de los casos de hipertensión intracraneal benigna diagnosticados en nuestro servicio entre enero 1990 y diciembre 2004.

**Resultados:** Se identificaron 9 pacientes de edades comprendidas entre 11 meses y 13 años (media 6,88), 77% mujeres y 23% varones. Los motivos de consulta más frecuentes fueron la cefalea y la diplopía (66% de los pacientes). Los menores de 2 años consultaron mayoritariamente por estrabismo. La duración de los síntomas previa al diagnóstico osciló entre 1 mes en los pacientes que consultaron por cefalea y menos de 7 días en aquellos que lo hicieron por estrabismo. Se identificaron los siguientes factores asociados: traumatismo craneal, faringoamigdalitis, sinusitis, corticoterapia, menarquia y obesidad. El hallazgo más frecuente en la exploración física fue el edema de papila bilateral (88%). Presentaron parálisis del VI par el 44% de los pacientes. La presión media de apertura del LCR fue 358 cm H<sub>2</sub>O. El estudio de neuroimagen y el análisis del LCR resultaron normales en todos los casos. El 33% de los pacientes

no precisó tratamiento al remitir la sintomatología tras la punción lumbar diagnóstica. En el 11% se realizaron únicamente punciones lumbares repetidas. El 55% recibió tratamiento médico; el 22% con una combinación de prednisona y acetazolamida, y el 33% restante sólo con acetazolamida. Los síntomas remitieron en pocos días con resolución del papiledema entre 1 y 6 meses tras el diagnóstico. Disminución de la agudeza visual en un paciente y recaída a los 7 meses en otro.

**Comentario:** La exploración oftalmológica y el hallazgo de papiledema son un pilar fundamental en el diagnóstico de seudotumor cerebrii. Esta patología no es siempre benigna debido a la posible afectación oftalmológica que en ocasiones deriva en un déficit visual permanente. En nuestra serie se objetivó disminución de la agudeza visual progresiva en un paciente y persistencia de parálisis del VI par en otro. El abordaje terapéutico de esta entidad ha cambiado en los últimos años, recomendándose en la actualidad el tratamiento con acetazolamida y corticoides en detrimento de las punciones lumbares repetidas.