

Viernes, 2 de junio (10:45 - 12:15)

**GASTROENTEROLOGÍA  
Y HEPATOLOGÍA**

**Sala 8**

**P370**

**10:45**

**LA ENFERMEDAD CELÍACA, ¿UNA ENFERMEDAD QUE ESTÁ CAMBIANDO?**

Patricia Pernas Gómez, Yolanda Pérez Saldeño, M<sup>a</sup> Paz Vior Álvarez, Clara García Cendón, Mónica Mantecón Ruiz, Celia M. Rodríguez Rodríguez, Alberto Barasoain Millán, Carlos García Rodríguez, Santiago Fernández Cebrián, Federico Martínón Sánchez

Complejo Hospitalario, Ourense.

**Objetivo:** Identificar cambios en el modo de presentación de la enfermedad celíaca en los últimos 20 años, prevalencia de las distintas formas clínicas, estado nutricional de los pacientes así como la presencia de enfermedades asociadas.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo sobre 81 pacientes pediátricos con sospecha clínica y / o a través de las pruebas complementarias de enfermedad celíaca a los que se realizó una biopsia intestinal con resultado patológico. El estudio abarcó dos períodos de 10 años cada uno; 1985-1994 y 1995-2004. Se recogieron 40 variables incluyendo aspectos referentes a los antecedentes personales, manifestaciones clínicas, exploración física, pruebas analíticas, etc.

**Resultados:** Edad media al diagnóstico fue mayor en el 2º decenio, 4 años y 9 meses (IC 95%: 18,39-58,27 meses). Reducción, en el 2º período, del tiempo desde el inicio de los síntomas hasta la 1ª consulta (8 meses vs. 13 meses). Menor demora en la realización de la biopsia diagnóstica (1 mes vs 3 meses). Las manifestaciones clínicas más frecuentes en el primer decenio fueron: estancamiento ponderal (70%), diarrea crónica (63,3%), vómitos (46,7%), estancamiento en talla (30%) y alteraciones en la conducta (20%). En el 2º decenio también predominaron los síntomas digestivos crónicos: estancamiento ponderal (54,9%), estancamiento en talla (37,3%), vómitos (31,4%), diarrea crónica (29,4%) y dolor abdominal recurrente (21,6%) pero con menor representación. Se encontraron enfermedades asociadas en un 13,3% de los pacientes del primer período y en un 19,6% del 2º siendo las más frecuentes: déficit de Ig A, asma y dermatitis atópica. Se ha observado una mejoría en el estado nutricional, índice nutricional medio de 92,46% (IC 95%: 87,23-97,70) en el 2º decenio respecto al 86,43% (IC 95%: 80,22-92,66) en el primero. Asimismo, el 36,7% de los pacientes del primer grupo presentaba fenotipo celíaco frente a un 21,6% en el 2º grupo.

**Discusión:** La mayor edad al diagnóstico en los últimos 10 años podría relacionarse con la inclusión de nuevas variantes y un retraso en la introducción del gluten. Mayor rapidez diagnóstica por la creciente alerta y mayor disponibilidad de técnicas

diagnósticas. Los síntomas considerados “clásicos” siguen siendo los más frecuentes aunque se observa un incremento de formas menos evidentes. La clara mejoría en el estado nutricional probablemente sea debida a la cada vez mayor preocupación sobre la enfermedad y al diagnóstico más rápido.

**P371**

**10:50**

**ENTEROPATÍA PIERDE PROTEÍNAS POR CMV**

Miriam Centeno Jiménez, Fernando Martín del Valle, Miguel F. Sánchez Mateos, Sonia Fernández Fernández, M. Luz Cilleruelo Pascual

Hospital Severo Ochoa, Leganés (Madrid).

**Introducción:** La enteropatía pierde proteínas es la expresión clínica de varias enfermedades gastrointestinales y extradigestivas. La sintomatología es común (edemas, hipoproteinemia, hipoalbuminemia, vómitos, diarrea,...), y la causa puede ser infecciosa (CMV, *H. pylori*, *M. Pneumoniae*, etc). Presentamos el caso de un lactante con edemas e hipoproteinemia en la que se evidenció infección aguda por CMV.

**Caso clínico:** Niña de 16 meses que acude al Servicio de Urgencias por presentar desde hace una semana edema palpebral bilateral y en las últimas 48 horas edemas de ambos miembros inferiores y distensión abdominal, con ganancia ponderal de un kilogramo. Previo al inicio del cuadro presentó febrícula e infección de vías aéreas superiores, con vómitos esporádicos y dolor abdominal. *Exploración física:* Intenso edema palpebral bilateral y en miembros inferiores. Abdomen: distendido, no doloroso a la palpación, no organomegalias. *Pruebas complementarias:* Hemograma: Hb/HTO: 13,1/40,9%, leucocitos: 21.860/mm<sup>3</sup> (N25%, L53,3%, M4,9%, E11,5%); PCR < 2,3 mg/L; Bioquímica: creatinina: 0,22 mg/dl, proteínas totales: 3,1 g/dl, albúmina: 1,8 g/dl; TSH, sistemático y sedimento de orina e IgA normales; anticuerpos antiendomisio, antitransglutaminasa y parásitos en heces negativos; Van de Kamer: grasas totales: 1,8 g/24 horas; alfa 1 antitripsina fecal: 10,02 mg/ghs (valores normales: 0,10 – 0,72 mg/ghs); serología de VEB negativa y CMV positivo (IgM). Evolución: Se decide el ingreso de la paciente con suplementos proteicos en la dieta. Durante el mismo se objetiva una desaparición progresiva de los edemas y una disminución del perímetro abdominal (desaparición completa a los 12 días del inicio del cuadro) con normoproteinemia en los controles analíticos previos al alta. Se realizó una gastroscopia en donde se evidenció una gastritis nodular antral con pliegue prepilórico agrandado. Estudio histológico: gastritis crónica activa e hiperplasia foveolar. Cultivo de *H. Pylori* negativo. Vellosoidades intestinales normales.

**Conclusiones:** Ante un cuadro brusco de edemas en el que se descarte enfermedad hepática y renal hay que pensar en una enteropatía pierde proteínas. Dado su carácter autolimitado, la gastritis con hiperplasia foveolar, y la infección aguda por CMV se realizó el diagnóstico de gastritis hipertrófica por CMV.

**P372****IMPORTANCIA DE LA PANCREATITIS AGUDA EN EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DEL DOLOR ABDOMINAL EN PEDIATRÍA****10:55**

Agustín de la Mano Hernández, M. Isabel Vega Senra, Amaya Clement Paredes, Pilar Codoñer Franch

Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia.

La pancreatitis aguda (PA) es un trastorno poco frecuente en pediatría (2,7/100000 Habitantes menores de 15 años) caracterizado por inflamación del páncreas y tejidos peripancreáticos. Sus causas más frecuentes son los traumatismos abdominales, procesos infecciosos y la administración de fármacos.

**Objetivo:** Revisar los casos de pancreatitis diagnosticados en los últimos 5 años en el Servicio de Pediatría de nuestro hospital, analizando clínica, etiología y evolución.

**Muestra:** Pacientes < 15 años ingresados con sospecha de PA (alteración clínica y analítica) en el periodo comprendido entre 1/01/2001 y 1/01/2006.

**Método:** El diagnóstico de sospecha se basó en criterios clínicos (dolor abdominal, náuseas y vómitos) y analíticos (amilasuria y amilasemia). Para su confirmación se solicitó lipasa, tripsina sérica inmunorreactiva y ecografía. Para el diagnóstico etiológico nos basamos en la Historia Clínica personal y antecedentes familiares, junto a los datos de laboratorio específicos (serología vírica, autoanticuerpos...).

**Resultados:** Ingresaron 15 pacientes con diagnóstico de sospecha de PA. Todos presentaban dolor abdominal junto a náuseas y/o vómitos, 3 asociaban fiebre y 4 alteraciones del tránsito intestinal. En ningún caso existía antecedente de traumatismo. Todos presentaban amilasemia y/o amilasuria elevada. Se descartaron dos casos al obtenerse valores de lipasa y tripsina normales. 5 pacientes presentaron PA recurrente (3-6 episodios en el periodo de estudio). En el estudio etiológico, 2 de los casos fueron producidos por Mycoplasma (IgM elevada) y en 1 caso se obtuvo Salmonella positiva en heces. *Evolución:* en la fase aguda todos se mantuvieron con dieta absoluta, analgesia y fluidoterapia iv, con una duración mínima de 2 días y máxima de 17 días. No se apreciaron secuelas ni complicaciones. A los niños con episodios recurrentes se les pautó ácido ursodesoxicólico como tratamiento de base.

**Discusión:** Destacar la PA como entidad a tener en cuenta en el diagnóstico diferencial del dolor abdominal en pediatría, ya que no es un cuadro tan infrecuente como se pensaba. Según nuestros resultados, la causa más frecuente sería la idiopática, a diferencia de lo descrito en la literatura (traumática). A pesar de la buena evolución del cuadro, cabe destacar la posibilidad de recurrencia.

**P373****PREVALENCIA Y TRATAMIENTO DEL ESTREÑIMIENTO EN EL LACTANTE****11:00**María Chiné Segura, Gemma Castillejo de Villasante, Georgina Méndez Riera, Verónica Luque Moreno, Joaquín Escribano Subias  
Servicio de Pediatría del Hospital Universitario de Sant Joan de Reus, Tarragona y Universitat Rovira i Virgili, Reus (Tarragona).

**Objetivo:** Evaluar la prevalencia del estreñimiento en lactantes de nuestro medio y las medidas médico-dietéticas empleadas en su tratamiento.

**Métodos:** Estudio de corte transversal llevado a cabo entre Enero de 2004 y Febrero de 2005. Dentro del ensayo clínico multicéntrico europeo para evaluar la influencia de la ingesta proteica precoz en la obesidad infantil (CHOPIN), se realizó una encuesta a las madres de 135 niños a los 18 meses de vida, para valorar la existencia o no de estreñimiento y el tratamiento empleado para su resolución.

**Resultados:** El 59% de los padres afirman que sus hijos han padecido estreñimiento en algún momento de su vida, siendo la prevalencia en el momento del corte del 18,8%. Un 10% de niños supuestamente estreñidos no cumplían criterios diagnósticos. Existen antecedentes familiares en un 32,9% de los casos, generalmente la madre. En el 78,6% el estreñimiento duró menos de 2 meses, siendo la mediana de duración de 21 días. La mediana del mes de vida en que aparece la clínica es de 2,5 meses. En los afectados de estreñimiento la media de deposiciones por semana es de 3,67, de consistencia 1-2 (Escala de heces de Bristol), frente a los no estreñidos que realizan 14,98 deposiciones por semana, siendo la consistencia más habitual 3-4. El 15,2% presentaron fisuras anales y rectorragia. El 68,4% de los pacientes consultaron a su pediatra y tan sólo el 2,2% al gastroenterólogo. El tratamiento más empleado es la modificación de la alimentación (48,1%), principalmente aumento de la fibra de la dieta a base de verduras, fruta o cereales con fibra, seguido de estimulación rectal (41,8%).

**Conclusiones:** Elevada prevalencia de estreñimiento en los lactantes. Los padres tienden a valorar como estreñimiento más la frecuencia que la consistencia de las heces. Corta duración de la clínica, que se suele resolver con medidas no farmacológicas. Buen manejo por parte del pediatra de primaria, con pocas derivaciones al especialista.

**P374****TOLERANCIA AL GLUTEN EN CELIACOS ¿O NO SON CELIACOS?****11:05**Juan Ignacio Ortuño Sempere, M. Carmen Millán Olmo, Eva Solera Navarro, María José Artés Martínez, Antonio Pereda Pérez  
Digestivo Pediátrico del Hospital Infantil Universitario La Fe, Valencia.

**Introducción:** El diagnóstico de enfermedad celiaca se basa en la anatomía patológica, de la mucosa intestinal. Debe aparecer la lesión típica, normalización tras retirada del gluten, y recaída tras su reintroducción. La tendencia es obviar 1 o 2 de estas biopsias. Esta práctica puede llevar a falsos diagnósticos definitivos.

**Pacientes:** Revisión de las historias clínicas de los pacientes con sospecha de celiaquía, en los últimos 25 años, encontrando cinco pacientes que, con la tendencia actual de restringir a 1 o 2 biopsias, cumplirían criterios de celiaquía, siendo las biopsias tras provocación normales. Estos cinco pacientes, 4 mujeres y 1 varón, consultan entre 1980 y 1987, por clínica de SMI. La introducción del gluten se hizo al nacimiento en un caso, y en los demás, entre el 4º y 7º mes de vida. El periodo de tiempo entre el debut clínico y la introducción del gluten osciló entre 3 y 9 meses, salvo en un paciente con talla baja, que fue estudiado a los 9 años. Sólo en un caso se realizaron Anticuerpos Antigliadina (AAG), previamente a la retirada del gluten (técnica no instaurada en ese momento), siendo estos elevados. Los controles posteriores realizados de anticuerpos AAG, antiendomiso (AAE) y antitransglutaminasa (AAtTG) fueron negativos en to-

dos los casos. Uno de ellos (el de la talla baja) presentaba déficit de IgA. La 1ª biopsia intestinal, mostró en todos los casos un tipo 3b de Marsh, mostrando asimismo marcado déficit de disacaridasas. Se pautó dieta exenta de gluten (DEG), con desaparición de la clínica en todos los casos. Se mantuvo DEG entre 2 y 4 años, hasta la realización de la 2ª biopsia, que fue normal en todos los casos. Se inició entonces provocación con gluten. Las biopsias en provocación se realizaron entre los 3 y 4 años, y hasta 7 años después de la introducción del gluten, siendo normales en todos los casos, permaneciendo los pacientes asintomáticos en todo momento, y sin objetivarse elevación de marcadores. Se realizó en todos los casos tipaje HLA, siendo 4 pacientes HLA DQ2, y el 5º DQ8. En la actualidad los 5 pacientes permanecen asintomáticos, siendo los controles periódicos (incluyendo marcadores) normales, y con dieta libre entre 14 y 22 años.

**Conclusiones:** La no realización de 3 biopsias en el diagnóstico de celiaquía, puede incluir pacientes no celíacos. Se debe considerar, aunque es poco probable, el desarrollo de tolerancia al gluten. En cualquier caso es necesario un seguimiento a largo plazo.

### P375 11:10 TRASTORNOS DEL CICLO DE LA UREA EN UN HOSPITAL TERCIARIO

M. Ángeles Tejero Hernández, Javier Blasco Alonso, Marta Suau Anechina, Raquel Gil Gómez, Carlos Sierra Salinas, Antonio Jurado Ortiz

Hospital Materno Infantil Carlos Haya, Málaga.

**Introducción:** Las enfermedades metabólicas, entre las que se encuentran las catalogadas como trastornos del ciclo de la urea (TCU), son enfermedades multisistémicas, poco frecuentes y muchas veces mal conocidas, por lo que suponen un reto para el pediatra

**Material y métodos:** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de pacientes diagnosticados de TCU en los años 2000 a 2005, describiendo sus características clínicas y analíticas principales, así como su evolución general y algunos aspectos concretos.

**Resultados:** En dicho periodo han nacido 70.000 niños, habiendo atendido en consulta de gastroenterología y nutrición infantil a 3000 nuevos pacientes. Se han diagnosticado 6 casos de recién nacidos de TCU, (2 citrulinemias, 3 OTC, 1 CPS). Un paciente tenía sexo femenino. 5 eran caucásicos y uno árabe. Los síntomas al diagnóstico fueron en todos los casos hipotonía y clínica neurológica, vómitos y rechazo del alimento. Convulsiones 2/6.

	Edad debut (días)	Niveles máximos amonio (mol/l)	Días amonio elevado	Días en coma	Nivel tolerancia PAVB (g/kg/día)	Nivel tolerancia aa esenciales (g/kg/día)
Media	6,1	915,0	6	5,2	0,28	0,4
DE	1,8	197,2	3,3	3,3	0,2	0,17

Todos los pacientes precisaron depuración extrarrenal (hemodiálisis en 2/6). Las principales complicaciones asociadas fueron encefalopatía aguda (6/6) y hemodinámicas (3/6). Dos pacientes fallecieron en los primeros días, y dos permanecen con

encefalopatía importante. Cabe destacar que uno de los pacientes (un varón afecto de OTC) ha sido trasplantado de hígado con 2 años, sin incidencias, con liberalización completa de la dieta actualmente y sin secuelas neurológicas.

**Discusión:** TCU son enfermedades que se diagnostican cada vez más frecuentemente, siendo necesario su diagnóstico y tratamiento precoz para disminuir los días de coma e hiperamoniemia del paciente y evitar daños irreversibles.

### P376 11:15 ATRESIA DE VÍAS BILIARES EXTRAHEPÁTICAS: REVISIÓN DE LOS CASOS DIAGNOSTICADOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL EN LOS ÚLTIMOS 15 AÑOS

Elisabet Algans Escapa, Antonio Rosell Camps, Jaime F. Mulet Ferragut, Fernando Alonso Sáinz, Juana M. Román Piñana, José Antonio Gil Sánchez, Ana Hervás Matamala, Susanne Vetter  
Servicio de Pediatría y de Servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Son Dureta, Palma de Mallorca (Baleares).

**Objetivo:** Realizar una revisión de los casos de atresia de vías biliares extrahepáticas diagnosticadas en nuestro centro en los últimos 15 años.

**Métodos:** Hemos realizado un estudio longitudinal retrospectivo de todos los casos diagnosticados de atresia de vías biliares extrahepáticas en nuestro centro entre 1990 y 2005. De cada caso se han revisado los datos epidemiológicos, clínicos, analíticos, exploraciones complementarias realizadas así como el tratamiento médico y quirúrgico aplicado, las complicaciones a dichos tratamientos y la evolución posterior.

**Resultados:** De los 10 pacientes con este diagnóstico, 7 llegaron remitidos de su pediatra para estudio de ictericia prolongada. Nuestra serie consta de 5 niños y 5 niñas. La edad al diagnóstico va de 50 días a 119 días con una mediana de 65 días. Se practicaron estudios analíticos, metabólicos, serológicos, ecografía abdominal, gammagrafía hepatobiliar y biopsia hepática en todos los casos. El tratamiento médico se basó en un soporte nutricional, vitaminas, agentes favorecedores del flujo biliar y pautas antibióticas profilácticas. El tratamiento quirúrgico primario fue la técnica Sarga II seguida del Kasai en los 6 primeros casos, con un intervalo medio de 5,5 meses entre ambas intervenciones, y en los casos restantes se realizó un Kasai directamente. De todos ellos, 5 restablecieron el flujo después de la intervención. Todos los intervenidos mediante Suruga II presentaron colangitis postintervención, mientras que tras el Kasai solo la mitad la presentaron. Siete de los casos han precisado trasplante con un intervalo medio de 1,5 años entre la 1ª intervención y el trasplante. Tres pacientes están sin trasplantar, uno de ellos pendiente de trasplante. Actualmente 9 están vivos y 1 murió después de un segundo trasplante. Entre los vivos, referente a la funcionalidad hepática y calidad de vida que tienen actualmente, en 7 es buena, en 1 es regular y en 1 es deficiente.

**Conclusiones:** El pediatra de atención primaria desempeña un importante papel en el diagnóstico precoz de esta patología. Existe un retraso en el diagnóstico que condiciona el trasplante y el pronóstico de estos pacientes en nuestro entorno. Con la técnica de Kasai se ha observado una disminución en el índice de colangitis postintervención de un 50% respecto al Suruga II. Existe una buena evolución de estos pacientes tras el trasplante.

### P377 11:20 LAMIVUDINA EN EL TRATAMIENTO DE LA HEPATITIS B CRÓNICA

Núria Roca-Cusachs i Pericas, Dámaso Infante Pina, Óscar Segarra Cantón, Anna Fábregas Martori, Manuel Quintana, Esther Martínez, Anna Fábrega, Anna Castelló Egea, Jordi García García, Ramón Tormo Carnice

Hospital Matero-Infantil Vall d'Hebron, Barcelona.

**Introducción:** El tratamiento de la hepatitis crónica por el virus de la hepatitis B (VHB) en niños con alfa-interferón (INF) no ha ofrecido la eficacia esperada. La lamivudina, potente inhibidor de la replicación del VHB, ha sido empleado con seguridad y eficacia en adultos.

**Objetivo:** Valorar la eficacia del tratamiento con lamivudina en pacientes afectos de hepatitis crónica por VHB.

**Método:** Estudio prospectivo en el que se incluyeron siete pacientes de edades entre 6-13 años que no habían sido tratados previamente con INF. Los criterios de inclusión fueron: HBs Ag positivo > de 1 año, HBe Ag positivo, anti-HBe Ac negativo, VHD negativo, HBV DNA (bDNA assay) positivo y Transaminasas > 1,3 veces por encima del valor normal. Se les administró lamivudina solución a dosis de 3 mg/kg, en dosis única (máximo 100 mg), durante 12 meses. Se valoró la respuesta al tratamiento, así como la aparición de posibles mutaciones al año de tratamiento en la posición 204 del gen polimerasa YMDD (sustitución de metionina por valina o isoleucina).

**Resultados:** Número de pacientes con respuesta virológica completa (RVC): 1 paciente. Normalización de transaminasas sin RVC: 4 pacientes. Mejoría de transaminasas sin RVC: 2 pacientes. Pérdida del HBsAg: 1 paciente.

**Conclusión:** Un año de tratamiento con lamivudina es bien tolerada por los niños, normaliza las transaminasas, pero en pocos casos se consigue la paralización de la replicación viral. Al igual que en los adultos, existe un alto riesgo de aparición de la mutación YMDD.

### P378 11:25 ENFERMEDAD DE WILSON. EVOLUCIÓN DE TRES CASOS DE DIAGNÓSTICO EN EDAD PEDIÁTRICA

Sara Castrillo Bustamante, Pedro Alonso López, Beatriz Liras Muñoz, Gonzalo Galicia Poblet, M. del Carmen Calvo Romero

Unidad de Gastroenterología y Nutrición Pediátricas del Hospital Clínico Universitario, Valladolid.

**Introducción:** La prevalencia estimada de la enfermedad de Wilson es 30 casos/millón de habitantes, se trata de una enfermedad autosómica recesiva que ocasiona el depósito de cobre de forma tóxica en el organismo. La forma de presentación habitual en la infancia es la afectación hepática aislada, disminución de ceruloplasmina plasmática y cupremia, junto con elevación de la excreción urinaria de cobre, siendo excepcional al diagnóstico la presencia de manifestaciones neurológicas o el característico anillo de Kayser-Fleischer, típico de edades posteriores. La biopsia hepática confirma el diagnóstico. El tratamiento médico consiste en fármacos quelantes del cobre, como D-penicilamina y trientine, o las sales de zinc de más reciente introducción, que inhiben la absorción de dicho metal.

**Desarrollo:** Presentamos tres pacientes diagnosticados de enfermedad de Wilson entre los 4 y los 8 años de edad. Los tres

enfermos se encontraban asintomáticos al diagnóstico y en todos ellos se hallaron elevaciones de las enzimas hepáticas e hipercolesterolemia, junto con las citadas alteraciones del metabolismo del cobre. La biopsia hepática al diagnóstico mostró degeneración grasa con fibrosis portal en dos de los casos, y cirrosis hepática con marcada esteatosis en el paciente diagnosticado más tardíamente. Todos fueron tratados inicialmente con D-penicilamina, presentado uno de ellos un efecto secundario grave que obligó al cambio a trientine, siendo la evolución en todos ellos favorable, con escasa progresión del daño hepático pero sin normalización bioquímica total. Dos de los pacientes reciben actualmente tratamiento con sales de zinc, llegándose a conseguir, tras el cambio terapéutico, la normalización del perfil hepático.

**Conclusión:** En los últimos estudios publicados acerca del Wilson, se empieza a plantear la posibilidad de que la D-penicilamina debería dejar de utilizarse como primera elección dando paso al zinc, el cual se ha confirmado como el fármaco indicado en los pacientes pediátricos presintomáticos.

### P379 11:30 ENFERMEDAD CELÍACA ASOCIADA A OTRAS ENFERMEDADES AUTOINMUNES

Marta Suau Anechina, Javier Blasco Alonso, Gemma Colomé Rivero, Carlos Sierra Salinas, Alberto Bueno Sánchez, Antonio Jurado Ortiz

Hospital Materno Infantil Carlos Haya, Málaga.

**Introducción:** La celiaquía es una enfermedad inmunológica por intolerancia al gluten mediada por células T, en personas genéticamente predisuestas. No es frecuente encontrar asociación a otras enfermedades autoinmunes ya en la infancia.

**Material y métodos:** Se presentan 2 pacientes con enfermedad celíaca que han presentado otra enfermedad de origen inmunológico de presentación grave.

**Caso 1:** Niña de 2 años que presenta hematoquezia de 7 meses de evolución. Al inicio del cuadro heces formadas 1-2/24 h, cada vez más numerosas y de consistencia blanda en el último mes y pérdida de peso. Se realiza analítica con marcadores antigluten +, biopsia intestinal compatible con celiaquía (MARSH IIIB) y marcadores inflamatorios: trombocitosis, PCR, VSG y calprotectina fecal elevadas con biopsia de colon compatible con colitis ulcerosa. La evolución fue mala con resistencia al tratamiento con mesalazina, corticoides y tacrolimus además de dieta sin gluten y n. parenteral ante el empeoramiento clínico, precisando colectomía total (anastomosis ileoanal con reservorio en J e ileostomía. Posteriormente ha presentado varios episodios de reservoritis y suboclusión intestinal. En la actualidad tiene 4 años, se encuentra en fase de catch-up de peso y talla con aceptable tolerancia digestiva, continúa con dieta exenta de gluten y se ha cerrado ileostomía. Mantiene marcadores antigluten negativos.

**Caso 2:** Niño de 1 años diagnosticado 1 mes antes de síndrome. Nefrótico corticorresistente con glomeruloesclerosis focal y segmentaria en tratamiento con bolos de metilpredni-solona (30 mg/Kg) que consulta por presentar en el último mes diarrea, con pérdida de peso y gran distensión abdominal. A la exploración palidez, pérdida de turgencia muscular y distensión abdominal. Se comprueba marcadores antigluten positivos. En la biopsia intestinal realizada se observa atrofia subto-

tal con infiltrado en lámina propia del 48%. Inicia dieta exenta de gluten y actualmente se encuentra en remisión clínica y analítica.

**Conclusiones:** La asociación de la enfermedad celíaca con otras patologías autoinmunes está descrita como poco frecuente en la infancia. Estos casos destacan por la agresividad de la patología asociada dejando en 2º plano la celiaquía y por la coincidencia en el momento del diagnóstico de las 2 patologías asociadas. Es interesante conocer estas asociaciones y estar preparado ante su posible gravedad para poder iniciar tratamiento lo más precoz posible.

### P380 11:35 SÍNDROME DE ALAGILLE SIN POBREZA DUCTAL. A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Eva María García Amaya, Nuria Boronat González, Berta López Montesinos, Javier García Planells, Antonio Pereda Pérez

Servicio de Gastroenterología Pediátrica del Hospital Infantil Universitario La Fe, Valencia y Unidad de Genética Médica, Sistemas Genómicos.

**Introducción:** El Síndrome de Alagille (SA) se caracteriza por 3 ó más de los siguientes criterios: colestasis, soplo cardíaco, anomalías vertebrales, oculares y facies característica (ojos hundidos, frente amplia, mentón puntiagudo), asociados a la existencia de escasez de ductos biliares en los espacios porta hepáticos. Hasta en un 16% de los casos de SA puede no existir pobreza ductal en el momento de la biopsia. El 70% de los pacientes con SA que se estudian genéticamente presentan mutaciones en el gen JAG1.

**Caso clínico:** Presentamos dos pacientes remitidas a la consulta de Gastroenterología por elevación leve, pero persistente (más de 6 meses) de transaminasas y fosfatasa alcalinas. La paciente A, de 2 años y 8 meses, presentaba como diagnósticos previos estenosis pulmonar y CIA; 11ª vértebra torácica en mariposa y retraso en el aprendizaje. A lo largo del estudio se identificó embriotoxón posterior. La paciente B, de 4 años y 9 meses de edad, había sido diagnosticada de estenosis pulmonar periférica e hipercolesterolemia. Durante su estudio se detectó línea de Schwalbe prominente y alteraciones esqueléticas compatibles con SA. En ambas pacientes se descartó etiología infecciosa, metabólica, tumoral y autoinmune. En ambas destaca, a lo largo de la evolución, la presencia de patrón leve de citolisis y colestasis moderada, con aumento de fosfatasa alcalinas hepáticas, GGT, ácidos biliares y 5' nucleotidasa, con cifras normales de bilirrubina o muy leve aumento de la fracción directa. Se realizó biopsia hepática que resultó normal en la paciente A y en la paciente B se obtuvo una mínima infiltración linfocitaria lobular y portal inespecífica. En las dos pacientes se descartó la existencia de pobreza ductal mediante la utilización de marcadores inmunohistoquímicos de epitelio biliar (CK7 y EA1). Ante la persistencia en ambas pacientes de colestasis y fenotipo característico del SA, se decide, dada la imposibilidad de confirmar este diagnóstico con el estudio anatomopatológico hepático, realizar estudio genético. Se detecta en cada paciente la existencia de una mutación en el gen JAG1.

**Conclusión:** En nuestras dos pacientes, el diagnóstico de "SA con normalidad histológica del tejido hepático" se confirmó mediante Genética. En pacientes con sospecha de SA el estudio genético puede confirmar el diagnóstico y no sería necesario realizar biopsia hepática a todos los pacientes si el fin es diagnóstico.

### P381 11:40 CAUSAS DE HIPERTRANSAMINASEMIA EN UN SERVICIO DE URGENCIAS PEDIÁTRICO

Marina Álvarez Beltrán, Óscar Segarra Cantón, Esther Lera Carballo, Dámaso Infante Pina, Ramón Tormo Carnice, Manuel Martín González, Rocío Cebrián Rubio  
Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron, Barcelona.

**Objetivo:** Determinar las causas de hipertransaminasemia en pacientes pediátricos atendidos en el servicio de urgencias de un hospital terciario.

**Método:** Estudio retrospectivo de pacientes con hipertransaminasemia > 400 UI/l durante un periodo de 7 meses (1 Julio 05 - 31 Enero 06). Se excluyeron aquellos pacientes con patología hepática previa y/o recién nacidos.

**Resultados:** Se estudiaron un total de 32 pacientes, 14/32 varones y 18/32 mujeres, con edad media de 5,5 años (2 meses - 16 años). *Edad:* se observó un pico de incidencia en los menores de 5 años (16/32) con predominio de etiologías virales 31,3% (5/16). *Etiología:* hepatitis viral como primera causa con 40,6% (13/32), isquémica 28,1% (9/32), tóxico-metabólica 6,3% (2/32), traumática 6,3%(2/32), autoinmune 3,1% (1/32), idiopática 12,5% (4/32) y otras (Kawasaki) 3,1% (1/32). La causa más frecuente de hepatitis viral fue el VEB en 8/13, seguido del CMV en 3/13 y VHA en 2/13. De los 9 pacientes con hepatitis isquémica encontramos 3/9 por sepsis de origen intestinal, 2/9 por fallo cardiocirculatorio, 2/9 por síndrome hemolítico-urémico y 1/9 por fallo multiorgánico en inmunodeficiencia primaria. De los 2 pacientes con hepatitis tóxico-metabólica uno fue secundario a fenobarbital y el otro a una metabolopatía. *Necesidad de ingreso:* el 62,5% (20/32) de los pacientes requirió ingreso hospitalario, el 50% de los cuales en UCI. Entre los pacientes ingresados encontramos 9/20 por hepatitis isquémica, 5/20 por hepatitis viral y un 2/20 de causa tóxico-metabólica. De los pacientes controlados ambulatoriamente, 37,5% (12/32), presentaron una hepatitis viral en 8/12. *Fallo hepático:* presentaron fallo hepático el 18,8% (6/32) de los pacientes, 5/6 de causa isquémica, de los cuales 3 fallecieron debido a fallo multiorgánico.

**Conclusiones:** 1. Una mayor incidencia de hepatitis virales, especialmente en los menores de 5 años. 2. La necesidad de ingreso en las hepatitis isquémicas, tóxicas y autoinmunes. 3. La posibilidad de seguir ambulatoriamente las hepatitis virales, pues ninguno de los pacientes con hepatitis viral presentó fallo hepático ni requirió ingreso en UCI.

### P382 11:45 INFLIXIMAB EN LA COLITIS ULCEROSA. ¿UNA ALTERNATIVA A LA COLECTOMÍA?

Esther Lera Carballo, Susana Melendo, Marina Álvarez Beltrán, Óscar Segarra Cantón, Anna Fábrega, Dámaso Infante Pina, Ramón Tormo Carnice

Servicio de Gastroenterología Pediátrica del Hospital Materno Infantil Vall d'Hebron, Barcelona.

**Introducción:** En estos últimos años, el arsenal terapéutico de la enfermedad inflamatoria intestinal se está viendo ampliado con la introducción de la terapia biológica. El infliximab (anticuerpo monoclonal quimérico contra el TNF alfa) constituye la única molécula autorizada en el tratamiento de las formas graves de Crohn refractarias al tratamiento convencional. A pesar de ello, sus fronteras e indicaciones aún están por determinar. Presentamos el caso clínico de una paciente afectada de colitis ul-

cerosa que consiguió entrar en remisión de su brote agudo de pancolitis, en 2 ocasiones, gracias al tratamiento de rescate con infliximab (IFX).

**Caso clínico:** Paciente mujer de 14 años diagnosticada de pancolitis ulcerosa grave (puntuación de 24 según score de True-love-Witts modificado o score de Seo). Tras fracasar el tratamiento convencional con corticoesteroides, antibióticos y la posterior adición de ciclosporina, se administró infliximab como terapia de rescate. Se realizó una pauta de inducción con 3 dosis de infliximab (5 mg/Kg/dosis) en las semanas 0, 2, 6, sin incidencias. Se objetivó una remisión del cuadro clínico junto con una normalización de los parámetros analíticos durante casi un año. Tras dicho periodo, apareció un nuevo brote en forma de pancolitis grave bajo tratamiento de base con azatioprina, que obligó a un retratamiento, que de nuevo consiguió de forma rápida una mejoría clínica y analítica.

**Conclusiones:** Los beneficios de la terapia con infliximab en la enfermedad de Crohn han sido sobradamente demostrados en estudios multicéntricos randomizados, y actualmente debería constituir una baza importante en las formas tanto luminaras como fistulizantes refractarias al tratamiento clásico. Sus indicaciones en otros campos de la enfermedad inflamatoria intestinal aún no están ni validados ni aprobados, y cada vez más autores intentan ampliar sus horizontes: en pouchitis, en clínica extraintestinal, en colitis ulcerosa,... La suma de nuestra experiencia y el tiempo responderá a todas las dudas y preguntas que hoy nos hacemos en la práctica clínica de estos pacientes.

### **P383** **11:50** **INCIDENCIA DE DIARREAS Y GASTROENTERITIS EN LA COMUNIDAD DE ASTURIAS DURANTE EL VERANO DE 2004 A PARTIR DEL REGISTRO DE LA RED DE MÉDICOS CENTINELA**

M. Luisa García Balbuena, Mario Margolles Martins, Aide M.

Aladro Antuña, Sonia Ballesteros García, Purificación Lopez Vilar, Begoña Domínguez Aurrecoechea, M. Teresa Benito Martín, M. Isabel González-Posada Gómez

Red de Médicos Centinela, Asturias, Gerencias de Atención Primaria del Servicio de Salud del Principado de Asturias, Dirección General de Salud Pública de la Consejería de Sanidad, Asturias y Laboratorio de Microbiología del Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias).

**Antecedentes y/o objetivos:** Conocer la incidencia, la presentación y los diferentes factores asociados a los procesos diarreicos y gastroentéricos de Asturias.

**Métodos:** Estudio descriptivo de los casos de diarreas y gastroenteritis registrados por la Red de Médicos Centinela (RMC) de Asturias en el verano de 2004 (3 meses). Se ha recogido la frecuencia de presentación clínica, tasas de incidencia, los agentes causales detectados en el periodo según el sexo, los grupos etarios y la evolución en el tiempo. La información se recogió semanalmente por los médicos pertenecientes a la RMC del Principado de Asturias y los datos fueron procesados por la Sección de Vigilancia Epidemiológica.

**Resultados:** Se declararon en este periodo 372 casos (tasa acumulada del periodo de 466,9 casos/100.000h), de los cuales 207 correspondían a menores de 14 años. El cuadro clínico de presentación se caracterizó por diarrea (94%), dolor abdominal (69,3%), proceso agudo (56%), vómitos (51%) y fiebre (43%), derivándose al hospital a un 0,4% del total de casos. Por edades los tramos etarios más afectados fueron los infantiles, funda-

mentalmente los de 1-4 años y los menores de 1 año (tasas de 2.025 y 1.376 casos/100.000h). Como factores asociados, en un 24% de los casos los procesos diarreicos estaban asociados a otro caso, en un 14% había sospecha de estar implicado algún alimento, en un 10% el caso estaba asociado a un brote, en un 4% se sospechaba de la implicación de un bar o restaurante, en un 4% el consumo de agua sin higienizar y en un 3% la asistencia a guardería, colegio o campamento de verano. Se analizaron muestras de heces en 10,6% del total de casos atendidos en la RMC. Se detectaron 5 calicivirus, un astrovirus, un adenovirus y un rotavirus en heces de enfermos. El rendimiento virológico fue del 32%. En cuanto a bacterias patógenas hubo 11 salmonellas entéricas aisladas, 5 *Campilobacter jejuni* (en niños), una *Aeromona* y un *Clostridium difficile*. El rendimiento bacteriológico fue del 46%.

**Conclusiones:** El método de vigilancia a través de un sistema de redes de Médicos Centinelas ha resultado ser muy útil para conocer los patrones de presentación de las diarreas y gastroenteritis en Asturias (frecuencia, incidencia, distribución personal y temporal), así como de los agentes causales de los mismos y todo ello, de manera rápida, ágil y con bajo coste, por lo que refuerza su papel en la detección y vigilancia de los diferentes procesos de salud que afectan a la comunidad.

### **P384** **11:55** **REVISIÓN DE GLUCOGENOSIS EN UN HOSPITAL TERCIARIO DE REFERENCIA**

Clara Téllez Labao, Javier Blasco Alonso, Elías Tapia Moreno, M. Ángeles Tejero Hernández, Raquel Gil Gómez, Carlos Sierra Salinas, Alfredo Barco Gálvez, Antonio Jurado Ortiz

Unidad de Gastroenterología Pediátrica del Hospital Materno Infantil Carlos Haya, Málaga.

**Introducción:** En la biosíntesis y degradación del glucógeno existen diferentes defectos enzimáticos encontrándose un glucógeno anormal en cantidad y/o calidad. Las glucogenosis, enfermedades por depósito de glucógeno, en su forma hepática, incluyen defectos en la glucosa-6-fosfatasa (tipo I), la enzima desramificante (tipo III), la fosforilasa hepática (tipo VI) y la fosforilasa quinasa (tipo IX). Con este estudio pretendemos lograr un mejor conocimiento de esta patología dada su importancia por ser una enfermedad multisistémica.

**Material y métodos:** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de los pacientes afectos de glucogenosis seguidos en nuestra unidad, haciendo hincapié en los datos clínicos y analíticos y en la evolución general (crecimiento y descompensaciones).

**Resultados:** En nuestro centro se han diagnosticado 12 casos de glucogenosis hepáticas. Edad media al diagnóstico de 1,5 años, siendo sólo 3/12 de sexo femenino. 4/12 eran de etnia árabe. Todos debutaron con hepatomegalia y 10/12 presentaron hipoglucemias, de ellas 7 presentaron convulsiones. 11/12 con hipertrigliceridemia (media  $646 \pm 472$  mg/dl). Sólo 1/12 con GOT/GPT normales (medias 253/148). Sólo 2/7 tenían test glucagón normal. 4 son tipo Ia, 3 tipo Ib, 4 tipo III, 1 tipo VI. Los pacientes con la tipo III, además presentaban cansancio con el ejercicio físico y elevación de la CPK. El paciente con la tipo VI tan sólo tenía hepatomegalia y retraso del crecimiento. En la evolución, sólo 2/12 desarrollaron hipertensión portal y 5/12, hiperuricemia con un valor medio de 9,1 mg/dl. A 3/12 en los últimos años, se les ha practicado gastrostomía para alimenta-

ción nocturna y otros 5 se mantienen sin hipoglucemias nocturnas, ni acidosis lácticas graves. 8/12 presentan retraso ponderoestatural. Un caso ha sido trasplantado de hígado, con éxito.

**Conclusiones:** Las glucogenosis suelen producir retraso de crecimiento, hepatomegalia e hipoglucemia por ayuno, con hipertrigliceridemia. Precisan un diagnóstico preciso, por métodos bioquímicos, como respuesta de la glucemia al ayuno y al glucagón, y estudios enzimáticos/histológicos. El tratamiento intenta prevenir las hipoglucemias y así evitar el mayor acúmulo de glucógeno en el hígado, requiriendo monitorización cuidadosa de dietas, limitando los azúcares simples, obteniéndose buenos resultados con la alimentación continua nocturna a través de gastrostomía.

### P385

#### DIARREA INTRATABLE DEL LACTANTE

12:00

Raquel Gil Gómez, Javier Blasco Alonso, Bárbara C'Sanyi, Celia Gómez Robles, Esmeralda Núñez Cuadros, M. Ángeles Tejero Hernández, Carlos Sierra Salinas, Antonio Jurado Ortiz  
Hospital Materno Infantil Carlos Haya, Málaga.

**Introducción:** Las causas de diarrea crónica de inicio precoz son infecciosas y post-infecciosas junto con alergias e intolerancias secundarias principalmente, pero se están haciendo más descripciones de diarreas graves en neonatos o lactantes con mala evolución, definiéndolas como diarrea grave/intratable del lactante (DIL).

**Métodos:** Exposición de dos casos de DIL. Se calcula el gap osmolar fecal, para catalogar la diarrea, mediante la fórmula:  $GOF = \text{Osmolaridad fecal} - 2 \times (\text{Na} + \text{K}) \text{ fecales}$ , siendo diarrea osmótica la definida como  $GOF > 50$  (probable) ó  $100$  (definitiva) mOsm/l. Las muestras se guardan a 4°C para minimizar la degradación bacteriana y se obtienen mediante sonda rectal para lograr extraer también la parte líquida y aislar la muestra de la orina que la pudiera diluir.

**Casos clínicos:** *Caso 1:* RN con hermana con intolerancia alimentaria grave en primeros meses de vida, al que se inicia alimentación con fórmula semi-elemental desde el primer día de vida y que empieza con diarrea grave con deshidratación, tras lo cual se objetiva diarrea osmótica mediante GOF (230 mOsm/l) y mejoría con reposo digestivo, por lo que se inicia alimentación con fórmula exenta de carbohidratos, con buena tolerancia diagnosticándose malabsorción congénita de monosacáridos; se logró introducir tras 4 días fructosa en cantidades crecientes hasta pasar a fórmula con fructosa como único azúcar. Tras un año tiene medro adecuado y mínima ingesta de glucosa. *Caso 2:* RN de 7 días, alimentado con fórmula adaptada normal, que inició diarrea grave que no mejoró con exclusión de lactosa ni de proteínas vacunas ni con reposo digestivo absoluto. El GOF fue de 11, indicando diarrea secretora, realizándose biopsia intestinal que evidenció enfermedad por inclusión microvellositaria. Mala evolución posterior con fallecimiento a los 2 meses de edad.

**Discusión:** Es importante catalogar fisiopatológicamente la diarrea para poder planear una estrategia de rehidratación y un manejo dietético adecuados. La osmolaridad fecal depende de los iones (Na, K, bicarbonato principalmente) y de otras sustancias no absorbibles. Criterios de inclusión de DIL son  $> 2-4$  semanas, lactante  $< 3$  meses, coprocultivo negativo. Puede ser necesaria la biopsia intestinal.

### P386

#### PROTOCOLO E INDICACIONES DE LA CÁPSULO- ENDOSCOPIA EN PEDIATRÍA

12:05

Ester Donat Aliaga, Begoña Plo Miquel, Carlos Gutiérrez San Román, Amparo Roca Molla, Carlos García-Sala Víguer, Carmen Ribes Koninckx

Unidad de Gastroenterología Pediátrica y Servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Infantil Universitario La Fe, Valencia.

**Antecedentes y objetivos:** La cápsula endoscópica (CE) emerge como un nuevo método diagnóstico, no invasivo, en situaciones clínicas complejas, para estudiar el intestino delgado. Presentamos un protocolo de utilización en pediatría.

**Metodología:** La CE mide 26x11mm, contiene una microcámara y es capaz de realizar 2 fotogramas en color por segundo. *Protocolo de realización:* 1. Dieta líquida el día previo. 12 horas de ayuno. 2. Colocación de sensores en pared abdominal. Conexión de los mismos a la batería y a la grabadora. 3. Se ingiere la CE con un sorbo de agua. Si el niño es incapaz de deglutir la CE, esta se coloca en estómago con un gastroscópio. 4. Las imágenes son registradas en una grabadora que porta el paciente en la exploración durante 8 horas. 5. Ingesta de agua a las 2 h. Dieta sólida, preferiblemente proteica a las 4h. 6. Se retira el registro a las 8h. La CE se elimina por defecación y no es reciclable. En el caso de pacientes en estudio por hemorragia gastrointestinal de origen oculto, proponemos la realización en el mismo acto anestésico de colonoscopia, gastroduodenoscopia y de ser estas negativas, colocación de CE en estómago.

**Resultados:** Aunque la única indicación establecida, según la ASGE (2002) es la hemorragia digestiva, visible u oculta, de origen desconocido; se consideran como indicaciones potenciales la diarrea crónica / malabsorción y el dolor abdominal no filiado, y la Enfermedad inflamatoria intestinal Crónica (EIIC): valoración de afectación ileal no demostrada con otras técnicas (diagnóstico diferencial entre las distintas entidades), extensión de las lesiones (en apoyo de decisiones terapéuticas) y respuesta al tratamiento -control evolutivo.

**Comentarios:** La escasa invasividad y la capacidad para visualizar el tracto gastro-intestinal en su práctica totalidad son características de esta novedosa técnica para el estudio del sangrado intestinal de origen oculto, así como para el diagnóstico y seguimiento de la EIIC. En pediatría el posible desarrollo de mejoras técnicas de la cápsula, en cuanto a menor tamaño de la misma, harían este procedimiento ideal para descartar organicidad en patología digestiva de posible causa funcional. La prueba es bien tolerada y no se han objetivado efectos adversos que se pudieran atribuir a la misma.

### P387

#### HEPATITIS DE CÉLULAS GIGANTES ASOCIADA A ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOINMUNE

12:10

M. Ángeles Calzado Agrasot, Begoña Polo Miquel, Ester Donat Aliaga, Emilio Monteagudo, José Miguel Rayón Martín, Carmen Ribes Koninckx

Servicio de Gastroenterología Pediátrica y Servicio de Hematología Pediátrica del Hospital Infantil Universitario La Fe, Valencia y Servicio de Anatomía Patológica del Hospital General La Fe, Valencia.

**Introducción:** La disfunción hepática grave en el lactante es una patología poco frecuente, tratándose de un reto tanto diagnóstico como terapéutico. Presentamos por su rareza el siguiente caso clínico.

**Caso clínico:** Niña de 7 meses, que en contexto de cuadro de bronquiolitis, presenta ictericia (Bilirrubina: 35 mg/dl), hepatomegalia, y disfunción hepática severa (GOT>7000 U/l, GPT: 6227 U/l, IQ: 26.8%) Asocia anemia hemolítica (Hb: 8g/dl) con Coombs +++ (anticuerpos calientes) y anticuerpos antinucleares +: 1/80, con discreto aumento de IgG. Ante la sospecha clínica confirmada con los datos analíticos e histológicos (biopsia hepática: hepatitis neonatal (células gigantes) evolucionada con fibrosis irregular) se diagnostica de hepatitis de células gigantes asociada a anemia hemolítica autoinmune y se inicia tratamiento con metilprednisolona a 5mg/kg/día. Ante la respuesta parcial con normalización de la hemoglobina pero empeoramiento de la función hepática, se asocia tratamiento con Tacrolimus, mejorando la función de síntesis hepática y el patrón de citolisis y colestasis. En tejido hepático se detecta posteriormente DNA de citomegalovirus (siendo la serología y DNA en sangre negativos) por lo que se asocia Valganciclovir. La respuesta es favorable, permitiendo el alta hospitalaria y disminución de la dosis de corticoides a 1,5 mg/kg/día.

**Comentarios:** La hepatitis de células gigantes asociada a anemia hemolítica autoinmune es una entidad poco frecuente, de etiología desconocida, posiblemente relacionada con disregulación autoinmune y de predominio en edad pediátrica. Su curso es progresivo y fatal en la mayoría de los casos. La terapia inmunosupresora parece tener efecto beneficioso. En ocasiones se ha indicado el trasplante hepático aunque en la mayoría se objetiva recurrencia de la enfermedad. Si bien en nuestra paciente la respuesta inicial es favorable, el pronóstico a largo plazo es incierto: grado de dependencia al tratamiento inmunosupresor (posibilidad de recaída) y evolución de la lesión hepática dada la gravedad de la afectación histológica inicial. En nuestro caso, la infección por citomegalovirus podría haber actuado como desencadenante, pudiendo el tratamiento específico de dicha infección contribuir a la respuesta favorable. De momento, el tratamiento con inmunosupresores parece prometedor, por lo que creemos recomendable iniciarlo precozmente.

### P388 12:15 CALPROTECTINA FECAL: UN NUEVO MARCADOR DE ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL

Ester Navarro Bagán, Soledad Caballero Balanzá, Marta Castell Miñana, María Pont Colomer, Antonio García García, Cristina Morales Carpi, Salvador Ibáñez Micó, Blanca Garrido García, Miguel Calabuig Sánchez

Servicio de Pediatría y Sección de Gastroenterología Infantil del Consorcio Hospital General Universitario, Valencia.

**Introducción:** El diagnóstico diferencial entre patología orgánica y funcional del aparato gastrointestinal es un reto al que se enfrentan con frecuencia tanto el pediatra de atención primaria como el gastroenterólogo infantil. Clásicamente para diferenciarlas se han utilizado los reactantes de fase aguda como marcadores de inflamación, pero tienen baja especificidad. Estudios recientes han demostrado la utilidad de la calprotectina fecal para el diagnóstico de sospecha de enfermedad inflamatoria intestinal (EII).

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes controlados en la sección de Gastroenterología infantil de nuestro hospital a los que se les solicitó calprotectina fecal en una evaluación clínico-analítica inicial o en su seguimiento, así como el diagnóstico final al que se llegó.

**Resultados:** Los niveles de calprotectina fecal en pacientes con EII activa fueron muy superiores a aquellos con EII inactiva o en remisión y con patología funcional, principalmente el síndrome de intestino irritable (SII).

Calprotectina	<50	50-100	100-500	>500
Diagnóstico	SII EII inactiva	SII EII inactiva	EII en remisión	EII activa
		Enf. Celíaca		

**Conclusión:** La determinación de calprotectina fecal es un método no invasivo, fácil y económico de detectar inflamación intestinal. Los niveles de calprotectina fecal están más elevados en pacientes con enfermedad inflamatoria activa que con patología funcional, por lo que es útil tanto para su sospecha diagnóstica como para su seguimiento. Su principal inconveniente es su baja especificidad, que precisa de biopsia.

### P389 12:20 HIPERTENSIÓN PORTAL Y FIBROSIS HEPÁTICA CONGÉNITA

M<sup>a</sup>. Juliana Serrano Nieto, Javier Blasco Alonso, Laura Affumicato, Antonio Morales Martínez, Carlos Sierra Salinas, Alfredo Barco Gálvez, Antonio Jurado Ortiz

Unidad de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica y Servicio de Pediatría del Hospital Materno Infantil Carlos Haya, Málaga.

**Introducción:** la fibrosis hepática congénita (FHC) es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva de incidencia real desconocida, debido a la variabilidad de su espectro clínico. Caracterizada por proliferación de bandas fibróticas periportales y perilobulillares, su principal consecuencia es la hipertensión portal (HTP). Suele presentarse en la infancia tardía, en un 70% de los casos como hemorragia digestiva alta (HDA) por rotura de várices esofágicas. Se asocia en numerosas ocasiones a nefropatía, destacando la enfermedad renal poliquística autosómica recesiva.

**Casos clínicos:** *Caso 1:* niña de 7 años remitida desde Marruecos por presentar, desde los 4, tres episodios graves de hematemesis y melenas sin otros síntomas acompañantes. A. personales y familiares sin interés. Buen estado general y nutricional, palidez cutánea, abdomen globuloso, hígado palpable (4-5 cm, en lóbulo izquierdo, liso, duro, no doloroso) y esplenomegalia. Anemia y trombopenia leve. Función hepática conservada (albúmina, hemostasia, bilirrubina, GOT/GPT normales). Colestasis leve (GGT = 136; FA = 319). Serología viral hepática negativa. Importante circulación colateral en ecografía abdominal, con nefrocalcinosis incipiente. Endoscopia digestiva: varices esofágicas de alto grado y gastropatía hipertensiva. Histología hepática con marcada fibrosis periportal (bandas), islotes de hepatocitos y conductillos biliares dilatados en su interior. Se realizó profilaxis secundaria del sangrado mediante ligadura en banda periódicas. Actualmente en tratamiento farmacológico con propranolol. *Caso 2:* niña de 10 años marroquí con hematemesis y hepatomegalia, mínima elevación de GOT/GPT sin colestasis con similares hallazgos endoscópicos e histológicos que ha respondido favorablemente a profilaxis secundaria con propranolol y tres ligaduras en banda.

**Discusión:** La HDA por rotura de varices esofágicas es la causa principal de morbi-mortalidad en niños con HTP. Las alteraciones histopatológicas en la FHC son patognomónicas, constituyendo la biopsia el diagnóstico de certeza; no obstante, una hepatomegalia a expensas de lóbulo izquierdo, dura, lisa y con mínima alteración de función hepática, es altamente sugestiva.

Hoy día el tratamiento sigue siendo sintomático, centrándose en la profilaxis del sangrado de varices esofágicas. El trasplante hepático se reserva para casos muy concretos de mala evolución.

## GENÉTICA Y DISMORFOLOGÍA

### Hall 1

**P390**

**10:45**

#### SÍNDROME DE MARFAN. DETECCIÓN DE UN NUEVO CAMBIO NUCLEOTÍDICO EN EL GEN FBN1 EN UN CASO FAMILIAR

Amparo Sanchís Calvo, Javier García Planells, Agustín de la Mano Hernández, Manuela Torres, Vicente Mora Llabata, Graciela Pi Castañ, Pedro Sanz

Servicios de Pediatría, Cardiología y Oftalmología del Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia, Laboratorio de Diagnóstico Molecular y Unidad de Genética Médica, Sistemas Genómicos y Servicio de Pediatría del Hospital de la Ribera, Alzira (Valencia).

El Síndrome de Marfan (SM) es una conectivopatía que afecta fundamentalmente a los sistemas cardiovascular, esquelético y ocular. Su prevalencia oscila entre 1/3000-5000 nacidos vivos. Su herencia es autosómica dominante y se asocia a mutaciones en el gen FBN1 que codifica la proteína fibrilina-1 y está localizado en la región cromosómica 15q21. Actualmente hay descritas más de 600 mutaciones distintas. El diagnóstico clínico ha sido revisado por De Paepe en 1996. Describimos una familia con SM. El caso índice es un varón de 3 años con criterio mayor cardiovascular (dilatación de raíz aórtica), ocular (luxación de cristalino anterior bilateral) y esquelético. La madre y un hermano, sin diagnóstico clínico previo, tenían afectación esquelética típica del SM y miopía. Por ecocardiografía, ambos presentaban dilatación de raíz aórtica y prolapso mitral.

**Resultados:** En el probando se procedió a la secuenciación completa en doble cadena de los 65 exones de los que consta el gen FBN1, así como de las secuencias intrónicas adyacentes. En el exón 46 del gen FBN1 se detectó un cambio nucleotídico en heterocigosis, c.5740T>A (p.Cys1914Ser; C1914S), presente también en la madre y hermano. Este cambio supone una sustitución de una cisteína por una serina en la posición 1914 de la proteína y no ha sido descrito previamente como una mutación asociada al SM. Afecta al dominio EGF-like 32 de la fibrilina-I, dominio implicado en la unión al calcio.

**Conclusión:** los datos sustentan que el cambio nucleotídico referido debe ser la mutación responsable del SM en esta familia. La evaluación conjunta de la clínica y los análisis genéticos, además de proporcionarnos datos referentes a las implicaciones clínicas de las cisteínas conservadas presentes en los dominios EGF-like Ca binding, nos ha permitido el diagnóstico y tratamiento preventivo de otros familiares afectados.

### P391

**10:50**

#### SÍNDROME DE GOLDENHAR: A PROPÓSITO DE UN CASO

Ana Peña Busto, Irene Álvarez González, Patricia Company Maciá, Eduard Bastida Ratera, José Julián Revorio González, Inés Esteban Díez

Servicio de Pediatría del Complejo Hospitalario San Millán - San Pedro, Logroño (La Rioja).

**Introducción:** Durante el periodo embrionario puede afectarse la formación del primer y segundo arcos branquiales, de forma aislada y unilateral que se conoce como "microsomía hemi-

facial" o con participación ocular y vertebral que se denomina "síndrome de Goldenhar". Ambos son considerados como distintos grados de una misma agresión embrionaria. Incidencia 1/3000-5000 recién nacidos vivos.

**Caso clínico:** Recién nacido a término de peso adecuado para la edad gestacional. Embarazo controlado y sin incidencias. Apgar 7/9. Reanimación tipo I. Se ingresa en unidad neonatal por distrés de acomodación durante dos días. A la exploración se aprecian apéndices en ambos pabellones auriculares (más evidentes en lado derecho), acompañados de hundimiento del arco zigomático derecho, microrretrognatia y macrostomía. Auscultación cardiopulmonar normal. Abdomen anodino. *Exploración ORL:* no asociación de malformaciones óticas en CAE ni en oído medio. Ante la posible asociación de otras malformaciones se realizan: Ecografías cerebral, abdominal y de caderas normales; Rx de cráneo, tórax y mapa óseo: hemivértebra D6, costilla cervical izquierda y agenesia costal izquierda; exploración ORL: no asociación de malformaciones óticas en CAE ni en oído medio. Seguido en Consultas Externas de Pediatría y ORL se completa el estudio realizando: TAC torácico: atelectasia de lóbulo superior derecho con desviación de la tráquea hacia mismo lado y posterior broncoscopia en la que se evidenció verdadera agenesia de dicho lóbulo superior derecho. Angio-TAC torácico: estenosis de arteria pulmonar derecha. Potenciales evocados auditivos: latencias absolutas retrasadas en oído izquierdo. RNM cerebral: normal. Ingresado posteriormente en una ocasión por bronquitis espástica. Actualmente en tratamiento con fluticasona inhalada y pendiente de ser intervenido por parte de cirugía plástica por las malformaciones faciales.

**Conclusiones:** El síndrome de Goldenhar, al igual que otros síndromes malformativos de diagnóstico clínico, es difícil de filiar por la gran cantidad de variantes que puede presentar. El tratamiento suele ser de soporte y requiere la participación de un equipo multidisciplinar que conste de pediatras, cirujanos plásticos y ortopédicos, logopedas, psicólogos, etc.

### P392

**10:55**

#### ATAXIA TELANGIECTASIA Y LINFOMA DE CÉLULAS B: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Christian Garriga Braun, Tamara Carrizosa Molina, M<sup>a</sup> Dolores Rodríguez Mesa, María Tapia Ruiz, Myriam Herrero Álvarez  
Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

**Introducción:** la ataxia telangiectasia (AT) es una enfermedad multisistémica originada por una mutación en el gen de la AT mutado, que provoca alteraciones a nivel de la reparación del ADN y en la regulación de los puntos de control del ciclo celular. Esto condiciona que estos pacientes presenten, entre otras alteraciones, una incidencia aumentada en la aparición de procesos neoplásicos, en especial del sistema linforreticular.

**Casos clínicos:** se presentan 2 pacientes con diagnóstico previo de ataxia telangiectasia que desarrollaron sendos linfomas de células B grandes, uno de los de origen mediastínico y el otro de cavum. En el primero de los casos, y debido a una situación basal desfavorable (caquexia intensa, bronquiectasias con infecciones respiratorias de repetición) se decidió, en consenso con la familia del paciente, administrar únicamente tratamiento paliativo. El segundo paciente fue tratado con un protocolo estándar de quimioterapia, presentando una evolución clínica desfavorable, falleciendo durante el primer ciclo del tratamiento.

**Conclusiones:** si bien actualmente el tratamiento de los tumores de origen hematológico está estandarizado y protocolizado, en los pacientes con ataxia telangiectasia actualmente no existe aún consenso acerca de si deben ser aplicadas las dosificaciones estándar de los fármacos quimioterápicos, o si bien éstas deberían ser reducidas para minimizar los posibles efectos secundarios en este tipo de pacientes.

### P393

#### BEBÉ COLODIÓN: A PROPÓSITO DE UN CASO

Sandra Rovira Amigo, Ana Peña Busto, Eduard Bastida Ratera, Patricia Company Maciá, Inés Esteban Díez, Eva Fernández Vilarinho

Servicio de Pediatría y Servicio de Dermatología del Hospital San Millán, Logroño (La Rioja).

**Introducción:** Las Ictiosis congénitas son debidas a trastornos genéticos de la queratinización. El bebé colodión es una de sus manifestaciones neonatales que evolucionará a otros tipos de Ictiosis, principalmente laminar y eritrodermia ictiosiforme congénita.

**Caso clínico:** *Antecedentes:* 2º hijo de padres consanguíneos (primos). Embarazo controlado: CIR grave sin otras alteraciones. *Parto:* EG 36 semanas, eutócico, bolsa rota minutos previos con líquido amniótico meconial. Apgar 9/10. PRN 1585g (P<10). *EF:* tras el nacimiento se objetiva superficie corporal cubierta de lámina apergaminada brillante, teñida de meconio, fisurada en los pliegues. Gran hiperqueratosis que da color blanquecino y consistencia dura a nivel de pabellones auriculares, palmas, dorso de pies y de forma aislada en rodillas y huecos poplíteos. Edema palmo-plantar. Rasgos faciales y posturales secundarios a la tirantez cutánea: hendiduras palpebrales pequeñas con mínimo ectropion, boca abierta con imposibilidad de cierre completo, postura en hiperflexión de las 4 extremidades. Ausencia de cabello, cejas, pestañas y lanugo. A partir del 5º día las zonas erosionadas se cubren de una fina película transparente brillante a la que se superponen capas que se van desprendiendo en grandes láminas. *Patologías asociadas:* agenesia riñón dcho, hipospadias, mal descenso testicular bilateral, foramen oval permeable, CIV perimembranosa y ectasia ventricular frontal bilateral. *Evolución:* Cultivos sanguíneos y cutáneos con varios Gram positivos y negativos, pautándose antibioterapia iv primeros 15 días, posteriormente sólo antiséptico tópico por considerarse colonizaciones asintomáticas. Tratamiento tópico con emoliente con parafina y queratolítico ureico y protección ocular con lágrimas artificiales. Lenta ganancia ponderal siendo dado de alta a los 70 días. Reingreso a los 5 meses por CVA, adquiriendo sepsis nosocomial por *Stafilococo aureus* que evoluciona a fracaso multiorgánico y éxitus.

**Conclusiones:** La patología cutánea que presenta el bebé colodión precisa extremar las medidas higiénicas y de asepsia para minimizar la posibilidad de sepsis de origen cutáneo. Esto, asociado o no a patologías extracutáneas más o menos vitales, hace que sean niños con un pronóstico vital incierto.

### P394

#### AUTISMO INFANTIL: REVISÃO DE 53 CASOS DA CONSULTA DE GENÉTICA

Jorge Sales Marques, Ana Garrido  
Servico de Pediatría do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia, Portugal.

**Introdução:** O autismo infantil é um síndrome comportamental caracterizado por distúrbio de interação recíproca de co-

municação (incluindo linguagem) e um repertório restritivo de actividades e interesses. A sua incidência é de 30-60/100000 nados vivos. Várias doenças cromossómicas ou metabólicas podem apresentar um fenótipo autista.

**Objectivo:** O objectivo do estudo, é a caracterização da população autista seguida na consulta de genética e a identificação das doenças cromossómicas / metabólicas que apresentam estigmas de autismo.

**Material e métodos:** Foram analisados retrospectivamente 53 casos de crianças autistas da consulta de genética no período de 1-9-99 a 31-1-06. Os critérios de estudo foram baseados nos seguintes itens: sexo, idade de diagnóstico do autismo, idade de diagnóstico de doença genética, história familiar, consanguinidade, classificação das doenças genéticas implicadas.

**Resultados:** Predomínio sexo masculino (60%), idade diagnóstica do autismo aos 24-36 meses (54%), doença genética diagnosticada antes dos 12 meses (39%), ausência de história familiar, consanguinidade em 1,9%, doenças genéticas implicadas: Down, Angelman, X frágil, Willians, alcoólico-fetal, Hunter, Dravet, duplicação da eucromatina do 2, del 11 p- com monossomia parcial 14,2, translocação 7/12 e 8/10, 46XY add (2), (q37), 45XX, der (14:15) (q10;q10), cadeia respiratória mitocondrial, défice creatina, síndrome polimalformativa.

**Conclusões:** Em 53 casos diagnosticados, 44 (83%) foram encontradas uma causa genética. Apenas em 9 casos (17%), o autismo foi idiopático. Dos 44 casos, em 28 (64%) tinha uma causa cromossómica e em 7 casos (16%) a origem era metabólica. É fundamental que no decurso de estudo de uma criança autista, fazer o estudo de: cariótipo, molecular para X frágil e Angelman, ácidos aminados, ácidos orgânicos, lactato, piruvato, amónia e creatina.

### P395

#### MICROCEFALIA, ALBINISMO OCULO-CUTÁNEO Y ANOMALÍAS DIGITALES. A PROPÓSITO DE UN CASO

Mercedes Rivera Cuello, Ricardo Pérez Ibáñez, Francisco García Iglesias, Laura Martínez Marín, Antonio Muñoz Hoyos  
Hospital Clínico Universitario San Cecilio, Granada.

**Introducción:** El síndrome microcefalia, albinismo oculo-cutáneo, anomalías digitales familiar fue descrito por primera vez en 1983 por Castro Gago et al. Su patrón hereditario es autosómico recesivo, si bien, su locus cromosómico se desconoce en la actualidad, quizás por lo inusual de ésta patología. En la presente aportación se hará hincapié en el diagnóstico clínico del albinismo oculocutáneo asociado a otras malformaciones.

**Caso clínico:** Paciente de 11 años de edad que ingresa para estudio de síndrome dismórfico. *Antecedentes personales:* herniorrafia inguinal, pies varos y albinismo oculocutáneo. *Antecedentes familiares:* familiar de primer grado afecto de albinismo oculo-cutáneo y anomalías ortopédicas. *Exploración:* Destaca una constitución dismórfica consistente en albinismo oculocutáneo, microcefalia, pabellones auriculares grandes y dismórficos, paladar ojival, prognatismo, pies planos y valgos. Presenta un retraso psicomotor y nistagmo bilateral. *Estudio antropométrico:* Peso: 24,5 kg. (<P3), Talla: 130 cm. (<P3), IMC: 14,49 (<P10), Perímetro craneal: 48 cm. (<P3), Perímetro braquial: 17,5 cm. (P10). Resto de exploración normal. *Datos complementarios:* Hemograma, bioquímica, TAC craneal, ecografía abdominal, estudio hormonal y cariotipo normales. Estudio oftalmoló-

gico donde destaca la presencia de nistagmo y alteraciones de la refracción. Mapa óseo: Disminución de tamaño de las estructuras craneales, fusión a nivel del carpo de los núcleos de osificación de hueso grande u ganchoso, escoliosis y bifidez de la quinta vértebra lumbar.

**Conclusiones:** Ante los datos complementarios y los resultados obtenidos, la orientación diagnóstica es compatible con el síndrome descrito por Castro-Gago y colaboradores en 1983. La presentación clínica conjunta de microcefalia, albinismo y anomalías digitales debe incluir dentro del diagnóstico diferencial del albinismo asociado a otras malformaciones el síndrome microcefalia, albinismo oculo-cutáneo, anomalías digitales familiar.

### P396 11:15 MOSAICISMO DE TRISOMÍA 9: CASO DE LARGA SUPERVIVENCIA

Julia Sánchez Zahonero, Mercedes Andrés Celma, Alicia Lizondo Escuder, Isabel Gascón Casaredi, M. José López García  
Servicio de Neuropediatría del Hospital Clínico Universitario, Valencia.

**Introducción:** La trisomía 9 es una aneuploidía infrecuente, que produce una muerte temprana (antes de los 4 meses en el 92% de las formas puras y en el 48% de los mosaicos) y, por tanto, difícil de sospechar cuando se presenta.

**Objetivo:** Comunicar un caso de mosaicismo de trisomía 9 de prolongada supervivencia para contribuir al mejor conocimiento de las características y pronóstico de esta entidad.

**Caso clínico:** 1ª hija de unos padres sanos, no consanguíneos. No antecedentes de abortos. Se aprecia retraso del crecimiento intrauterino asimétrico y oligohidramnios en la 34ª semana de gestación y se practica cesárea. Nace una niña de 1478 g, con depresión respiratoria y fenotipo anómalo: dolicocefalia, dehiscencia de sutura sagital; hipotelorismo, microftalmia y hendiduras palpebrales pequeñas; base de la nariz ancha y punta en bulbo; retrognatía, micrognatía; paladar ojival; implantación baja de las orejas, con escaso desarrollo del hélix; anomalías en manos y pies. Ecografía, RMN craneal y abdominal normales. Ecocardiografía: comunicación interauricular. Se sospecha trisomía 13 o 18, pero el cariotipo es normal. El retraso psicomotor evidente y los rasgos descritos hacen pensar que pueda existir una alteración cromosómica no diagnosticada, por lo que se hace un 2º cariotipo solicitando el análisis de un mayor número de células. Se halla un mosaicismo de trisomía 9 (en este momento la niña tiene 17 meses). Además de todas las características mencionadas, como dato curioso, a la edad de 24 meses se produce la erupción de un incisivo único superior medial, no descrito antes en otros casos de trisomía 9 (quizá por morir tempranamente). Actualmente tiene 3 años, su perfil de desarrollo es normal (en el percentil 3) y presenta un retraso psicomotor marcado (no habla, no consigue la bipedestación, como datos más destacables). La ausencia de malformaciones importantes en órganos internos hace prever una supervivencia prolongada.

**Comentarios:** 1) Destacar que para el diagnóstico de los mosaicismos se debe analizar un número suficiente de células al estudiar el cariotipo. 2) Necesidad de tipificar la trisomía 9 en orden a su pronóstico e información a los padres frente futuros embarazos, puesto que la aneuploidía no tiene por qué repetirse. 3) La publicación de casos de larga supervivencia ayuda a

conocer mejor los problemas que estos individuos pueden presentar en el tiempo (fundamentalmente a nivel cardíaco, renal y del sistema nervioso).

### P397 11:20 SÍNDROME DE GOLDENHAR HEREDITARIO: PATRÓN AUTOSÓMICO RECESIVO EN DOS FAMILIAS

Ariadna Ayerza Casas, Jesús Fleta Zaragozano, Inés Bueno Martínez, Feliciano J. Ramos Fuentes, José Luis Olivares López  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza.

**Introducción:** El espectro oculo-aurículo-vertebral (EOAV) o síndrome de Goldenhar (OMIM #164210), es un cuadro polimalformativo con expresividad clínica muy variable que clásicamente incluye microtia, asimetría facial, quistes dermoides epibulbares y anomalías vertebrales. Su etiología es desconocida, aunque se especula con la intervención de ciertos factores ambientales que dan lugar a defectos en el desarrollo del primer y segundo arcos branquiales. La etiología genética se sospecha en algunos casos familiares, aunque hasta la fecha no ha podido ser identificado el gen o genes responsables. En este trabajo presentamos dos familias con EOAV que sugieren una herencia autosómica recesiva.

**Caso clínico 1:** Varón de 9 años afecto de síndrome polimalformativo desde el nacimiento e hipoacusia de transmisión bilateral que a la exploración física presenta ambos pabellones auriculares malformados y atróficos, sin orificios auditivos permeables, paladar ojival, malposición dentaria, microrretrognatía, tórax excavado y cifosis. Una de sus hermanas está afectada de microtia unilateral. Padres sanos sin malformaciones evidentes.

**Caso clínico 2:** Varón de 3 años, hijo de padres sanos, no consanguíneos, con antecedente de retraso de crecimiento intrauterino. Al nacimiento se evidencia microtia derecha; en los PE-ATC presenta hipoacusia derecha. Paladar elevado. No se objetivan otras malformaciones.

**Caso clínico 3:** Varón de 7 años, primo hermano del caso anterior, con asimetría facial (hipoplasia izquierda), hipoplasia del pabellón auricular y conducto auditivo del lado izquierdo, y pabellón derecho malformado con conducto auditivo normal. En el lado izquierdo hay una pérdida auditiva del 60%. No hay malformaciones asociadas.

**Discusión:** La gran mayoría de casos de EOAV son de aparición esporádica aunque en la literatura hay descritos casos familiares con patrón hereditario autosómico dominante o, más raramente, recesivo. Las familias presentadas aquí sugieren herencia autosómica recesiva, con un riesgo de recurrencia *a priori* del 25%. En los casos de EOAV la obtención de una historia familiar completa y detallada es fundamental para un adecuado asesoramiento genético.

### P398 11:25 TETRASOMÍA 9P, A PROPÓSITO DE UN CASO

Ana Navarro Dourdil, Enrique Galán Gómez, Manuel Pérez Pérez, María José Fernández Reyes, Natalia Bejarano Ramírez, José M. Carbonell Pérez, J.R. Sicilia  
Hospital Materno Infantil Complejo Hospitalario Infanta Cristina, Badajoz.

**Introducción:** Síndrome incluido dentro de las enfermedades raras (Código CIE-9-MC: 758), debido a tetrasomía parcial del brazo corto del cromosoma 9 y caracterizada por retraso psico-

motor, anomalías craneofacial, esqueléticas, cardiovasculares y genitourinarias.

**Caso clínico:** *Motivo de consulta:* RNTPAEG con rasgos dismórficos y anomalías cardiovasculares. *Antecedentes:* padres jóvenes y sanos. No consanguíneos. Embarazo controlado sin patología. Ecografías prenatales normales. *Exploración:* Peso al nacimiento 2.750 grs. (p10-50). Talla 45 cm. (<p10). PC: 33 cm (p10-50). Normocefalia, raíz nasal ancha, retromicrognatia, orejas de implantación baja. Tórax y abdomen normales. Miembros superiores: dedos largos, ambas falanges distales del 5º dedo con desviación radial. Miembros Inferiores: genu recurvatum bilateral. Luxación de cadera bilateral. Pie equino varo derecho, pie talo valgo izquierdo. Resto de exploración sistemática normal. *Exámenes complementarios:* ecografía abdominal: normal. Ecografía de ambas caderas: luxación congénita de caderas. Ecografía cerebral: Ventriculos laterales prominentes. Megacisterna magna. Estudio cardiológico: CIA tipo seno venoso superior. Persistencia de vena cava superior izquierda a seno coronario. Persistencia conducto arterioso. Estudio citogenética (bandas GTG de alta resolución, FISH tel 9): 47, XX, +i (9) (p10).ish i (9) (p10) (9pter++). *Diagnostico:* TETRASOMIA 9p.

**Conclusiones:** La asociación de anomalías esqueléticas, especialmente *genu recurvatum*, junto con la presencia de malformaciones cardiovasculares características de este síndrome, permite realizar la sospecha clínica de tetrasomía 9p, que deberá ser confirmada siempre mediante estudio citogenético. La Tetrasomía 9p es debida a una alteración cromosómica de novo en etapas tempranas del desarrollo embriológico. Espectro clínico variado, desde formas leves, hasta formas severas con una mortalidad del 40% en los primeros años de vida.

### P399 11:30 ENFERMEDAD DE NORRIE: ESTUDIO DE DOS CASOS FAMILIARES

Parisá Khodayar Pardo, M. Luisa Castello Pomares, Mercedes Andrés Celma, Montserrat Aleu Pérez-Gramunt

Hospital Clínico Universitario, Valencia y Consorcio Hospital General Universitario, Valencia.

**Introducción:** Las enfermedades congénitas a título aislado son entidades de gran rareza; al sumar unos 30.000 síndromes constituyen una patología pediátrica no desdeñable.

**Caso 1:** Varón, 4a. *Consulta:* crisis generalizadas hipertónicas de 10 min de duración en el sueño desde los 2a. *Exploración clínica:* ceguera bilateral congénita (persistencia de vasculatura fetal, PVF) y retraso psicomotor (escalas de Reynell-Zinkin para niños con déficits visuales). *Exploración complementaria:* EEG de vigilia, de privación de sueño, RMN y cariotipo normales. *Tratamiento actual:* Topiramato, lamotrigina y carnitina.

**Caso 2:** Varón, 17m. *Antecedentes familiares:* madres de ambos casos son hermanas. *Consulta:* crisis parciales tónico-clónicas hemilaterales en miembros superiores en el sueño. *Exploración clínica:* nistagmus, leucocoria bilateral y retraso psicomotor. *Exploración complementaria:* EEG de vigilia, de privación de sueño, de sueño inducido y ELI normales, lámpara de hendidura (ojo der: catarata subcapsular posterior y desprendimiento de retina; ojo izq: sinequias posteriores y des-

prendimiento de retina periférico), RMN, TAC, ecografía craneal y cariotipo normales. *Tratamiento actual:* Diazepam rectal optativo.

**Discusión:** Dados el TAC y RMN incompatibles con retinoblastoma, se establece en el diagnóstico diferencial de la leucocoria la PVF: malformación congénita de la porción anterior del vítreo primario que se presenta como una placa de tejido conectivo fibrovascular retrolental. En casos de aparición bilateral se asocia a: trisomía 13, síndrome de Aicardi, incontinencia pigmenti, displasia retiniana, síndrome de Morning-Glory, retinopatía de la prematuridad, síndrome de Walter-Warberg o enfermedad de Norrie. Se realizó un estudio genético que halló una alteración a nivel de Xp11.2 (ENFERMEDAD DE NORRIE). Enf. recesiva ligada a X: ceguera y sordera por vascularización anormal, retraso mental y menos frec: crisis epilépticas, parasomnias, somnolencia diurna, cataplejía, problemas de crecimiento, hipogonadismo y susceptibilidad incrementada a las infecciones. Otoemisiones acústicas y potenciales evocados auditivos fueron normales.

**Conclusiones:** El diagnóstico permite: determinar el estado de portadora o no de las mujeres de la familia, el consejo genético y un análisis genético indirecto (marcadores de ADN DXS7, 84 y 146) en fetos de 10 semanas y en combinación con los haplotipos familiares determinar el riesgo de herencia de la mutación.

### P400 11:35 SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA, ENFERMEDAD DE HIRSCHPRUNG Y FIBROSIS QUÍSTICA ASOCIADOS

Queralt Soler Campins, María Cabiró Echeverría, Borja Osona Rodríguez de Torres, Juan C. de Carlos Vicente, Juan Figuerola Mulet

Hospital Universitario Son Dureta, Palma de Mallorca (Balears).

**Introducción:** El Síndrome de hipoventilación central congénita (Sd. Ondine) se asocia con la Enfermedad de Hirschprung en aproximadamente el 20% de los casos. Desde el año 2003 se ha establecido mediante técnicas de biología molecular la presencia en la gran mayoría de los pacientes afectados de Sd. Ondine de una mutación en el tercer axón del gen *Phox2B*. Lo que no se ha descrito es la asociación de este cuadro con alguna de las mutaciones responsables y conocidas de la Fibrosis quística (FQ).

**Caso clínico:** RNPT que ingresa en cuidados intensivos desde paritorio por depresión neurológica e hipoventilación. AF: sin interés. AP: Gestación 36sg. Polihidramnios a las 31 sg. Cesárea por preeclampsia. Apgar 4/6 pH 7,02 PN: 3.460g. EF: Regular estado general. Tonos cardíacos y pulsos normales. Abdomen blando sin masas. Hipoactividad. Reflejos negativos. Respiración ineficaz. Apneas con cianosis. *Evolución:* Se conecta a ventilación mecánica. Se objetiva disminución de la respiración durante el sueño con aumento de la pCO2 por lo que se inicia estudio con la sospecha de Sd. Ondine. Las pruebas de imagen craneoespinales, cardíacas, fondo de ojo, estudios de metabolopatías y biopsia muscular son normales. Simultáneamente el paciente presenta abombamiento abdominal importante. Se realizan enema opaco y biopsia rectal compatibles con Enfermedad de Hirschprung. El estudio genético para el Sd. Ondine muestra en la región del gen *Phox2B* "a heterozy-

gotic Alanine-Stretch in Exon 3". Se realizan traqueotomía e ileostomía para garantizar soportes respiratorio y nutricional respectivamente. A los 16 meses se da el alta con ventilación mecánica domiciliaria. Desde entonces presenta múltiples infecciones respiratorias y entéricas de tórpida evolución con tendencia a la hiponatremia. Se solicitan pruebas del sudor y genéticas para FQ detectándose las mutaciones DF508/ D443Y, G576A y R668C.

**Comentarios:** Un paciente con Sd. Ondine, ventilación mecánica y enfermedad de Hirschprung presenta complicaciones respiratorias y digestivas en ocasiones difíciles de distinguir de otras patologías. Los estudios genéticos pueden ayudar a definir otras enfermedades asociadas.

## P401 11:40 DELECIÓN 5P- (SÍNDROME CRI DU CHAT Ó DE LEJUNE). UN DIAGNÓSTICO CLÍNICO

Alberto de la Osa Langreo, Paula Madurga Revilla, Nuria García Carbonell, M. Pilar Herraiz Pérez

Hospital Infantil Universitario La Fe, Valencia.

**Introducción:** Presentamos el caso de una niña con "Síndrome del maullido de gato", cuyo interés radica en la importancia del juicio clínico como factor fundamental en la búsqueda orientada de anomalías genéticas.

**Caso clínico:** Se trata de una niña nacida a término que ingresa por bajo peso al nacimiento y síndrome dismórfico. Como antecedentes se detectó un RCIU en la 36 semana de gestación, en una madre primípara con dos abortos previos, en tratamiento con Carbegolina por hiperprolactinemia y ácido acetilsalicílico, con controles serológicos maternos normales. La paciente presenta un fenotipo característico: microcefalia con cara de luna llena, fontanela anterior amplia, hipertelorismo, epicantus, oblicuidad palpebral mongoloide, nariz ancha y plana, orejas de implantación baja, paladar ojival, cuello corto con línea de implantación del pelo nuchal baja, pliegue palmar único bilateral simiesco, mano con tendencia a la aducción de pulgares, cadera izquierda luxada e hipoplasia laringea con llanto agudo y débil muy característico. Muestra hipotonía leve generalizada. No presentaba soplo cardíaco. Se realizaron exploraciones complementarias: serología TORCH y ecografías cerebral y renal normales, serie ósea donde se evidenció un retraso de la osificación membranosa craneal, 11 pares de costillas y la luxación de cadera izquierda y un cariotipo convencional que fue informado como normal (46, XX). Se completó el estudio del cariotipo mediante sondas FISH subteloómicas que hibridan específicamente con los extremos de los brazos corto y largo del cromosoma 5 por la sospecha clínica de la paciente, obteniéndose una delección de la zona terminal del brazo corto, que había pasado desapercibida en el cariotipo convencional. Ante los resultados obtenidos, y con el diagnóstico clínico y genético de síndrome de Cri du Chat, se realizó estudio genético a los padres, que fue normal en ambos.

**Conclusiones:** Este caso nos enseña que es importante orientar al genetista en la búsqueda de alteraciones genéticas basadas en la clínica. Un cariotipo convencional normal puede llevarnos a errores en el diagnóstico de síndromes genéticos con graves consecuencias en el manejo del paciente y en el asesoramiento genético. Las actuales técnicas de citogenética, con

más capacidad de resolución que el cariotipo convencional, pueden llevarnos al correcto diagnóstico cuando están bien orientadas desde la exploración clínica.

## HEMATOLOGÍA

### Hall 2 10:45 P402

#### LESIONES EQUIMÓTICAS Y COAGULACIÓN INTRAVASCULAR DISEMINADA EN UNA PACIENTE CONVALESCIENTE DE VARICELA

Itziar Fernández Respaldiza, Rocío Lamarca Gay, Javier de las Heras Montero, Víctor Quintero Calcaño, Itziar Astigarraga Aguirre, Ana Fernández-Teijeiro Álvarez, M. Aurora Navajas Gutiérrez Hospital de Cruces, Barakaldo (Vizcaya).

**Introducción:** La púrpura fulminans (PF) es un cuadro secundario a infecciones por virus varicela-zóster, escarlatina y otros virus, y se caracteriza por la aparición de lesiones purpúricas en miembros inferiores junto con criterios analíticos de coagulación intravascular diseminada (CID).

**Caso clínico:** Niña de 5 años, previamente sana, afebril, que el quinto día de erupción varicelosa inicia hematomas progresivos en muslos. Los padres refieren compresión en la zona con silla de paseo. No existen antecedentes familiares de coagulopatía ni historia personal de sangrados, ni ingesta de fármacos. En la exploración, destaca un excelente estado general con una importante tumefacción en ambos muslos, muy dolorosa la palpación, de aspecto equimótico y centro necrótico, con múltiples lesiones petequiales confluentes. En la analítica, se objetiva APTT 45 sg (control 30 sg), índice de protrombina 55% y fibrinógeno 50 mg/dl, con hemograma y bioquímica normal. Ingresa con el diagnóstico de CID. A las 24 horas empeoran los parámetros de coagulación, precisando transfusión de plasma fresco congelado, además recibe tratamiento antibiótico por títulos elevados de ASLO y sospecha de sobreinfección cutánea. A las 3 semanas del inicio del cuadro, las lesiones se resuelven sin secuelas y se normalizan los parámetros de coagulación. El estudio de hipercoagulabilidad descarta la presencia de factor anticoagulante lúpico, factor V de Leiden y alteraciones del factor II, constatándose un déficit transitorio de proteína C y S.

**Discusión:** A pesar de ser la varicela una de las enfermedades infectocontagiosas más frecuentes de la infancia, la prevalencia de PF es muy baja. La principal hipótesis etiopatogénica sugiere una reacción humoral cruzada entre el péptido del virus y la proteína S, desencadenando fenómenos tromboticos locales. En niños con varicela no complicada se ha constatado la aparición transitoria de anticuerpos anti-fosfolípido y disminución de proteína C y S. En consecuencia, se cree que existen otros factores implicados, como la coinfección por *S. pyogenes* y traumatismos locales, como en nuestro caso. El tratamiento y el pronóstico de la PF dependen de la evolución del cuadro de CID y de la extensión de las lesiones. Puede ser necesario el tratamiento con plasma fresco congelado, heparina de bajo peso molecular cuando predominan fenómenos tromboticos vasculares, e incluso, en ocasiones, injertos cutáneos para reposición de la pérdida de tejido.

**P403****EFICACIA DE LA QUELACIÓN ORAL EN LA TALAEMIA MAIOR. A PROPÓSITO DE UN CASO****10:50**

Nathalie Carreira Sande, María García Reboredo, Manuel Fernández Sanmartín, Manuel Vázquez Donsion, José Miguel Couso Sánchez

Servicio de Hematología y Oncología Pediátrica del Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela (A Coruña).

**Antecedentes y objetivos:** La terapia politransfusional realizada en los pacientes con talasemia maior provoca una hemodilución secundaria. Habitualmente se recurre al tratamiento quelante con deferoxamina (DF); permite disminuir las complicaciones secundarias a la propia enfermedad y a la sobrecarga corporal de hierro. Presentamos el caso de un paciente con talasemia maior en el que se utilizó inicialmente la DF y posteriormente el deferiprone observándose la eficacia de la quelación oral y la mejoría en la calidad de vida del paciente.

**Caso clínico:** Varón diagnosticado a los 13 meses de edad de talasemia maior. Tras el diagnóstico, se inició pauta hipertransfusional y tratamiento quelante con DF iv y sc, modificándose la dosis en función de las cifras de ferritina sérica y los depósitos hepáticos de hierro. Se mantuvo este tratamiento durante diez años añadiendo posteriormente la quelación oral mediante deferiprone. En la actualidad recibe exclusivamente deferiprone.

**Evolución y conclusiones:** Se realizó la terapia transfusional cada 3 semanas manteniendo cifras de Hb > 9g/dL, ajustando la dosis de DF para evitar su toxicidad; dosis media de DF (mg/kg)/ferritina sérica (ng/mL) inferior a 0,025, y cifras de ferritina sérica por debajo de 2000ng/mL. En Enero 2005 se decide añadir el deferiprone (75 mg/kg/día) al tratamiento dado que los niveles de ferritina sérica aumentan siendo superiores a 2000ng/ml. Tras cuatro meses de terapia combinada con DF y deferiprone se observa una disminución clara y constante de las cifras de ferritina sérica permitiendo continuar el tratamiento exclusivamente con la quelación oral. En la actualidad, el paciente recibe exclusivamente deferiprone manteniendo los niveles de ferritina sérica muy por debajo del objetivo y no ha presentado ninguno de los efectos secundarios que se asocian al empleo de este quelante. Todo ello ha permitido una mejoría en la calidad de vida del paciente y en el cumplimiento terapéutico.

**P404****CRISIS HEMOLÍTICAS EN LAS ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS ¿QUÉ HAY QUE SOSPECHAR?****10:55**

Teresa Alarcón Alacio, Víctor Soto Insuga, Marta Bueno Barriocanal, Marta Bernardino Collado, Enrique Salcedo Lobato, Florencio Jiménez Fernández

Hospital Universitario de Getafe, Madrid.

**Caso 1:** Niño de 3 meses, de origen rumano, que consulta por fiebre y decaimiento. *Exploración física:* MEG, palidez cutáneo-mucosa, distrés respiratorio, taquicardia, soplo sistólico II/VI y hepatoesplenomegalia de 3 cm. La analítica de sangre muestra una Hb 6,8g/dL, VCM 76 fL, BT 2,3, LDH 825 UI/L, Reticulocitos 10%, CD (-). Hb al 3º día fue de 5,6, por lo que requirió transfusión de concentrado de hematíes. Entre las pruebas complementarias realizadas, se encontró una IgM positiva a CMV y un estudio RGO (resistencia globular osmótica) compatible con esferocitosis hereditaria.

**Caso 2:** Niño de 9 años, nacido en Bulgaria, que consulta por ictericia, coluria y fiebre 39°C. *Exploración física:* ictericia cutáneo-mucosa y soplo sistólico III/VI. Analítica de sangre: Hb 7,7g/dL, VCM 82 fL, BT 5,4 y BD 0,7, LDH 1340 UI/L, reticulocitos 4%, CD (-). En analítica de orina, se observó hemoglobiuria y presencia de urobilinógeno. Hb al 2º día fue de 6,6, por lo que requirió transfusión de concentrado de hematíes. Entre las pruebas complementarias realizadas, se demostró un déficit de G6PDH intraeritrocitaria (0,79). No se encontró agente infeccioso desencadenante, ni ingesta de habas o medicamentos oxidantes.

**Caso 3:** Niño de 4 años que acude a urgencias por fiebre de 3 días de evolución. *Exploración física:* palidez cutáneo-mucosa moderada, soplo sistólico II/VI y esplenomegalia de 2 cm. Analítica de sangre: Hb 7,7g/dL, VCM 75, BT 2,1 y BD 0,3, LDH 730. Hb al 2º día fue de 4,2, por lo que requirió transfusión de concentrado de hematíes. Entre las pruebas complementarias realizadas, se encontró una IgM positiva a Parvovirus B19 y un estudio RGO compatible con esferocitosis hereditaria.

**Discusión:** Ante la sospecha de anemia hemolítica no inmune, hemos de pensar en la existencia de una patología hematológica de base, fundamentalmente la esferocitosis congénita, que es la anemia hemolítica crónica más frecuente en los países caucásicos, y en el déficit de G6PDH, cuya principal manifestación son las crisis hemolíticas desencadenadas por infecciones, ingesta de habas (favismo) o de medicamentos oxidantes. En los casos en que la crisis hemolítica se produzca en un contexto febril, hemos de destacar VEB, CMV, Parvovirus B19, VHH-6, VIH y micoplasma, fundamentalmente.

**P405****PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA IDIOPÁTICA. RESULTADOS DE 5 AÑOS****11:00**Nagore Crespo Azpiroz, Paula Corcuera Elosegui, Carmen García Pardos, Fco. Javier Mintegui Aramburu, Ángeles M. Ruiz Benito  
Sección de Lactantes del Servicio de Pediatría del Hospital Donostia, San Sebastián (Guipúzcoa).

**Introducción:** La Púrpura trombocitopénica idiopática (PTI) es un síndrome hemorrágico caracterizado por trombopenia debido al aumento de la destrucción. La incidencia mayor es entre los 2 y los 6 años y similar en ambos sexos.

**Objetivo:** Evaluar las características, tratamiento y evolución de la PTI diagnosticados en los últimos 5 años.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de 18 lactantes de entre 1mes y 36 meses hospitalizados en la Sección de Lactantes de un hospital terciario.

**Resultados:** 1. *N = 18.* Sexo: 9 niños y 9 niñas. Edad media: 14,8 meses (rango 3-26 m). 2. *Antecedentes personales:* infecciones de vía aérea superior (6); infección urinaria (1); infección por Citomegalovirus (1), vacuna de la triple vírica (1). 3. *Clínica al diagnóstico:* Clínica cutánea 18 (100%); petequias 4 (22%); hematomas 4 (22%); ambos 10 (55%). Sangrado activo asociado 5 (27%); epistaxis 2 (11%), hematuria 1 (5,5%); Melenas 1 (5,5%); hematuria y melenas 1 (5,5%). 4. *El número medio de plaquetas al ingreso:* 11.880/µl (rango 3640-32600/µl). 5. Coagulación normal 100%. Estudio de médula ósea se realizó en 12 (66%) pacientes siendo en el 100% una médula con hiperplasia megacariocítica. Morfología de sangre periférica: 100% trombopenia asociándose en 4 casos linfocitosis marcada. 6. *Trata-*

*miento*: ninguno 1 caso (5,5%); inmunoglobulinas (Ig) 8 (44%); corticoterapia 4 (22%). Terapia combinada con Ig y corticoides 5 (27%). 7. Tras tratamiento la media del número de plaquetas de 242.900/ $\mu$ l. 8. En 3 (16%) pacientes se cronificó la PTI siendo tratados con Igs. De ellos 2 remitieron en 9 y 24 meses y en un caso persiste 4 años después la trombopenia con una cifra media de plaquetas de 50.000/ $\mu$ l.

**Comentarios:** En esta serie, el 16% de las observaciones evolucionaron a PTI crónica. La presencia de infección la semana previa fue del 50%. No se presentaron complicaciones graves en ninguno de los casos.

## P406 11:05 LINFHISTIOCITOSIS HEMOFAGOCÍTICA FAMILIAR Y SECUNDARIA. REVISIÓN RETROSPECTIVA DE 14 CASOS

Anna Castelló Egea, Lucila Caridad Davidovich, José Luis Dapena Díaz, Pilar Bastida Vila, Josep Sánchez de Toledo

Servicio de Oncohematología Pediátrica del Hospital Materno Infantil Vall d'Hebron, Barcelona.

**Introducción:** El síndrome hemofagocítico se caracteriza por una activación y proliferación incontrolada de histiocitos y linfocitos T, con un estado de hipercitoquinemia responsable de los principales signos biológicos; presenta una elevada mortalidad. Se distinguen dos formas: la familiar (LFH) y la secundaria.

**Objetivo:** Valoración clínica y evolutiva de los casos diagnosticados en nuestro Centro entre 1995–2006.

**Material y métodos:** Revisión retrospectiva, con recogida de datos a través de historias clínicas de 14 pacientes diagnosticados según criterios HLH-94 y HLH-2004.

**Resultados:** 14 pacientes diagnosticados de síndrome hemofagocítico: 3 casos de LFH, 7 asociados a infección (leishmania, VEB, parvovirus, VHS-6), 1 asociado a AR, 3 asociados a enfermedades malignas. En la LFH la edad media al diagnóstico fue de 2,5 meses. En las formas secundarias el rango osciló entre los 9 meses y los 14 años (mediana 4 años). Cierta predominio del sexo masculino. Un 71% eran previamente sanos. *Síntomatología:* fiebre (100%), hepatoesplenomegalia (85%), adenopatías (21%), palidez (21%), rash (14%) y alteraciones neurológicas (14%). *Laboratorio:* citopenia (100%), hipertriglicéridemia (93%), hiperferritinemia (85%), transaminitis (78%), alteración de la coagulación (64%) e hipofibrinogenemia (35%). Ausencia de actividad de las células NK en el 100% de los casos que se investigó (8/14). *Citología:* se observó hemofagocitosis en la médula ósea en 12 pacientes, en el resto de los casos fue preciso la biopsia hepática o ganglionar para obtener un diagnóstico. *Evolución:* Recibieron quimioterapia + inmunomoduladores (protocolo HLH-94 y HLH-04) 6 pacientes: 3 LHF, 2 secundarios a VEB y 1 a parvovirus. En 4 de estos 6 casos se realizó posteriormente un trasplante de progenitores hematopoyéticos con evolución desfavorable. En el resto de casos se realizó tratamiento etiológico con una menor morbi-mortalidad. **Conclusiones:** El pronóstico de la enfermedad depende de la etiología. La LFH y las formas secundarias que no responden al tratamiento etiológico tienen una elevada mortalidad siendo preciso el tratamiento con quimioterápicos + inmunomoduladores + trasplante médula ósea. No obstante las formas secundarias que responden al tratamiento etiológico tienen un mejor pronóstico, siendo de máxima importancia obtener el diagnóstico etiológico.

## P407 11:10 ¿FIEBRE PROLONGADA Y DISMINUCIÓN DE VSG? ACTIVACIÓN MACROFÁGICA

María José Sala Langa, José Miguel Sequí Canet, Ana M. Bernal Ferrer, Daniel Gómez Sánchez, Beatriz Tomás Aguirre, Ana Isabel Uribe Larrea Sierra, Miguel Tomás Vila

Servicio de Pediatría del Hospital de Gandía y Centro Especialidades Francesc de Borja, Valencia.

**Introducción:** El Síndrome de Activación Macrofágica (SAM) suele ser de diagnóstico tardío por la inespecificidad de su semiología inicial, pero fundamentalmente porque no se piensa en él, lo que empeora el pronóstico. Clínicamente se comporta como un fallo multiorgánico con fiebre prolongada, esplenomegalia, pancitopenia, hipofibrinogenemia, hipertriglicéridemia e hiperferritinemia.

**Caso clínico:** Niño de 2 años que ingresa por fiebre alta (39-40°C) sin foco aparente de 8 días de evolución. Asocia leves síntomas catarrales y deposiciones pastosas. No refiere antecedentes significativos. La exploración al ingreso es prácticamente normal, salvo una leve esplenomegalia. Durante el ingreso se objetiva pancitopenia moderada mantenida con descenso progresivo de los valores analíticos (Hb: 6,6 gr/dl, Neutrófilos: 500, Plaquetas 68.000); alteración de la coagulación leve con fibrinogeno bajo; LDH, GOT, GPT elevadas; hiperferritinemia > 5.000 ng/ml; hipertriglicéridemia; hepatomegalia y aumento de la esplenomegalia (10 cm). Tras un ascenso inicial de la VSG hasta 106 mm/h, se produce un descenso de la misma hasta 26 mm/h. Se solicita aspirado de médula ósea en el que no se aprecian células blásticas, TAC toraco-abdominal que descarta la presencia de masas tumorales, radiografía de tórax y de cráneo que son normales. Las serologías realizadas para Toxoplasma, CMV, VIH, VHC, VHB, VHA, Brucella, Parvovirus, Rickettsia Coroni, VEB así como la determinación de anticuerpos antinucleares también resultan normales. A pesar de que en el aspirado de médula ósea no se aprecian imágenes típicas de activación macrofágica, ante la importante sospecha clínica se inicia tratamiento corticoideo en bolo y gammaglobulina iv procediéndose al traslado al hospital de referencia para continuar con el tratamiento.

**Conclusiones:** Es importante pensar en el SAM e iniciar un tratamiento precoz y agresivo ante la sospecha fundada a pesar de la negatividad del aspirado de médula ósea porque la evidencia de hemofagocitosis no es constante y su negatividad no excluye el diagnóstico. Un detalle importante y característico en el diagnóstico diferencial es la cifra muy elevada de ferritina y el descenso de VSG en un cuadro febril persistente, que en muchos casos es el primer y único síntoma inicial.

## P408 11:15 SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICO POR VIRUS DE EPSTEIN BARR: PRESENTACIÓN DE UN CASO CON BUENA RESPUESTA AL TRATAMIENTO ETIOLÓGICO

Marta Nicolás López, Romy Rossich Verdes, Pilar Bastida Vila, José Luis Dapena Díaz, Merce Boronat Rom, Antonio Carrascosa Lezcano

Unidad de Pediatría General, Área Materno-Infantil del Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona.

**Introducción:** El síndrome hemofagocítico (SHF) es una patología grave. Forma parte de las Histiocitosis de clase II. Hay dos formas: familiar y adquirida, la más frecuente secundaria a Vi-

rus Epstein Barr (VEB). Consiste en una proliferación incontralada de macrófagos con hemofagocitosis y citoquinas elevadas. Los síntomas cardinales son: fiebre prolongada, hepatoesplenomegalia, citopenias y síntomas neurológicos. Los marcadores bioquímicos incluyen: hipertrigliceridemia, aumento de ferritina y de la cadena  $\alpha$  del receptor soluble de IL-2 y disminución del fibrinógeno. El SHF por VEB representa un reto diagnóstico por el solapamiento clínico con la mononucleosis. Presentamos un caso de SHF por VEB con buena evolución con tratamiento únicamente etiológico.

**Observación clínica:** Niña de 6 años, previamente sana, que ingresó por fiebre de 10 días de evolución con dolor abdominal, astenia e hiporexia. En la exploración física destacaban adenopatías laterocervicales, inguinales, axilares y hepatoesplenomegalia. Analíticamente presentaba: bicitopenia (hemoglobina 9,7g/dl, plaquetas 73.000), tiempo de Quick 74%, fibrinógeno 1,6g/dl, dímero D>5000, AST 496UI/l, ALT 414UI/l, triglicéridos 372mg/dl, ferritina 1424mg/ml, NK (4,3%), índice CD4/CD8: 0,2, PCR VEB 872.432 copias/ml, anticuerpos heterófilos +++, anticuerpos anti-VCA Ig M e Ig G +. Ante la sospecha diagnóstica de SHF se realizó aspirado de médula ósea en el que se objetivó hemofagocitosis. Se inició tratamiento etiológico con ganclivir, con desaparición de la fiebre, negativización de la PCR a VEB, corrección de la bicitopenia y del trastorno de la coagulación.

**Discusión:** El tratamiento del SHF se basa en el tratamiento quimioterápico (corticoterapia, etopósido, ciclosporina) inmunoglobulinas, trasplante de médula ósea y etiológico en los casos que se conoce el agente causal (demostrado eficaz en la Leishmaniasis). Actualmente existen protocolos de actuación terapéutica del SHF por VEB según factores de riesgo.

**Conclusiones:** Ante la evolución tórpida de una mononucleosis hay que descartar un SHF. El caso que presentamos cumple criterios de SHF secundario a VEB. Clínica y analíticamente la paciente se consideró de bajo riesgo, por lo que se inició ganclivir con excelente respuesta. El tratamiento etiológico del SHF por VEB puede considerarse como una opción terapéutica en las formas de bajo riesgo.

## P409 11:20 REVISIÓN DE CASOS DE ESFEROCITOSIS HEREDITARIA SEGUIDOS EN EL SERVICIO DE PEDIATRÍA ENTRE 2000 Y 2005

Araceli Corredera Sánchez, Graciela Navarro Legarda, Esther Vaquero Sosa, Miriam González Macías, Esther Aleo Luján, Celia Gil López

Servicio de Pediatría del Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

**Objetivo:** Describir las características epidemiológicas, diagnósticas, clínicas y evolutivas de todos los casos de Esferocitosis Hereditaria (EH) en nuestro servicio entre 2000 y 2005.

**Material y métodos:** Revisión de las historias clínicas de los pacientes diagnosticados de EH entre Enero de 2000 y Diciembre de 2005 mediante un estudio descriptivo retrospectivo y longitudinal. Se recogieron datos de antecedentes familiares (número de casos, necesidad de esplenectomía y colelitiasis) en familiares de primer grado, antecedentes personales (hiperbilirrubinemia neonatal y tratamiento recibido), datos al diagnóstico (edad, exploración física y datos analíticos) y evolución (crisis hemolíticas, aplásicas y megaloblásticas, requerimientos transfusionales y casos esplenectomizados).

**Resultados:** Se han recogido 16 casos, 8 mujeres y 8 varones. El 81,1% presentaba antecedentes de EH en familiares de primer grado con un 44% de esplenectomizados. Presentaron hiperbilirrubinemia neonatal el 68,7% (36,4% fueron tratados con fototerapia y 27,3% precisaron exanguinotransfusión). La mediana de edad al diagnóstico fue de 4 años (intervalo de edad: período neonatal-13 años) y se realizó el diagnóstico neonatal en el 18,7%. Al diagnóstico presentaron esplenomegalia el 37,5%, ictericia el 56,2% y anemia el 56,2% (normocítica normocrómica el 31,2% del total) con aumento en CHCM en el 12,5%. El 100% presentaron esferocitos en la extensión de sangre periférica y el 62,5% reticulocitosis. Durante la evolución el 12,5% ha permanecido asintomático, el 56,2% ha presentado crisis hemolíticas de diversa gravedad, el 18,5% crisis aplásicas (100% causado por Parvovirus B-19) y el 18,5% colelitiasis (con 1 caso de pancreatitis aguda secundaria). El 50% ha precisado transfusiones de concentrado de hematíes durante su evolución y el 12,5% ha sido esplenectomizado.

**Conclusión:** La EH es la anemia hemolítica crónica congénita más frecuente que presenta generalmente leve o moderada sintomatología pudiendo ser asintomática en algunos casos, por lo que es importante un diagnóstico diferencial correcto de la hiperbilirrubinemia neonatal.

## P410 11:25 CIANOSIS: NO SIEMPRE ES LO QUE PARECE

Juan Ramis Borque, Helena Corral Barea, José Antonio Salinas Sanz, Mercedes Guibelalde del Castillo, Nieves Nieto del Rincón  
Servicio de Hemato-Oncología Pediátrica del Hospital Universitario Son Dureta, Palma de Mallorca (Baleares).

**Introducción:** La metahemoglobina (MHb) se produce por descompensación de los mecanismos redox en el eritrocito, favoreciendo el paso del hierro unido a las cadenas de globina de férrico a ferroso. Esto disminuye su afinidad por el oxígeno, produciéndose hipoxia tisular. La etiología puede ser por intoxicación por contacto con oxidantes o bien por una alteración genética de los mecanismos redox celular (formación de HbM o alteración de Citocromo 5b reductasa). Las manifestaciones clínicas se dan por afectación de los órganos más oxígeno-dependientes (cerebro y corazón), pudiendo provocar la muerte. La clínica es más importante cuando se produce por una intoxicación aguda.

**Casos clínicos:** *Caso 1:* Lactante varón de 1 mes y medio. Con alimentación exclusiva con lactancia materna y sin haber ingerido él o la madre agentes oxidantes clásicos o fármacos. En el contexto de cuadro febril, se le coloca de forma prolongada un parche de Lidocaína-Prilocaina (EMLA®), iniciando a las 2 horas una crisis de cianosis, hipoperfusión y mal estado general con empeoramiento progresivo. No responde a oxigenoterapia. Se descarta cuadro séptico, cardiopatía o enfermedad respiratoria severa. Se detectan niveles de MHb del 47,3%, por lo que se inicia tratamiento con azul de metileno a 1 mg/kg, con buena evolución clínica y normalización de niveles de MHb en 1 hora. Se descartan las causas genéticas, por lo que se atribuye la intoxicación al parche de EML. *Caso 2:* Niña de 8 años, asmática conocida. Desde el nacimiento han apreciado cianosis generalizada, que se exacerbaba durante las crisis asmáticas intercurrentes desde los 8 meses de edad. No afectación respiratoria intercrisis. No clínica neurológica ni anemia. Buen de-

sarrollo socioescolar. Deportista. Cifra de MHb 25% con Hb16,8 g/dl. Se descarta enfermedad respiratoria obstructiva importante, cardiopatía o exposición crónica a oxidantes. Se realiza estudio hematológico donde se descarta HbM y déficit de Glucosa-6-P-Deshidrogenasa. Estudio de citocromo 5b reductasa pendiente en el momento de este escrito.

**Conclusiones:** 1. Ante un paciente cianótico no respondedor a oxigenoterapia hay que realizar una cooximetría. 2. El inicio rápido del tratamiento es determinante para evitar la muerte en los pacientes con exposición aguda. 3. En los pacientes con metahemoglobinemia congénita asintomáticos, el tratamiento es estético.

## P411

### TROMBOCITOPENIA NEONATAL ALOINMUNE

Rubén Moreno Sánchez, M. Ángeles Vázquez López, Francisco Lendínez Molinos, Rafael Galera Martínez, Patricia Oliva Pérez, José Luis Gómez Llorente, Ángeles Ortega Montes  
Hospital Torrecárdenas del SAS, Almería.

La trombocitopenia neonatal aloinmune (TNA) es una causa común de trombocitopenia neonatal grave, secundaria a incompatibilidad feto-materna para el HPA (antígeno plaquetar humano) con paso transplacentario de un Ac materno que reacciona contra un Ag plaquetar fetal heredado del padre y ausente en la madre. La trombopenia fetal y neonatal es intensa con manifestaciones hemorrágicas graves. La sospecha diagnóstica es crucial para iniciar el tratamiento con esteroides o gammaglobulina. Presentamos dos casos con evolución favorable tras recibir gammaglobulina iv.

**Caso 1:** RN mujer a término que ingresa en UCIP tras parto vaginal por cuadro purpúrico generalizado y hematoma parietal. Madre primípara sin antecedentes de trombopenia y embarazo sin patología. Presenta trombopenia grave aislada (14.000). Recibe transfusión de plaquetas sin lograr ascenso. Se decide administrar gammaglobulina IV (1 g/Kg/día) con excelente respuesta (78.000 a las 48 horas). El estudio de aloimmunización plaquetar detectó la presencia de anticuerpo materno anti-HPA-3a (RN heterocigoto HPA-3a3b), padre homocigoto (HPA-3a3a).

**Caso 2:** RN varón de 3200 gr, nacido a las 37 sem de madre primigesta sin antecedente de trombopenia ni patología durante el embarazo. Nace tras cesárea por rotura precoz de membranas evidenciándose a la exploración hematoma prepucial y exantema petequial difuso. En hemograma se observa trombopenia grave (plaquetas 7.000). El estudio de coagulación fue normal y el despistaje infeccioso resultó negativo. Recibió transfusión de plaquetas sin obtener ascenso, decidiendo entonces administrar gammaglobulina IV (1 g/Kg/día x 2 dosis) consiguiendo ascenso plaquetar progresivo a las 48 h. El estudio de aloimmunización plaquetar demostró la presencia de aloanticuerpo anti-HPA-1a materno, padre homocigoto (HPA1a1a) y RN heterocigoto (HPA-1a1b).

**Conclusiones:** La TNA es una patología neonatal infrecuente posiblemente infradiagnosticada. No todos los hospitales disponen de las técnicas de laboratorio para confirmar el diagnóstico. Debido a la gravedad del cuadro clínico es importante sospecharla ante todo RN sano con trombopenia aislada y grave, sin antecedente de trombopenia materna y con refractariedad a la transfusión plaquetar. El tratamiento con gammaglobulina logró adecuado ascenso plaquetar en los 2 casos pre-

sentados. El manejo antenatal de la embarazada con antecedente de TNA es crucial así como la coordinación entre tocólogos y pediatras.

## P412

### AGRANULOCITOSIS POR METAMIZOL

Marta Brezmes Raposo, Esperanza Hernández, M. Ángeles Calzado Agrasot, Ana López Montes, Emilio Ibiza Palacios, Emilio Monteagudo

Hospital Infantil Universitario La Fe, Valencia.

**Objetivo:** Recordar una complicación grave de un fármaco de uso ocasional en Pediatría, sobre todo como analgésico en el postoperatorio y como antipirético en casos de fiebre refractaria.

**Caso clínico:** Niña de nueve años ingresada en la UCI por TCE grave secundario a precipitación desde un tercer piso. Desde el 7º al 17º día de ingreso se pauta cobertura antibiótica de amplio espectro, por síndrome febril y aumento de PCR (hemocultivo: S. coagulasa negativo). Persiste fiebre a los 20 días de ingreso, a pesar de normalización de PCR. Llevó tratamiento con metamizol para la hipertermia refractaria, durante 20 días. A los 20 días de ingreso presenta 4700 leucocitos con 22% de neutrófilos y dos días después 400 leucocitos con 2,6% de neutrófilos. Se suspende metamizol. Dos días después presenta 3400 leucocitos con 0% neutrófilos. Persiste neutropenia durante 10 días, durante la cual presenta sepsis por *Enterobacter cloacae*. Evolución favorable tras suspender metamizol, y administrar antibióticos y factor estimulador de colonias granulocíticas. A los 10 días del inicio de la neutropenia presenta 7900 leucocitos con 30% de neutrófilos, PCR normal y estado afebril.

**Discusión:** La agranulocitosis por metamizol es una complicación rara (1 caso/millón de tratamientos), dosis-independiente, de probable origen inmunoalérgico y con una media de debut de 15 días tras el uso del fármaco. Alertan sobre el diagnóstico la presencia de fiebre, escalofríos, dolor de garganta y ulceraciones en la cavidad oral. Está indicado suspender el fármaco, e iniciar tratamiento temprano y agresivo contra la infección así como el uso de factor estimulador de colonias previo aspirado de médula ósea que confirme la agranulocitosis.

**Conclusiones:** Ante el uso de metamizol conviene estar alerta sobre signos que puedan sugerir neutropenia. Recomendamos no prolongar el uso continuado de metamizol más allá de 7-10 días.

## P413

### HEMOFILIA B SEVERA CON INHIBIDOR FRENTE AL FACTOR IX

M. Elvira Garrido-Lestache Rodríguez-Monte, Mª Cinta Moraleda Redecilla, Teresa Raga Poveda, María Laura Casado Sánchez, M. Dolores Romero Escós, M. Soledad Jiménez Casso, Carlos Santana Rodríguez, Víctor Jiménez Yuste

Servicio de Pediatría del Hospital General, Segovia y Unidad de Hemofilia del Hospital Universitario La Paz, Madrid.

**Introducción:** La hemofilia A y B son las coagulopatías congénitas severas más frecuentes (95%). La hemofilia B consiste en una deficiencia parcial o total del factor IX (F IX) que forma parte de la vía extrínseca de la coagulación. La hemofilia B supone un 14% de los casos frente a la A que aparece en un 85%. La herencia es recesiva ligada al cromosoma X (brazo largo, en la banda q27) por lo que afecta exclusivamente a varones sien-

11:30

11:35

11:40

do las mujeres portadoras. Existen diferentes grados siendo el más severo aquel que presenta menos de 1% de actividad de dicho factor. El tratamiento en la infancia, consiste en la administración de forma profiláctica del F IX.

**Caso clínico:** Lactante varón de 16 meses que ingresa por presentar hematoma submandibular izquierdo tras traumatismo accidental hace dos días. *Antecedentes familiares:* Tío (rama materna) con hemofilia B grave. *Antecedentes personales:* Origen Búlgaro, en España desde hace una semana. Diagnosticado de hemofilia B severa al año de edad. Actualmente sin tratamiento. *Exploración física al ingreso:* Hematoma de 5 por 2 cm en región mandibular inferior izquierda. Resto de exploración por aparatos normal. *Exploraciones complementarias:* Hb: 12,2 gr/dl, Hcto: 36,8%. Al alta: Hb: 11,3 gr/dl, Hcto: 35,1%. F IX: 0,6%. Al alta F IX: 68%. *Tratamiento y evolución:* Se administran dos dosis de 600 UI de F IX. Desde entonces recibe tres veces por semana una dosis como profilaxis. Tras poner la 5ª dosis presenta reacción urticariforme y tos que dura unas horas, repitiéndose el mismo cuadro con la siguiente dosis, precisando administración de adrenalina y antihistamínico por lo que se suspende la perfusión de F IX. Se realiza en hospital de referencia cuantificación de inhibidor frente al factor IX siendo 6 UB.

**Discusión:** Un 3% de los niños con hemofilia B desarrollan inhibidor del F IX. La presencia de este inhibidor y la aparición asociada de reacciones anafiláticas hace que el tratamiento con F IX sea ineficaz, existiendo el riesgo de complicaciones alérgicas graves. La opción terapéutica es el factor VII activo recombinante usado desde 1999, que se administra en caso de episodio hemorrágico y no como profilaxis, debido a su alto coste. Activa la hemostasia por medio de la vía extrínseca, formando complejos con el factor tisular y activando los factores X, IX y II.

## P414 11:45 PROBLEMÁTICA DIAGNÓSTICA DE ANEMIA NO INMUNE DE INICIO NEONATAL. A PROPÓSITO DE UN CASO

Aránzazu Hernández Fabián, Dorotea Raquel Fernández Álvarez, Manuela Muriel Ramos, Beatriz Nieto Almeida, Ariadna Navas Carretero, Antonia García Blanco

Hospital Clínico Universitario, Salamanca.

**Introducción:** La anemia en el periodo neonatal es una situación clínica frecuente entre cuyas causas más habituales destacan la pérdida sanguínea y las anemias de causa inmune. La mayoría de las anemias cuyo origen es intrínseco al hematíe se manifiestan en periodos más tardíos de la vida, si embargo hay que sospechar de tres causas fundamentales: Déficit de G-6PDH, déficit de PK y especialmente alteraciones de la membrana del hematíe siendo la más frecuente la esferocitosis hereditaria que en el 50% de los casos cursa con hiperbilirrubinemia neonatal, y anemia Coombs negativa, a veces tan grave que precisa exanguinotransfusión

**Objetivos:** Presentar un caso de esferocitosis hereditaria diagnosticada a los 2 m de vida con importante anemia neonatal y requerimientos transfusionales.

**Caso clínico:** Paciente remitida al mes de vida para estudio de ictericia neonatal de 17 mg de Bi y anemia con Hb de 6g, que preciso transfusión en tres ocasiones durante ese periodo Padres jóvenes no consanguíneos que en sus antecedentes refieren hiperferritinemia en la rama paterna sin catalogar. Una her-

mana de 4 años sana. La exploración clínica muestra coloración pálida terrosa de piel, hipotonía generalizada, ictericia conjuntival discreta y buen desarrollo ponderal. No visceromegalia. Abdomen distendido y meteorizado.

	Hb: g/dl	CMHC	Reticulocitos	Ferritina mg/dl
Paciente	8	34,6	7%	549
Padre	15,2	31,4	1%	627
Madre	15	30,3	1,6%	65,6

Ecografía normal. Niveles de G6PDH y de PK normales. Estudio de resistencia globular osmótica y test de auto hemólisis de la madre y de la niña (Dra. Ana Villegas) resultaron patológicos llegando al diagnóstico de esferocitosis hereditaria y ambas eran heterocigotos para el gen C282Y de la hemocromatosis. La evolución es dependiente de transfusiones mensuales hasta el momento actual.

**Comentarios:** En el diagnóstico diferencial de la ictericia neonatal es preciso pensar en la esferocitosis hereditaria. Las necesidades transfusionales en el debut neonatal son frecuentes hasta el año de vida lo que no indica evolución a formas graves de la enfermedad.

## P415 11:50 ESTUDIO OBSERVACIONAL SOBRE EL ANTICOAGULANTE LÚPICO EN NIÑOS

María Legarda, Francisco José Bautista Sirvent, Nuria García Carbonell, Belén Fernández Tudela, Piedad Villa, M. Ángeles Dasi Carpio, Carmen Carreras, Emilio Monteagudo

Hospital Infantil Universitario La Fe, Valencia.

**Objetivos:** Evaluar la presentación clínica, manifestaciones y evolución de niños diagnosticados de anticoagulante lúpico en una consulta de Hematología Pediátrica.

**Pacientes y métodos:** 55 niños, 24 niñas y 31 varones, diagnosticados de anticoagulante lúpico según criterios de la Sociedad Internacional de Trombosis y Hemostasia. La edad media al diagnóstico es de 2 años y 10 meses.

**Resultados:** El estudio de hemostasia se realizó por las siguientes indicaciones: preoperatorio en 41 niños, síndrome febril sin foco en 4, epistaxis o equimosis en 2, otras indicaciones en 8. *Estudio de hemostasia:* TTPa (mediana) 42,4" (normal hasta 37") i.c. 95% 40,5 a 43,3; Índice de Quick (mediana) 94%, i.c. 95%: 87% a 100%; las tasas de factores, realizadas en 21 pacientes (factores VIII, IX, XI y XII) fueron superiores al 50% en 15 pacientes, cuatro tuvieron tasas de factor XII inferiores al 50%, uno de ellos con tasa de factor IX del 35%, dos pacientes más tuvieron tasa de factor IX inferior al 50%. Ninguno de los pacientes con descenso de actividad del factor IX tuvo clínica ni complicaciones hemorrágicas perioperatorias. Se determinaron anticuerpos antinucleares en 20 niños, sólo 2 fueron positivos a título de 1/40. *Clínica:* todos asintomáticos salvo 5 que referían episodios aislados de epistaxis; 39 niños se han intervenido quirúrgicamente sin ninguna complicación hemorrágica o trombótica perioperatoria ni en el seguimiento posterior. *Evolución:* Mediana de seguimiento 76 meses. El 48% se ha hecho negativo tras una mediana de 22 meses de evolución desde el diagnóstico (rango 2-84). En 3 niños el anticoagulante lúpico tuvo un curso intermitente, con desaparición y reapari-

ción posterior. No ha habido complicaciones hemorrágicas ni trombóticas.

**Conclusiones:** El hallazgo de un anticoagulante lúpico en niños asintomáticos no se asocia a manifestaciones clínicas hemorrágicas o trombóticas espontáneas o en el postoperatorio. Existe una tendencia a la desaparición espontánea tras un periodo muy variable de tiempo. Sería interesante valorar la evolución a más largo plazo en los pacientes que persiste o tiene un curso intermitente.

#### P416 11:55 HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA: DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO PRECOZ

Roser Álvarez Pérez, Isabel Badell Serra, Jesús Carnicer de la Pardiña, Eulalia Turón Viñas, Pedro José Gómez González, Zorayda Rubio Deleporte, Bibiana Pineda Prats, Sonia Brío Sanagustín, Nuria Pardo García, Gloria M. Fraga Rodríguez  
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau y Universidad Autónoma de Barcelona. Barcelona.

La hemocromatosis hereditaria (HH), cuya prevalencia es de 1/400 individuos, es una enfermedad genética caracterizada por un trastorno del metabolismo del hierro con incremento de su absorción intestinal. El descubrimiento del gen HFE (localizado en el brazo corto del cromosoma 6) y la posibilidad de identificar las mutaciones del mismo mediante PCR, ha facilitado la detección de portadores. Se han identificado 2 mutaciones: C282Y y H63D. El 85-90% de HH son homocigotos para C282Y y el 3-5% presentan ambas mutaciones en estado heterocigoto.

**Casos clínicos:** Se presentan 3 pacientes de sexo femenino, con antecedente patológico de leucemia mieloide aguda, que precisaron trasplante de progenitores hematopoyéticos y politransfusiones de hemoderivados. En controles analíticos por la patología de base, tras 7-10 años del trasplante de médula ósea, se evidenció aumento de la ferritina sérica (rango 2099-2540 µg/l) y del índice de saturación de transferrina (rango 50-59%), con transaminasas normales. Se realizó estudio genético para identificar las posibles mutaciones del gen HFE, obteniéndose dos pacientes heterocigotas y una homocigota para la mutación H63D. En las 3 pacientes se realizó tratamiento precozmente (sin manifestaciones clínicas) con flebotomías, iniciándose con edades entre los 15 y 20 años. Las flebotomías fueron de 250-350 ml cada 15 días según la volemia, manteniendo niveles de hemoglobina normales en los controles previos a las mismas y siendo bien toleradas. Una vez alcanzados valores de ferritina inferiores a 300 µg/l se suspendió el tratamiento, sin observar aumento de la ferritina o del índice de saturación posteriormente.

**Conclusión:** La HH no se incluye habitualmente entre los trastornos hepáticos que se manifiestan en la edad pediátrica, pero teniendo en cuenta su elevada frecuencia y la grave disfunción multiorgánica que puede ocasionar, es importante su detección precoz, así como la instauración del tratamiento antes de que se

produzca un acumulo excesivo de hierro y aparezcan manifestaciones clínicas. Las flebotomías constituyen la base de dicho tratamiento y cuando se inician precozmente la expectativa de vida es similar a la de la población general. Aunque en estas pacientes el tratamiento de su patología de base ha incrementado la expresividad biológica de la HH, ésta no debería pasar desapercibida en analíticas rutinarias en el resto de la población pediátrica.

#### P417 12:00 METAHEMOGLOBINEMIA CAUSA DE CIANOSIS INEXPLICADA; A PROPÓSITO DE UN CASO

Patricia Pernas Gómez, M<sup>a</sup> Paz Vior Álvarez, Mónica Mantecón Ruiz, Yolanda Pérez Saldeño, Clara García Cendón, Celia M. Rodríguez Rodríguez, M. Carmen García Barreiro, Teresa González López, Bernardo López Abel, Federico Martín Sánchez

Complejo Hospitalario, Ourense.

**Introducción:** La metahemoglobinemia (metaHb) es una causa poco frecuente de cianosis. Se debe a la oxidación de la molécula de hierro de la Hb del estado ferroso al estado férrico perdiendo así la capacidad para transportar oxígeno. Se produce por exposición a una amplia variedad de agentes químicos oxidantes, factores genéticos, dietéticos e idiopáticos. Los síntomas clínicos se relacionan con los niveles de metaHb aunque existe gran variabilidad individual. Diversos factores favorecen que los lactantes sea especialmente susceptibles.

**Caso clínico:** Lactante de 15 meses que consultó por cuadro de cianosis e hipotonía moderada de corta evolución. En la exploración se objetivaba palidez mucocutánea con subcianosis labial y en lechos ungueales. El hemograma, la bioquímica convencional, el análisis de orina elemental, los tóxicos en orina, ECG, y ecocardiograma resultaron normales. Ante la sospecha clínica de metahemoglobinemia, la cooximetría evidenció un 13,7% de metaHb. Tras la confirmación diagnóstica se realizó lavado gástrico con administración de carbón activado, descontaminación dérmica y oxigenoterapia. La evolución clínica fue satisfactoria. En controles posteriores la concentración de metaHb desciende hasta el 1%. El despistaje de hemoglobinopatías mediante electroforesis de Hb y determinación de glucosa 6-P deshidrogenasa resultaron normales. En la anamnesis se constató la ingestión previa de un puré de verduras casero refrigerado, a base de espinacas y zanahoria, y agua de una fuente cuyos niveles de nitratos eran de 14,9 mg/L (valor máximo recomendado, 10mg/L) mientras que la concentración habitual del agua de consumo de su localidad no superaba los 5 mg/L.

**Discusión:** Descartados otros factores causantes de metaHb, el antecedente de ingesta de alimentos y agua ricos en nitratos parece establecer razonablemente la relación causal de esta observación. El carácter poco frecuente de este proceso obliga a una alerta en el diagnóstico diferencial de cianosis inexplicada.