

Jueves, 7 de junio (17:00 - 18:15)

GENÉTICA Y DISMORFOLOGÍA

Sala 118 (Planta 1)

128

17:00

RENDIMIENTO DEL ESTUDIO DE SONDAS SUBTELOMÉRICAS EN LA CONSULTA DE DISMORFOLOGÍA

Antonio González-Meneses López, Alicia Delicado, María Palomares, Francisco Yanes Sosa, Cristina Calderón Cabrera, Isidora López Pajares

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla y Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción: Las alteraciones cromosómicas crípticas son un gran reto diagnóstico para el dismorfólogo, ya que en ocasiones presentan un componente hereditario. La catalogación de un paciente como “cromosómico” se basa en la combinación de rasgos dismórficos y malformaciones congénitas que se separan de los síndromes mejor caracterizados. La normalidad del cariotipo, hace necesaria la utilización de técnicas más específicas para detectar alteraciones cromosómicas sutiles como el estudio de sondas subteloméricas. La posibilidad de que alguno de los padres pueda ser portador de una traslocación balanceada hace imprescindible el estudio de los mismos para un adecuado consejo genético.

Material y métodos: Se estudiaron 57 pacientes remitidos a la consulta de Dismorfología por presentar rasgos dismórficos con retraso mental y/o malformaciones congénitas. En todos los casos se realizó una valoración clínica y un cariotipo de sangre periférica de alta resolución con resultado normal. El estudio de sondas subteloméricas se llevó a cabo por MLPA (Multiplex Ligation-probe Amplification) seguida de una confirmación por sondas comerciales de FISH de los resultados anómalos. En los casos alterados se procedió a un estudio familiar.

Resultados: Se detectaron 16 alteraciones subteloméricas, (28%). De éstos, 3 eran alteraciones familiares (5,2% de todos los casos y un 18,75% de los positivos). Sólo en uno de ellos existían antecedentes familiares sugestivos.

Discusión. Las alteraciones subteloméricas crípticas son una realidad en las consulta de Dismorfología. Una adecuada selección de los pacientes candidatos hace que el porcentaje de detección de estas anomalías sea mayor de lo habitualmente descrito en la literatura (5-10%). Recientemente, la Academia Americana de Pediatría recomienda la inclusión de esta prueba en el estudio habitual de pacientes con retraso mental inespecífico. La detección de casos familiares de traslocaciones crípticas, es imprescindible para un adecuado consejo genético de estas familias.

129

17:10

ALTERACIONES ESTRUCTURALES DE LA HEMOGLOBINA ENCONTRADAS EN UN CRIBADO NEONATAL UNIVERSAL

Elena Cela de Julián, Paloma Galarón García, Cristina Beléndez Bieler, Cristina Mata Fernández, Elena Dulín Íñiguez, José María Bellón Cano, María Ángeles Cantalejo López, José Luis Díez Martín, María del Mar Guerrero Soler, Noldis Naut Subirana Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Antecedentes: El cribado neonatal universal de anemia falciforme se ha implantado en algunas comunidades autónomas del país. Colateralmente, se detectan otras alteraciones estructurales en la hemoglobina (Hb) no falciformes (no S ni C). Nuestro objetivo es presentar las detectadas en la comunidad de Madrid.

Métodos: Estudio descriptivo con revisión de historias de niños en los que se detectó alguna hemoglobina anormal (D, E o no filiada) por HPLC (Cromatografía Líquida de alta eficacia. Variant BioRad®). Las muestras analizadas corresponden a la sangre de la 1ª prueba del talón de todos los recién nacidos en una comunidad autónoma de 6 millones de habitantes, recogida desde Mayo 2003 a Diciembre 2006 (44 meses). Al año de vida se realizó una electroforesis de Hb alcalina/ácida.

Resultados: Se analizaron muestras de un total de 264394 niños, encontrándose una prevalencia de 1/1115 niños (237 alteraciones) distribuidas según la siguiente tabla:

Total analizados:	F AE (n)	F AD (n)	F AX(n)	Total
264394				
1ª prueba talón (HPLC)	1/16523 (16)	1/7343 (36)	1/1429 (185)	237
Electroforesis Hb al año	1/18883 (14)	1/6957 (38)	1/1519 (174)	226

Tabla: pacientes (n) y prevalencia con HbE (FAE), HbD (FAD) y no filiada (FAX).

Se intentó localizar telefónicamente a todas las familias, pero 45 de los 237 no acudieron. La edad media en que se exploraron fue de 45 días, y fue normal en todos ellos. Ninguno presentó patología perinatal salvo 2 ictericias fisiológicas. La ratio varón/hembra fue de 1.2. El peso medio de recién nacido fue de 3100 g (rango 1700-4500) y la edad gestacional de 40 semanas (33-42). Se realizó analítica a los padres y a los hermanos que lo solicitaron, encontrándose que 16 niños tuvieron al menos 1 hermano con la misma alteración (14 niños 1 hermano, 1 niño 2, 1 niño 3). La herencia fue materna en el 28%, paterna en el 34%, posibilidad de cualquiera de los progenitores en el 1%, no posible asignarla en 3%, y ninguno afecto en 33%. Estos últimos fueron todos Hb sin filiar (FAX) salvo 1 caso FAE. Los países de origen de los

padres afectos abarcaron 19 países, siendo los más frecuentes España (66%), Ecuador (5%) y Bangladesh (4%, por la HbE).

Conclusiones: Aunque la significación clínica de estas alteraciones estructurales de la Hb es escasa, su diagnóstico puede aportar bases para la investigación, y secundariamente información para el consejo genético a las familias.

130 17:20 REORDENAMIENTOS SUBTELOMÉRICOS Y RETRASO MENTAL

Daniel Velasco Sánchez, Esther Gean Molins, María Pilar Poo Argüelles, Vicenç Catalá Cahis

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, Barcelona y Prenatal Genetics, Barcelona.

La incidencia de retraso mental asociado o no a malformaciones congénitas se presenta en 2-3% de los recién nacidos vivos; el 40% de ellos sin diagnóstico etiológico. Cuando el estudio dismorfológico no es concluyente y se han descartado las anomalías cromosómicas (cariotipo de 550 bandas) y el síndrome de cromosoma X frágil, hay que pensar en la posible existencia del reordenamientos subteloméricos (RSS). Su frecuencia en pacientes con retraso varía según las series publicadas, entre 6,5-7,4%. Se presentan 4 casos de RSS diagnosticados en nuestro Hospital.

Caso 1: Paciente de 3 años con microcefalia, facies inexpressiva, hirsutismo generalizado y retraso psicomotor severo. Cariotipo 46,XX. Patrón de metilación 15q11-q13: herencia biparental normal. FISH bandas subteloméricas: ish del 1ptel (CEB108/T7-). Diagnóstico: Deleción 1p36.

Caso 2: Paciente de 13 años con antecedentes de retraso de crecimiento y pubertad adelantada que presenta estenosis pulmonar periférica, sordera neurosensorial y retraso cognitivo leve. Facies triangular con ojos hundidos. Cariotipo. 46,XX. FISH 2q11-22q11: No se observa deleción. FISH bandas subteloméricas: ish del 1ptel (CP5401R -). Diagnóstico: Deleción 1p36.

Caso 3: Paciente de 4 años. Cuadro clínico: microcefalia y retraso psicomotor. Cariotipo: 46,XX. FISH bandas subteloméricas: ish del 13qtel (D13S327 -); 14 qtel (STS-X58399 x 3). Diagnóstico: Monosomía 13 qtel, trisomía 14 qtel.

Caso 4: Paciente de 3 años de edad con bajo peso al nacimiento y retraso de crecimiento post-natal. Estenosis hipertrófica de píloro y síndrome de Wolff-Parkinson-White. Cuadro clínico: retraso psicomotor severo, hirsutismo generalizado, hipospadias. Facies con sinofridia, raíz nasal ancha y pestañas horizontales. Cariotipo: 46,XY. FISH bandas subteloméricas: ish del 4 ptel (GS10K2/T7 -); 4 qtel (D4S2930 x 3). Diagnóstico: Monosomía 4 ptel, trisomía 4 qtel.

Conclusiones: En los casos de retraso mental, asociados o no a alteraciones fenotípicas en los que se han descartado las entidades más frecuentes es importante descartar los reordenamientos subteloméricos mediante técnicas de FISH o MLPA. Estos estudios son costosos y pueden presentar dificultades de interpretación debido a la existencia de polimorfismos familiares no patogénicos. En la actualidad no están justificados en todos los pacientes con retraso mental idiopático. Se recomienda una selección clínica de los pacientes a estudiar (Checklist, De Vries, 2001).

131 17:30 SÍNDROME DE HUNTER EN PACIENTES ESPAÑOLES: RESULTADOS DEL REGISTRO HUNTER OUTCOME SURVEY

Mar Miserachs Barba, Mireia del Toro Riera, Carlos Alcalde Martín, Enrique Galán Gómez, Luis Gutiérrez Solana, María Dolores Lluch Fernández, Milagros Martí Herrero, Pilar Munguira Aguado, Juan Pérez Calvo
Comité Nacional HOS, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona.

Antecedentes y objetivos: El síndrome de Hunter disease (mucopolisacaridosis tipo II) es una enfermedad de herencia ligada al cromosoma X y debida al déficit del enzima iduronato sulfatasa. Este déficit provoca un bloqueo en la degradación de dermatan y heparan sulfatos. La acumulación progresiva de glucosaminoglicanos en los diferentes tejidos es la responsable de las manifestaciones de la enfermedad que se presenta principalmente con semiología ósea, neurológica y visceral. Presentamos los datos de los primeros 22 pacientes españoles afectos de síndrome de Hunter recogidos en el registro nacional Hunter Outcome Survey (HOS).

Método: El estudio presenta los resultados del análisis de datos obtenidos tras la introducción en una base de datos de las características clínicas de los pacientes afectos de síndrome de Hunter, entre octubre de 2005 y noviembre de 2006.

Resultados: La edad de detección de los primeros síntomas oscila entre los 4 meses y los 5 años (media de 23 meses). La edad de diagnóstico de la enfermedad varía de los 6 meses a los 6 años (media de 32 meses). El intervalo entre el inicio de los síntomas y el momento del diagnóstico se halla entre 2 meses y 3 años (media de 8,5 meses). El diagnóstico enzimático se realizó exclusivamente en suero en 5 de ellos (23%), exclusivamente en fibroblastos en 7 (31%), en ambos medios en 5 (23%) y en vellosidades coriónicas en estudio prenatal en 1 (4%). En la mayoría de los pacientes (75%) el estudio genético mostró mutaciones puntuales. Las manifestaciones clínicas de aparición más precoz fueron: síntomas otorinolaringológicos (otitis aguda, obstrucción nasal, hipertrofia amigdalar y adenoides), características faciales (facies tosca y macroglosia), hernia umbilical y episodios de obstrucción respiratoria. Entre las manifestaciones clínicas de los pacientes en el momento de entrada en el registro destacan: facies tosca, macroglosia y visceromegalias en el 100%, otitis y rigidez articular en un 90%, afectación neurológica en 80% y afectación valvular cardíaca en el 65%.

Conclusiones: En el ámbito de las raras, el conocimiento detallado de su historia natural es importante para facilitar el correcto seguimiento de los pacientes y posibilitar la prevención o el tratamiento precoz de las complicaciones propias de su evolución. Sirve además para determinar el impacto de nuevos tratamientos en términos de seguridad y efectividad. El registro HOS español, iniciado en octubre de 2005, a pesar de su corta andadura, ya ha supuesto un avance en el conocimiento de la situación actual de los pacientes registrados en nuestro país.

132 17:40 MANIFESTACIONES CLÍNICAS EN EL SÍNDROME DE JACOBSEN

Antonio González-Meneses López, Carme Fuster, Ariadna Escalona Mena, Francisco Yanes Sosa, Cristina Calderón Cabrera, Ignacio Gómez de Terreros
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla y Universidad Autónoma de Barcelona.

Introducción: El síndrome de Jacobsen es una malformación cromosómica caracterizada por la pérdida del brazo largo del

cromosoma 11. Los pacientes afectados presentan rasgos dismórficos sugestivos de esta alteración junto con retraso mental y alteraciones específicas según la longitud del fragmento delecionado, entre la que destacan alteraciones plaquetarias.

Objetivo: Conocer las características clínicas de 4 pacientes afectados de síndrome de Jacobsen.

Material y métodos: Describimos las características clínicas de 4 pacientes afectados de síndrome de Jacobsen y las ponemos en relación con la longitud de la deleción determinada por Hibridación Genómica Comparada de alta resolución en 3 casos y cariotipo de alta resolución en otro de ellos. Se comparan los hallazgos con otros casos recogidos en la literatura.

Resultados: La longitud de la deleción influye en la presencia tanto del fenotipo físico como en el desarrollo intelectual de estos pacientes, así como en la presencia o ausencia de trombopatía, que suele ser transitoria. Las alteraciones cardíacas son raras en estos pacientes y no parecen estar influenciadas por la longitud del fragmento delecionado.

Conclusiones: La longitud del fragmento delecionado en el síndrome de Jacobsen influye en las características clínicas del paciente y en su comorbilidad.

133 17:50 CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y MOLECULAR DEL SÍNDROME DE LEOPARD EN UNA FAMILIA ESPAÑOLA

M. Juliana Ballesta Martínez, Rafael Muñoz-Pacheco Román, Francisco José Chicano Marín, Begoña Ezquieta Zubizaray, Encarnación Guillén Navarro

Unidad de Genética Médica del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, Servicio de Bioquímica y Diagnóstico Molecular del Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, y Servicio de Pediatría de la Clínica Virgen de la Vega, Murcia.

Introducción: El Síndrome de LEOPARD se caracteriza por lentiginosis, alteraciones de la conducción cardíaca, hipertelorismo, estenosis pulmonar, anomalías genitales, retraso del crecimiento e hipoacusia neurosensorial. Se han identificado mutaciones en el gen PTPN11 en el 88% de los casos.

Caso clínico: Varón remitido a los 11 meses desde Gastroenterología por fallo de medro y rasgos dismórficos. Antecedentes personales: embarazo controlado y sin incidencias con ecografías prenatales normales. Parto a término, vaginal, cefálico, mediante vacuoextracción. Peso nacimiento: 2670 g (P25). Longitud 46,5 cm (P25). Perímetro craneal (PC): 33,5 cm (P50). Apgar 9/10. Screening metabólico normal. Alimentación reglada sin intolerancias. Desarrollo psicomotor y ponderoestatural retrasados. A la exploración física destaca: peso y talla en P<3 y PC en P25. Frente amplia y prominente con fontanela anterior de 3x4 cm. Pliegues epicánticos bilaterales. Orejas bajas y despegadas. Cuello ligeramente corto. Auscultación cardiopulmonar: soplo sistólico en foco pulmonar. Genitourinario: fimosis. Neurológico: hipotonía axial. Piel: manchas café con leche diseminadas y léntigos. Destaca en la madre: talla baja (155 cm), macrocefalia, macrostomía, orejas bajas y prominentes, léntigos generalizados y manchas café con leche entre 0,5-3 cm. Exploraciones complementarias: ecografía renal normal; cariotipo 46, XY. Potenciales auditivos: hipoacusia de oído derecho de origen mixto con potencial umbral de 40 dB. TAC oídos: estenosis o hipoplasia de

conducto auditivo externo izquierdo en su porción media. Valoración cardiológica: estenosis pulmonar valvular leve. Exploraciones complementarias realizadas a la madre: ecografía renal, valoración auditiva, oftalmológica y ecocardiograma normales. Se solicita estudio molecular del gen PTPN11 en el paciente y su madre identificando la mutación Y279C en el exón 7.

Comentarios: Es importante el reconocimiento clínico de este síndrome para hacer un seguimiento adecuado de los pacientes, basado en el conocimiento de su historia natural y un correcto asesoramiento genético. La mutación identificada es una de las mutaciones más frecuentemente asociadas a este síndrome, siendo ésta la primera vez que se identifica en una familia española.

Financiación: FIS 061179.

134 18:00 ENFERMEDAD DE HUNTER: VALORACIÓN INICIAL DEL TRATAMIENTO

Patricia Pernas Gómez, Yolanda Pérez Saldeño, Gemma Novoa Gómez, Javiera Francisca Hurtado Díaz, Andrea Táboas Pereira, María Paz Vior Álvarez, Mónica Mantecón Ruiz, Alicia E. López Rodríguez, Federico Martínón Sánchez

Complejo Hospitalario, Ourense.

Introducción: La Mucopolisacaridosis tipo II o enfermedad de Hunter se debe a una mutación en el gen IDS (Xq28) responsable de la síntesis de la enzima iduronato-2-sulfatasa que se hereda de forma recesiva ligada al cromosoma X. El acúmulo de glucosaminoglucanos (GAG) en los lisosomas citoplasmáticos da lugar a un conjunto de síntomas de expresividad variable. La posibilidad actual de tratamiento enzimático sustitutivo supone una notable mejoría en el pronóstico y calidad de vida de estos pacientes, como en el caso que presentamos.

Caso clínico: Paciente que a los 18 meses presenta una facies tosca, con una frente amplia, raiz nasal ancha y plana, pelo ralo, piel áspera y gruesa, talla corta con manos y pies grandes, hernia umbilical, hepatoesplenomegalia y un desarrollo psicomotor normal. Las pruebas de imagen revelan unos huesos ilíacos anchos en sus 2/3 superiores y estrechos a nivel supracetabular, cabezas femorales hipoplásicas. Protrusión de la eminencia anteroinferior de L4-L5. Miembros inferiores toscos, anchos y cortos. Deformidad en aspecto de "pala" de las últimas costillas. En ambas manos los huesos tubulares tienen una morfología cilíndrica, con menor calibre proximal de los metacarpianos (forma en "V"). Trabeculación ósea grosera. Los GAG en orina están elevados: test de Berry positivo, test espectrofotométrico con azul de dimetileno, 32,63 mgGAG/mmol creat, y en cromatografía en capa fina aparece aumentada la excreción de dermatán sulfato y heparán sulfato que se confirma mediante electroforesis. Se demuestra el déficit de actividad de iduronato-2-sulfatasa en leucocitos. El estudio molecular identificó la mutación C422Y localizada en el nucleótido 1389 del gen de la iduronodulfatasa en el paciente y en su madre.

En la actualidad, el paciente de 13 años de edad, ha iniciado tratamiento enzimático sustitutivo y aunque el escaso tiempo transcurrido no permite concretar la respuesta terapéutica, sí hay mejoría clínica, observada en una reducción de la visceromegalia

y rigidez articular principalmente además de ausencia de reacciones adversas.

Discusión: Apenas una veintena de pacientes con Síndrome de Hunter están actualmente en tratamiento y aunque de momento la valoración es a corto plazo, las expectativas futuras son prometedoras. De ahí la necesidad de realizar un diagnóstico rápido para instaurar también un tratamiento precoz.

NUTRICIÓN

Sala 120 (Planta 1)

135

17:00

ESTUDIO DE SEGURIDAD DEL PROBIÓTICO *LACTOBACILLUS SALIVARIUS* CECT5713 AISLADO DE LECHE MATERNA

José Maldonado, Saleta Sierra, Federico Lara Villoslada,
Julio Boza, Jordi Xaus, Mónica Olivares

Departamento de Pediatría de la Universidad de Granada y Departamento de Nutrición y Salud de Puleva Biotech, Granada.

Objetivo: Evaluar la seguridad y tolerancia de una fórmula infantil de continuación adicionada del probiótico *L. salivarius* CECT5713 en niños de 6 meses.

Métodos: Se trata de un estudio aleatorizado a doble ciego controlado por placebo que pretende incluir 80 voluntarios durante 6 meses. Esta comunicación resume sólo los resultados preliminares de 40 voluntarios durante los 3 primeros meses de estudio. Los voluntarios se dividieron en dos grupos que consumieron la fórmula adicionada o no de probióticos (10^6 cfu/g) al menos 4 veces al día. Se tomaron muestras de heces en el momento del reclutamiento y a los 3 meses y se analizó la microbiota de las heces, la concentración de ácidos grasos de cadena corta (AGCC), la humedad y la concentración de IgA. Además se determinaron diferentes parámetros clínicos y antropométricos bajo supervisión médica. Finalmente se determinó la actividad citotóxica intestinal y la capacidad de inhibición de adhesión de *Salmonella* de las aguas fecales.

Resultados: Tras 3 meses no se observaron diferencias en cuanto al crecimiento y al peso de los voluntarios en los distintos grupos. Además ninguno de los voluntarios abandonó el estudio ni refirió ningún efecto adverso, lo que sugiere la seguridad y tolerancia del probiótico estudiado. El consumo de la fórmula adicionada del probiótico condujo a un aumento de lactobacilos y bifidobacterias en las heces de los voluntarios detectándose *L. salivarius* CECT5713 en dichas muestras. Finalmente, el consumo del probiótico indujo un aumento de la concentración de IgA en las heces y una reducción ex-vivo de la adhesión de *Salmonella* a mucinas intestinales.

Conclusiones: Estos resultados preliminares sugieren que una fórmula infantil de continuación adicionada de *L. salivarius* CECT5713 es segura y bien tolerada por niños de 6 meses. Además esta cepa probiótica induce cambios en diferentes parámetros gastrointestinales que podrían ser beneficiosos para el niño.

136

17:10

EFFECTOS DE LA INTERVENCIÓN NUTRICIONAL CON COLÁGENO PARCIALMENTE HIDROLIZADO EN NIÑOS PREPUBERALES GRANADINOS SOBRE EL REMODELADO ÓSEO

Elena Martín Bautista, Miguel Martín Matillas,
José Antonio Martín Lagos, María Teresa Miranda León,
Carmen Pérez Ballesteros, Josefa Quer, Isabel Puigdueta,
Montserrat Rivero Urgell, Félix Sancho,
Cristina Campoy Folgoso

Departamento de Pediatría y Departamento de Estadística de la Facultad de Medicina de la Universidad de Granada, Grupo de Estudios de Nutrición y Alimentación (GENA), Barcelona y Krafts Food Europe, Barcelona.

Objetivo: Observar los cambios que se producen en marcadores del remodelado óseo en niños prepuberales granadinos sanos tras la intervención nutricional con un preparado de colágeno parcialmente hidrolizado (gelatina Royal®).

Métodos: *Sujetos:* 71 niños sanos (42 niños/29 niñas) de $9,46 \pm 1,47$ años (peso: $37,11 \pm 9,05$ Kg, talla: $140,33 \pm 9,38$ cm, Índice de Masa Corporal (IMC): $18,74 \pm 3,26$). 60 completaron el estudio (a doble ciego) y aleatoriamente fueron divididos en tres grupos: 18 recibieron placebo (G-I), 20 recibieron gelatina (G-II) y 22 gelatina con calcio (G-III) durante $3,55 \pm 0,67$ meses. Confirmación del estado prepuberal mediante el test del estadio de Tanner (estadio1/2). *Bioquímica: resorción ósea:* TRAP (UI/L) (ELISA), telopéptido carboxi-terminal del colágeno tipo I (CTX-Crosslaps) (ng/ml) (RIA). Calcio (mg/dl), Fósforo (mg/dl), Magnesio (mg/dl): colorimetría enzimática; Vitamina D-25OH (ng/ml): radioisotopía; Somatomedina C (IGF-1) (ng/ml): IRMA; TSH (μ UT/ml), FT4 (ng/dl) & Parathormona intacta (PTHi) (pg/ml) (ECLIA). *Formación ósea:* fosfatasa alcalina total (FA) (UI/L) (colorimetría), isoenzima ósea (IOFA-OSTASE) (μ g/ml) (inmunoradiometría), osteoprotegerina (OPG) (ELISA), BGP (ng/ml) (RIA); *Estadística:* Test de normalidad; Modelo Lineal General de Medidas Repetidas. T0: tiempo inicial; T1: tiempo final. Significación: $p < 0,05^*$: G-I vs G-II; $**G-I$ vs G-III; &: G-II vs G-III.

Resultados: IGF-1 aumentó significativamente en G-III respecto a G-II. T1-T0 entre los distintos grupos G-I, G-II, G-III: la FA aumentó ($-6,59 \pm 32,09^{**}$, $-0,47 \pm 31,86$, $0,20 \pm 28,68$), y el CTX ($0,069 \pm 0,43^{**}$, $0,028 \pm 0,44\&$, $-0,20 \pm 0,25$), mostró un descenso significativo en G-III respecto a G-II y G-I. El Mg disminuyó menos en G-III. El TRAP mostró un descenso significativo en G-II vs G-I y en G-III vs G-II ($1,56 \pm 4,19^*$, $-1,16 \pm 4,01\&$, $-1,50 \pm 3,43$). La IOFA presentó un incremento significativo en el G-II y un descenso menos marcado en G-III respecto al placebo ($-28,60 \pm 29,95^*$, $2,35 \pm 42,63$, $-5,68 \pm 31,98$). Los incrementos de CTX estuvieron correlacionados con los de calcio ($r: 0,53$, $p = 0,024$) en el G-II. El incremento de TRAP en el G-III se correlacionó negativamente con el incremento de OPG ($r: -0,50$, $p = 0,018$) en G-III y ($r: -0,48$, $p < 0,05$) en G-I.

Conclusión: La ingesta continuada de colágeno, en cantidades dietéticas, puede tener un papel estimulante de la formación ósea en etapas importantes de crecimiento, influyendo tanto sobre marcadores de formación (IOFA), como de destrucción (TRAP). *Proyecto financiado por "Kraft Foods Europe". Barcelona.

137

EL NIÑO DEPENDIENTE DE TECNOLOGÍA EN SU DOMICILIO: EL EJEMPLO DE LA NUTRICIÓN PARENTERAL DOMICILIARIA

Carmen María Samaniego Fernández, Carmen Rodríguez-Vigil Iturrate, Fernando Gómez Sáez, Javier Manzanares López-Manzanares, Pedro Urruzuno Tellería, José Manuel Moreno Villares

Servicio de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica del Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

Antecedentes y objetivos: Revisión de la experiencia de un programa de nutrición parenteral domiciliaria (NPD) desde su inicio en 1993.

Métodos: Estudio longitudinal descriptivo, retrospectivo, de los pacientes con edad menor o igual a 18 años que requirieron NPD. Se revisaron las indicaciones, tipo de catéter venoso central, duración de la NPD, tasa de complicaciones y motivo de retirada. Se evaluó en el inicio y en el seguimiento, su adecuación como candidatos a trasplante intestinal.

Resultados: Se incluyeron 24 pacientes (11 niños y 13 niñas). Edad media en el momento de la primera indicación de 49 meses (DE: 61), mediana de 19,5 meses. La indicación principal fue el síndrome de intestino corto (n = 13), seguido de trastornos graves primarios de la motilidad intestinal (n = 7) y desnutrición grave refractaria a nutrición enteral (n = 4). El acceso venoso central utilizado fue catéter venoso tunelizado tipo Hickman (n = 22) y reservorio subcutáneo en el resto (n = 2). La duración media de la NPD fue de 233 días (DE: 353), rango entre 7 y 1800 días. La duración total acumulada de NPD fue de 5732 días (15,7 años). En 8 de los niños con fracaso intestinal pudo suspenderse la NPD por conseguirse adaptación intestinal. La retirada se produjo entre 2,5 meses y 13 meses desde el inicio de la NPD. La tasa de incidencia de infecciones asociadas a catéter fue de 2,6 episodios/1000 días de NPD (2/1000 días de NPD para el caso de las bacteriemias). Esta frecuencia fue significativamente inferior a la obtenida durante su ingreso en el hospital. Las complicaciones mecánicas son también inferiores en el paciente domiciliario, con un riesgo relativo de obstrucción de catéter de 2 (IC 95%: 1,9-2,1).

Conclusiones: La NPD es un tratamiento eficaz para los procesos que cursan con fracaso intestinal. Los pacientes con síndrome de intestino corto o diarrea intratable, tienen mejor pronóstico, mientras que en los trastornos graves de la motilidad intestinal la evolución es más variable.

Las tasas de complicación en los programas de NPD son inferiores a las observadas en los pacientes hospitalizados con nutrición parenteral (NP). Nuestros datos son similares a los publicados de otras series de la literatura. Las complicaciones más frecuentes son las asociadas a catéter, fundamentalmente complicaciones infecciosas.

138

FÓRMULA HIDROLIZADA DE ARROZ COMO ALTERNATIVA EN LOS NIÑOS CON ALERGIA A LECHE DE VACA

Marta Reche Frutos, Cristina Pascual Marcos, Ana Fiandor Román, Isabel Polanco Allué, Montserrat Rivero Urgell, Susan Johnston, Ricard Chifre, Manuel Martín Esteban

Servicio de Alergología y Servicio Gastroenterología y Nutrición del Hospital Materno Infantil La Paz, Madrid y Grupo Ordesa.

Objetivo: Estudiar la alergenidad y la tolerancia de una nueva fórmula hidrolizada de proteínas de arroz en el tratamiento

17:20

de los niños diagnosticados de alergia a proteínas de leche de vaca (PLV).

Métodos: Un estudio prospectivo y randomizado se llevó a cabo en 92 niños diagnosticados de reacción alérgica IgE mediada a PLV. Los niños recibieron de forma aleatoria, un grupo un hidrolizado extenso de proteínas de leche de vaca (HF), y el otro grupo una nueva fórmula hidrolizada basada en proteínas de arroz (AF). Los pacientes tuvieron un periodo de seguimiento de 2 años y los aspectos que se evaluaron fueron respecto al crecimiento (peso, talla), tolerancia de las dos fórmulas, así como medición de IgE total e IgE específica para PLV, mediante CAP, tanto en la visita inicial como en el seguimiento. El estudio recibió la aprobación del Comité Ético del Hospital La Paz y previo consentimiento informado.

Resultados: La edad inicial en el momento del inicio del estudio fue de tres meses para ambos grupos. El valor máximo del CAP inicial a PLV fue de 2.1 y de 7.8 y la determinación de IgE sérica total de 11.5 y de 18.0 en el grupo con FH, y en el grupo con la FA respectivamente. Al sexto mes de seguimiento, no se encontraron diferencias estadísticamente significativas respecto a los parámetros indicadores del crecimiento, siendo éstos en ambos grupos dentro de la normalidad. La tolerancia a la fórmula en ambos grupos fue similar. No se detectaron diferencias estadísticamente significativas respecto a la tolerancia de ambas fórmulas, la evolución clínica e inmunológica. En la revisión realizada a los 6 meses de iniciarse el estudio, los valores máximos del CAP frente a las PLV, eran de 4.0 versus 9.2 y la determinación de IgE sérica total era de 76.2 versus 106.0 KU/l en el grupo con FH y con FA respectivamente.

Resumen: No se han observado diferencias estadísticamente significativas entre una fórmula tradicional de hidrolizado extensor de PLV y una nueva fórmula de hidrolizado de proteínas de arroz, con respecto a el crecimiento, la tolerancia, la alergenidad y diversos parámetros inmunológicos en pacientes pediátricos diagnosticados de alergia a proteínas de leche de vaca.

Conclusión: Este nuevo hidrolizado de arroz es bien tolerado, nutricionalmente adecuado y puede ser utilizado como una alternativa segura en la lactancia de niños diagnosticados de alergia a proteínas de leche de vaca.

139

SITUACIÓN Y CARACTERÍSTICAS DE LA LACTANCIA MATERNA EN CANARIAS

Adriana Ortiz Andrellucchi, María Dolores Estévez González, Marta Díaz, María Reyes Armas Sánchez, Nicolás Antúnez, Isabel González, María Cotonat, José Henríquez Esquiroz, María Nogueroles, Luis Peña Quintana

Departamento de Ciencias Clínicas de la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria, Las Palmas, Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias, Las Palmas, y Red de Hospitales Públicos de la Comunidad Canaria.

Antecedentes y objetivos: La situación de la lactancia materna en España, en el conjunto de países industrializados puede decirse que es aceptable, pero dista mucho de la conseguida en Suecia o Noruega donde prácticamente todos los hospitales cumplen con las recomendaciones de la IHAN. El objetivo de este estudio es conocer las cifras de la lactancia materna en Canarias, así como los determinantes del abandono o persistencia de la misma, con el fin de elaborar programas y actuaciones más concretas y efectivas.

17:40

Material y métodos: La población objeto del presente estudio fueron las mujeres que dieron a luz en los siguientes centros asistenciales: Hospital Ntra. Sra. de los Reyes (El Hierro), Hospital Gral de La Palma, Hospital Ntra. Sra de Guadalupe (La Gomera), Hospital Universitario Ntra. Sra de La Candelaria (Tenerife), Hospital Universitario de Canarias (Tenerife), Hospital Materno-Infantil de Gran Canaria, Hospital General de Fuerteventura, Hospital General de Lanzarote, a partir de julio de 2005 y que completen la autorización para ser encuestadas. El tamaño muestral del estudio es de 1.369 madres. Se realizaron encuestas telefónicas al alta, a los 2, 4, 6, 9 y 12 meses tras el parto, donde se recoge información sobre variables sociodemográficas, variables para medir la información recibida por la madre sobre LM y variables para medir la práctica de la LM.

Resultados: Los primeros datos preliminares del estudio muestran que al alta hospitalaria, sólo el 51% de los niños se alimentan exclusivamente de leche materna. Un tercio de las madres encuestadas consideran la LM como el mejor alimento para los niños. Poseer estudios universitarios, recibir información sobre lactancia durante el embarazo, haber dado pecho con anterioridad y una serie de prácticas hospitalarias como el tiempo menor a una hora entre el parto y la primera puesta al pecho OR: 2,44 (1,53-3,88), el alojamiento conjunto de las madres y sus hijos OR: 2,65 (1,53-460), la lactancia a demanda OR: 3,66(2,27-5,89) y no usar chupa ni recibir biberones se relacionan con mayor probabilidad de lactar.

Conclusiones: El patrón de LM al alta materna en la población estudiada, se encuentra alejado de las recomendaciones de los organismos internacionales. Existen factores sanitarios sobre los que se puede intervenir para mejorarlo. La mejora de las tasas de lactancia materna redundarán en un beneficio en la salud pública de los recién nacidos en las islas y de la población canaria en general.

140 SÍNDROME METABÓLICO EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON OBESIDAD

María Elena Colino Gil, Noelia Montesdeoca Araújo, Olga Afonso Rodríguez, Mercedes Quintana, Pedro Saavedra Santana, Ángela Domínguez García, Sofía Quinteiro González, Juan Carlos Ramos Varela, Luis Peña Quintana

Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias, Las Palmas, y Departamento de Matemáticas de la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria.

Antecedentes y objetivos: No existen criterios diagnósticos consensuados del síndrome metabólico (SM) en la infancia y adolescencia. El objetivo de este estudio fue establecer la prevalencia del SM y sus Factores de Riesgo (FR) en un grupo de niños obesos de raza caucásica, según los criterios de diferentes estudios.

Pacientes y métodos: Estudio caso-control prospectivo de 203 niños y adolescentes (104 niños obesos, 52 varones y 52 mujeres, edad 4-14 años, media 10,08 +/- 2,50, estadio de Tanner 1-4) (99 niños controles, 51 varones y 48 hembras, no obesos, del mismo rango de edad, media 10,20 +/- 2,52, estadio de Tanner 1-4). A todos ellos se les practicaron las exploraciones complementarias necesarias para definir el SM, utilizado los criterios de SM (≥ 3 FR) de 1) Csabi G (Hipertensión arterial,

Hipo-HDL, Hiper-trigliceridemia (TGD), Hiper-LDL, hiperinsulinemia e hipercolesterolemia); 2) Criterios modificados del NCEP- ATPIII-OMS (IMC $> P97$ - z score 2 ó más-, TGD $> P95$, HDL $< P5$, Intolerancia a la glucosa y TAS $> P95$ para edad y sexo); 3) Análogos al ATPIII para niños y adolescentes de 12 a 19 años (TGD ≥ 100 mg/dl, HDL < 50 mg/dl excepto en niños de 15-19 años < 45 mg/dl, glucosa en ayunas ≥ 110 mg/dl, perímetro cintura $> P75$ para edad y género utilizando valores cut-off de nuestra muestra, TAS y/o TAD $> P90$ para edad, género y altura).

Resultados: En nuestro estudio la prevalencia de SM en niños obesos fue del 10.64% versus 3% en grupo control ($p < 0,001$) según los criterios de Csabi; del 20.1% con sólo un 1% libres de FR versus 0% y 96% libres de algún FR en el grupo control ($p < 0,001$) según los criterios modificados del NCEP-ATPIII-OMS y del 35.4% versus 0% en el grupo control ($p < 0,001$) según los criterios análogos al ATPIII para niños y adolescentes de 12 a 19 años.

Conclusiones: El SM es altamente prevalente en niños y adolescentes obesos, siendo necesario unificar y consensuar sus criterios diagnósticos para esta etapa de la vida dada la disparidad de sus resultados.

141 EFECTOS DE LA INGESTA DE LECHE FERMENTADA CON *LACTOBACILLUS CASEI* DURANTE EL PUERPERIO SOBRE LA MADRE Y EL NIÑO LACTANTE

Adriana Ortiz Andrellucchi, Luis Peña Quintana, Magdalena Villanueva, Carlos Rodríguez Gallego, José M. Cobo, Luis Serra Majem

Departamento de Ciencias Clínicas de la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria, Las Palmas, Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias, Las Palmas, y Hospital Universitario Dr. Negrín, Las Palmas de Gran Canaria (Las Palmas).

Antecedentes y objetivos: Las bacterias ácido-lácticas y los productos obtenidos a partir de su fermentación ejercen un efecto inmunomodulador en la mucosa intestinal y a nivel sistémico. El objetivo de este estudio fue determinar si el *Lactobacillus casei* administrado durante 6 semanas en mujeres tras el parto y durante el período de lactancia es capaz de modular el sistema inmune.

Método: Es un estudio de intervención nutricional con grupos paralelos, doble ciego, aleatorizado y controlado con un tamaño muestral de 104 mujeres. Las participantes del estudio fueron aleatorizadas a recibir leche fermentada con *Lactobacillus casei* ($n = 59$) o placebo ($n = 45$). La variable principal es el perfil Th1/Th2 mediante la determinación de los valores de IFN- γ (Th1) e IL4 (Th2) en sangre materna por técnica citométrica. En leche materna se evaluaron por Citometría CBA y ELISA las modificaciones de citocinas en tres momentos de la lactancia: calostro, leche inicial (10 días) y leche madura (45 días). Se realizó también un seguimiento de la antropometría así como también de los episodios infecciosos y alérgicos en el lactante hasta los 6 meses de vida. La asociación entre grupos de las características de las mujeres y su perfil inmunológico se analizó con el test U Mann-Whitney. Los datos se analizaron con SPSS 12.0.

Resultados: La media de edad fue 29,4 \pm 4,5 (media \pm DS) y 30,2 \pm 4,2 en el grupo intervención y en el grupo placebo,

respectivamente. Tras el consumo de leche fermentada con *Lactobacillus casei* durante el puerperio, se ha apreciado un aumento no significativo de linfocitos T y B, un aumento significativo de células NK ($p = 0,026$). En leche materna se detecta una disminución de la citocina proinflamatoria TNF- α , observándose un menor número de afecciones gastrointesti-

nal del niño lactante ($p = 0,020$), comparados con el grupo placebo.

Conclusiones: La ingesta de leche fermentada con *Lactobacillus casei* durante la lactancia contribuye a modular la respuesta inmunológica de la madre después del parto y se observa una menor incidencia de episodios gastrointestinales en los lactantes.