



COMUNICACIONES ORALES

Sábado, 6 de junio (09:00-10:30)

NEUROLOGÍA

Sala 23 (Planta 2)

536

ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA.  
PRESENTACIÓN DE 9 CASOS

09:00

Z. Coello Torres, J.S. León González, M. Rivero Falero,  
O. Mesa Medina, M.R. Duque Fernández  
y D.S. Romero Ramírez

Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria,  
Santa Cruz de Tenerife, España.

**Antecedentes y objetivos:** La encefalomyelitis aguda diseminada (EMAD) es una enfermedad inflamatoria y desmielinizante del sistema nervioso central, mediada inmunológicamente que se presenta habitualmente después de una infección o vacunación. Este estudio se centra en los aspectos clínicos, diagnósticos, terapéuticos y pronósticos de la EMAD infantil.

**Métodos:** Estudio retrospectivo de las historias clínicas de EMAD en el Servicio de Pediatría de un Hospital terciario español, desde el año 2001 al 2008. Se describen la evolución clínica y la respuesta al tratamiento.

**Resultados:** Se identificaron 9 casos. Seis de los nueve casos (67%) se presentaron entre el año 2006 y 2008. Siete (78%) se presentaron entre julio y diciembre. La edad media fue de 6,6 años. El 56% eran mujeres. Los síntomas se iniciaron con fiebre en siete de los nueve casos. Las manifestaciones neurológicas más frecuentes fueron cefalea, convulsiones, alteraciones motoras y deterioro del sensorio. En todos los pacientes la RNM fue patológica con áreas de hipersenaal, afectando preferentemente la sustancia blanca subcortical. Los 9 casos fueron tratados con corticoides con buena respuesta inicial en todos ellos. A los 10 días del alta hospitalaria dos casos presentaron recaída (evolución bifásica). Uno de ellos precisó asociación de inmunoglobulinas al tratamiento corticoideo. La evolución a largo plazo de todos los casos ha sido favorable, sin identificarse secuelas en ninguno de ellos.

**Conclusiones:** La EMAD habitualmente evoluciona de forma monofásica, aunque pueden aparecer redivivas durante las primeras semanas de evolución del proceso (1-25%). El diagnóstico se basa en datos clínicos sugestivos y hallazgos en RNM, la cual es altamente sensible para detectar las lesiones desmielinizantes y constituye el método de elección para confirmar el diagnóstico. El tratamiento con corticoides a altas dosis parece el más eficaz. En casos de afec-

tación extensa, con clínica neurológica grave, pueden emplearse inmunoglobulinas ev.

537

SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ:  
CLÍNICA DE PRESENTACIÓN Y ERRORES DIAGNÓSTICOS

09:10

L. Zugadi Zarate, A.I. Jiménez Ortega, I. Martínez Romera,  
J.J. García Peñas, L. López Marín, A. Duat Rodríguez,  
M.L. Ruiz-Falco de Rojas y L. González Gutiérrez-Solana

Servicio de Neurología, Hospital Infantil Universitario  
Niño Jesús, Madrid, España.

**Antecedentes y objetivo:** El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es la causa más frecuente de polirradiculopatía desmielinizante aguda de etiología autoinmune. En la infancia es una patología infrecuente por lo que el diagnóstico se retrasa con frecuencia. El objetivo del estudio es revisar los casos atendidos en nuestro hospital, destacando aquellos con errores diagnósticos previos por la importancia de instaurar tratamiento precoz y evitar posibles complicaciones.

**Métodos:** Estudio retrospectivo de 30 pacientes consecutivos diagnosticados inicialmente de SGB desde 1998 a 2008; 5 fueron excluidos por diagnóstico al alta diferente. Los datos se recogieron de las historias clínicas y fueron analizados utilizando el programa SPSS versión 15.0.

**Resultados:** La media de edad fue 5,5 años (rango: 1,4-13,8 años). El tiempo medio de evolución hasta el diagnóstico fue de 12,4 días. Los síntomas observados fueron, por orden de frecuencia: dolor (76%), alteración de la marcha (64%), debilidad (52%), irritabilidad (28%), decaimiento (24%), alteración de la sensibilidad (24%), síntomas de disfunción autonómica (24%). El 100% de los pacientes presentaron disminución de la fuerza y de los reflejos osteotendinosos (ROT) y 80% disociación albúmino-citológica (DAC) en el líquido cefalorraquídeo (LCR). Se encontraron 7 pacientes con clínica compatible (debilidad ascendente progresiva y arreflexia) diagnosticados inicialmente de otra patología: encefalitis, miositis, discitis, coxitis, cefalea aguda, trastorno de somatización y espondilodiscitis.

**Conclusiones:** El diagnóstico del SGB es clínico por lo que, ante un paciente con clínica compatible se debería pensar en esta patología, valorando la necesidad de ingreso y realización de pruebas complementarias (punción lumbar y estudio neurofisiológico). El dolor es un síntoma frecuente de presentación, no incluido entre los criterios diagnósticos, por lo que en aquellos pacientes con clínica inicial de predominio sensitivo (principalmente dolor radiculoneurítico), el diagnóstico diferencial debe incluir esta patología.

538

**ENFERMEDAD DE SCHILDER, LA GRAN IMITADORA**

G. López Belmonte, C. Cuevas Espejo, F. Justicia Martínez, M.B. Sevilla Pérez, A. Molina Carballo y A. Muñoz Hoyos

*Unidad de Gestión Clínica de Pediatría, Hospital Clínico Universitario San Cecilio, Granada, España.*

**Introducción:** La enfermedad de Schilder es un trastorno desmielinizante de baja incidencia. La clínica es muy variable, presentado manifestaciones psiquiátricas, hipertensión intracraneal, brotes intermitentes y deterioro progresivo. El diagnóstico se basa en la presencia grandes lesiones que asemejan a tumores, abscesos o adrenoleucodistrofia y responden a corticoesteroides.

**Caso clínico:** Varón de 5 años, que ingresa por pérdida de fuerza en hemisferio izquierdo. Exploración: paresia brazo izquierdo, con babinsky, clonus positivo y marcha hemiparética. TC, EEG, RMN cerebral e Ig en LCR normales; RMN medular: expansión centromedular de C2 a C7 en apariencia fusiforme en sus extremos, informada como tumoral. Serologías y estudio autoinmune negativo. Se inició tratamiento con dexametasona previo a valoración quirúrgica, remitiendo por completo la clínica y apreciándose lesiones residuales en RM medular de control. Ausencia de bandas oligoclonales en LCR. RMN con espectroscopia: lesiones inflamatorias. Estudio Metabólico: normal. Evolución: ha presentado dos nuevos brotes con distinta semiología, el primero, ligera hipertonia de miembros inferiores, con marcha dificultosa y el segundo en una convulsión tónico-clónica afebril. EEG: brotes lentos en región occipital izquierda; estudio somatosensorial: alteración de la vía aferente sensitiva de miembro superior; RMN cerebromedular: múltiples lesiones focales, algunas de gran tamaño, en sustancia blanca supratentorial bilateral de nueva aparición, que sugieren abscesos. Se instauró tratamiento prednisona; repitiéndose igual pauta al mes; con acusada disminución del número y tamaño de las placas desmielinizantes en RMN con espectroscopia de control.

**Conclusiones:** La enfermedad de Schilder fue inicialmente descrita como una forma (seudotumoral/abscesificante) muy grave de esclerosis múltiple (primariamente progresiva) que evoluciona hacia un estado de demencia grave, deterioro de la visión, la audición, el habla y la marcha, con muerte precoz; aunque publicaciones posteriores indican que puede presentar el amplio espectro de la esclerosis múltiple. La exploración mediante espectroscopia por RM permite evitar la realización de biopsia cerebral.

539

**SÍNDROME COREIFORME ASOCIADO A LEUCOENCEFALOPATÍA POSTENCEFALITIS HERPÉTICA**

R. Prieto Varo, Y. Hernández Vega, A. Macaya Ruiz, M. del Toro Riera, M. Raspall Chaure y E. Vázquez Méndez

*Hospital Vall d'Hebron, Barcelona, España.*

**Introducción:** El VHS es una de las causas más frecuentes de encefalitis vírica infantil. A pesar del tratamiento correcto con aciclovir, aproximadamente un 25% de los casos presenta recaídas asociadas a reactivación vírica o a trastornos disímunes.

**Caso clínico:** Niña de 17 meses sin antecedentes de interés que ingresa por fiebre de 4 días de evolución y crisis convulsiva focal derecha. Examen de LCR con citoquímica normal y PCR a VHS negativa. RM craneal que objetiva lesiones en lóbulo frontal y temporal izquierdo, temporal derecho y en tálamo izquierdo. Recibe tratamiento con aciclovir durante 14 días y profilaxis antiepiléptica con valproato. Presenta hemiparesia derecha y alteración del sensorio de los que se recupera a los 10 días. A partir del día +21 desarrolla un cuadro progresivo de irritabilidad y movimientos coreicos-balísticos que motiva reingreso hospitalario. Ante la coexistencia de determinaciones febriles se sospecha recaída de encefalitis y se pauta nuevamente aciclovir. Un segundo estudio de LCR confirma

09:20

citoquímica normal, con cultivos y PCR a VHS negativas. Pese a ello se solicitan serologías de las dos muestras de LCR que demuestran seroconversión a VHS. Una nueva RM muestra hiperseñal T2 de sustancia blanca subcortical y profunda y lesiones de encefalomalacia residual en las localizaciones antes descritas. Con la sospecha de recaída por mecanismo disímune, se administran varias dosis de gammaglobulinas iv que mejoran transitoriamente la sintomatología. El cuadro coreiforme, que impide el control postural, la alimentación por boca y los movimientos voluntarios, se mantiene inalterado pese a tratamientos con clonacepam, levomepromacina y tetrabenazina. El síndrome extrapiramidal se autolimita a los 4 meses de su inicio. A la edad de 2 a y 3 meses la paciente ha recuperado la marcha autónoma aunque persiste con alteración grave del lenguaje y global de su función cognitiva y conductual.

**Conclusiones:** Ante la sospecha clínica y radiológica de encefalitis herpética la actitud terapéutica no debe modificarse en función de los resultados microbiológicos iniciales, en especial la PCR. La recaída en forma de leucoencefalopatía de base autoinmune con síndrome coreiforme debe distinguirse de las reactivaciones por replicación del VHS.

540

**ESPASMO LINGUAL HOMOLATERAL PAROXÍSTICO SECUNDARIO A CAMBIOS POSQUIRÚRGICOS DE UN EPENDIMOMA DE IV VENTRÍCULO**

09:40

J. Andueza Sola, I. Vera Arlegui, N. Álvarez Zallo, M.T. Núñez Martínez, L. García Blanco y R. Sánchez-Carpintero Abad

*Clínica Universitaria de Navarra, Pamplona, Navarra, España.*

**Introducción:** El espasmo lingual homolateral paroxístico como síntoma neurológico es poco frecuente. Consiste en la aparición brusca de espasmos involuntarios de una mitad de la lengua de segundos de duración. Pueden ser idiopáticos o estar asociados a una lesión ocupante de espacio intra o extracraneal.

**Caso clínico:** Niño de 12 años afecto de ependimoma grado II de IV ventrículo, intervenido en 2 ocasiones, ambas con exéresis subtotal de la lesión. Recibió asimismo tratamiento con radioterapia externa. Tras las intervenciones presenta un pseudomeningocele posquirúrgico y un pequeño nódulo a la altura del agujero de Luschka derecho. Portador de válvula de derivación ventrículo peritoneal. Acude a nuestro centro para segunda opinión de tratamiento. Refiere desde el alta (2 meses) cefalea de predominio matutino y asocia espasmos de la musculatura del lado derecho de la lengua de segundos de duración, diarios y frecuentes, sin relación con la cefalea. Habla dificultosa por alteración de la motricidad lingual. La exploración física muestra una desviación de lengua, con contracción de la musculatura a la derecha. Exotropía de ojo derecho en la mirada al frente. Dismetría leve, mayor izquierda. Discreta hemiparesia izquierda. Se realiza RM cerebral donde se objetivan cambios posquirúrgicos en fosa posterior con anomalía en la disposición del tronco que pudiera estar en relación con tracción posterior del mismo por sinequias posquirúrgicas. Meningocele posquirúrgico a nivel del pedúnculo cerebeloso inferior y realce puntiforme en el agujero de Luschka derecho. Ante la persistencia de clínica y enfermedad macroscópica se decide tratamiento de radioterapia esteoreotáctica fraccionada con adecuada tolerancia, asimismo recibe tratamiento con corticoesteroides en pauta descendente. Presenta mejoría clínica neurológica progresiva reduciendo los episodios de espasmo lingual a 1-2 mensuales de menor intensidad y menor cefalea tras 2 años de seguimiento. Controles periódicos con RM cerebral: sin cambios.

**Conclusiones:** El espasmo lingual es una entidad infrecuente. En nuestro caso podría ser debido a una compresión del XII nervio craneal por el pseudomeningocele o por el desplazamiento leve de tronco y adherencias que producen una hiperfunción del mismo. La patofisiología del cuadro no está bien definida, siendo un signo neu-

rológico atípico a tener en cuenta para buscar una lesión ocupante de espacio craneal o extracranial.

## 541 09:50 LARONIDAS, UNA ESPERANZA DE TRATAMIENTO EN MPS 1

V. García Sánchez, M.M. Ley Martos, C. Olivera Avezuela, M.J. Salado Reyes y J. Navarro Morón

Unidad de Gestión Clínica Pediátrica, Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España.

**Introducción:** El tratamiento sustitutivo supone un avance importante en el tratamiento de las enfermedades de acúmulo. Presentamos el caso de una lactante mujer de 12 meses de edad, con rasgos toscos, macrocefalia y cifosis lumbar que acude a consulta para estudio preoperatorio previo a cirugía.

**Caso clínico: Antecedentes personales:** Embarazo con diabetes gestacional. Cesárea por sufrimiento fetal agudo. **Exploración:** dismorfia facial, rasgos toscos, sin raíz nasal, PC 50 cm (P95). Hipertrófia amigdalara. Rinorrea constante. Leve opacidad corneal. Cifosis lumbar. Hepatomegalia de 3 cm. Bisílabos propositivos. Persecución ocular. Leve retraso en la adquisición de la deambulación autónoma y en lenguaje expresivo. Cociente de desarrollo 100. **Exámenes complementarios:** estudio cardiológico: miocardiopatía dilatada (VI diástole 39/sístole 27) con buena función ventricular (FE 67%, Fracción acortamiento 30%). Eco abdomen: discreta hepatomegalia. PEAT: Déficit auditivo bilateral de 80 dB. Estudio oftalmológico: opacidad corneal difusa bilateral. Distrofia epitelio pigmentario. Estudio traumatológico: escoliosis lumbar, cifosis dorsolumbar. Espondilolistesis e hipoplasia de cuerpo L2. Estudio respiratorio: apneas. Estudio enzimático: mucopolisacaridosis tipo I, deficiencia de alfa-iduronidasa (0,19 nmoles/h × mg proteína). Pendiente análisis de la mutación. Ac antilaronidasa previos al tratamiento sustitutivo: negativo. Control al 3er mes: 51.200 IgG. **Evolución:** Sigue tratamiento sustitutivo enzimático semanal con laronidas desde su diagnóstico, durante el cual desarrollo títulos de autoanticuerpos no neutralizantes, con descenso de GAGs en orina, como indicativo de control parcial de la enfermedad. Actualmente ha recibido TMO de donante y continúa con su tratamiento sustitutivo.

**Comentarios:** Es importante el diagnóstico precoz, el tratamiento enzimático sustitutivo y TMO previo al deterioro.

## 542 10:00 SÍNDROME DE LEUCOENCEFALOPATÍA POSTERIOR REVERSIBLE EN UN PACIENTE AFECTADO DE UNA MUY RARA INMUNODEFICIENCIA

V.E. García Rodríguez, R. López Almaraz, M. González Cruz, D. González Barrios, M.V. Velasco González y J. López García

Servicio de Pediatría y Servicio de Oncohematología Pediátrica, Hospital Universitario de Canarias y Radiodiagnóstico (IMETISA) del Consorcio Sanitario de Tenerife, La Laguna, Santa Cruz de Tenerife, España.

**Introducción:** El síndrome de leucoencefalopatía posterior reversible (LEPR) es una entidad clínico-radiológica, descrita recientemente (1996, Hinchev, et al) de presentación aguda o subaguda, caracterizada por: clínica neurológica inespecífica (cefalea, vómitos, letargia y/o confusión, trastornos visuales y convulsiones), asociada a hallazgos radiológicos específicos en la IRM (señal hiperintensa en T2 por edema local predominantemente en sustancia blanca de regiones cerebrales posteriores). Se relaciona principalmente con la hipertensión arterial (HTA) de rápida instauración y/o fármacos inmunosupresores, entre otros factores.

**Caso clínico:** Varón de 2 años y 9 meses, hijo de padres consanguíneos, afecto de un síndrome de hiperzincemia (621 µg/dl;

VN: 77-200 µg/dl)-hipercalproctectinemia (0,5 g/l; VN < 0,001 g/l), en el que se altera la quimiotaxis, fagocitosis con apoptosis disminuida, y en su evolución un síndrome hemofagocítico secundario a VEB, recibiendo tratamiento con ciclosporina A (6 mg/kg/día) y dexametasona (2 mg cada 72 horas). Una semana antes había tratado una GEA por *Campylobacter jejuni*. Ingresó por un cuadro de inicio brusco consistente en vómitos, confusión, tendencia al sueño, nistagmus horizontal y mirada perdida. Glasgow de 10-12, HTA de 150/100 (previas de 100/60), magnesio: 1,6 mg/dl y colesterol total: 127 mg/dl. Se realiza de urgencias una IRM en la que se aprecia un aumento de señal bilateral y simétrica en lóbulos occipitales, que confirma la presencia de una LEPR. Actitud: control de la tensión arterial con calcio antagonistas y suspensión de la medicación de base (CsA y dexametasona). Evolución: desaparición de la clínica neurológica en menos de 56 horas, sin apreciar secuelas posteriormente. Dos semanas después, fue necesario reintroducir la CsA y la dexametasona para control de su rara patología inmune de base, sin que hayan aparecido nuevos eventos de estas características.

**Comentario:** Es importante el diagnóstico precoz y adecuado de esta entidad "reversible", suspendiendo en ese momento todos los factores predisponentes, para así evitar la progresión de las lesiones y/o secuelas neurológicas irreversibles.

## 543 10:10 CLÍNICA NEUROLÓGICA EN HOSPITALIZADOS, ¿VALORAMOS ADECUADAMENTE LA HIPONATREMIA?

M.J. Rodríguez Castaño, A. Rodríguez Ogando, J. Sopena Corvino, T. Fernández López, J. Huerta Aragonés, A. Alcaraz Romero, O. Álvarez Blanco

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.

**Antecedentes y objetivos:** La hiponatremia es el trastorno hidroelectrolítico más común en la práctica clínica con una sintomatología inespecífica y no siempre reconocida. Nuestro objetivo es revisar las situaciones de hiponatremia asociadas a manifestaciones neurológicas así como describir factores de riesgo, clínica, manejo y resultado de estos pacientes.

**Métodos:** Estudio retrospectivo, descriptivo realizado en hospital terciario durante 8 años. Se incluyeron los niños mayores de 1 mes que presentaron sodio (Na) < 125 mmol/l asociado a manifestaciones neurológicas. Se excluyeron los estados no hipotónicos. Además de los valores de Na se recogieron otros parámetros analíticos en sangre y orina útiles en la evaluación hidroelectrolítica. También se consideraron antecedentes personales, patología en el momento del ingreso, clínica neurológica asociada, tratamiento previo y posterior recibidos (líquidos, fármacos) y evolución final.

**Resultados:** Se incluyeron 30 episodios de hiponatremia hipotónica presentados por 29 pacientes de entre 35 días y 15 años de edad, 50% varones. Los motivos de ingreso fueron: en 3 casos patología respiratoria, 5 digestiva, 12 neurológica (infección, tumor, traumatismo), 2 metabólica y 8 otras alteraciones. Los valores medios de Na sérico fueron 119 mmol/l (rango 112-125). El 93% recibieron líquidos hipotónicos las primeras 24 horas de estancia hospitalaria, objetivándose en 13 casos un descenso medio de Na sérico de 16 mmol/l (rango 9-27) respecto al ingreso. Clínicamente un 80% presentó convulsiones, un 10% obnubilación y un 10% parada respiratoria. Sólo el 40% recibieron líquidos hipertónicos en el tratamiento y en el 10% de los casos se restringieron los líquidos. Finalmente, 3 pacientes fallecieron.

**Conclusiones:** La convulsión es el síntoma neurológico más frecuente asociado a la hiponatremia. La patología del SNC es el diagnóstico más común al ingreso. La administración de líquidos hipotónicos es un hallazgo frecuente. Se trata de una patología grave, con riesgo de fallecimiento.

## 544 10:20 CONVULSIONES INFANTILES BENIGNAS ASOCIADAS A GASTROENTERITIS. ESTUDIO RETROSPECTIVO DE 22 CASOS

A. Ayechu Díaz, T. Molins Castiella, S. Souto Hernández,  
V. Jiménez Serrano, A. Martínez Ortiz, T. Durá Travé  
y M.E. Yoldi Petri

*Hospital Virgen del Camino, Pamplona, Navarra, España.*

**Introducción:** Las convulsiones benignas asociadas a gastroenteritis se caracterizan por crisis generalizadas afebriles, generalmente en clúster, en niños sanos de entre 6 meses y 3 años, con exploraciones complementarias normales y evolución favorable.

**Pacientes y método:** Estudio retrospectivo de 22 pacientes controlados en la Unidad, ingresados por crisis convulsivas en el curso de una gastroenteritis leve. Se recogen y analizan las siguientes variables: edad, sexo, antecedentes, tipo de crisis, número de crisis, tratamiento en fase aguda, electroencefalograma, analítica de sangre, coprocultivo, neuroimagen y control evolutivo. Análisis estadístico con SPSS 14.0.

**Resultados:** Del total de casos analizados, el 62% fueron niñas, con edad media de 20 meses (IC 15-25). El 67% de los niños presentaron 2 o más crisis convulsivas, siendo generalizadas en el 95% de los casos. El coprocultivo fue positivo para rotavirus en el 37% de casos. Natremia normal en el 72% e hiponatremia leve en el resto. En el 86% de casos no había signos clínicos ni analíticos de deshidratación, el 14% restante presentaban una deshidratación leve (< 5%). El estudio electroencefalográfico intercrítico se realizó en el 72% de los casos, siendo normal en todos ellos. En el 60% de los niños se realizó estudio de neuroimagen, que fue normal en todos los casos. La evolución a lo largo del seguimiento ha sido favorable, con desarrollo psicomotor normal en todos ellos, con un tiempo de seguimiento medio de 45 meses.

**Conclusiones:** La concurrencia de crisis convulsivas con gastroenteritis aguda, poco frecuente en nuestro medio, pero frecuentemente referida en países asiáticos, constituyen una entidad de debut abrupto, pero con evolución benigna, que debe conocerse a fin de evitar tratamientos innecesarios. La incidencia en nuestro medio puede estar subestimada y probablemente enmascarada en otros diagnósticos. En nuestra serie creemos importante destacar la asociación entre esta entidad y la infección gastrointestinal por rotavirus.

prácticos, consistentes en estancias cortas en los centros acreditados para impartir esta formación. Dentro de este marco conceptual se pone en marcha el programa focuss "Técnicas y procedimientos de enfermería en urgencias de pediatría" ofertado para los profesionales de enfermería que precisen de esta formación para su que-hacer diario.

**Objetivo:** Presentar y evaluar el programa de formación "Focuss" organizado por enfermeras del servicio de urgencias del infantil.

**Material y método:** Tras la publicación de la 3.ª convocatoria "Focuss 2008" se diseña un programa formativo teórico-práctico centrado en RCP pediátrica, cuidado de heridas, suturas y técnicas de vendaje. Tras ser acreditado y aprobado por el comité de coordinación focuss el personal de enfermería pone en marcha el programa en la unidad. Se evalúan aspectos claves del programa formativo, utilizando cuestionario validado que mide el índice de satisfacción de los alumnos, utilizando escalas Likert de 1 a 5 donde 1 es "nada de acuerdo" y 5 "muy de acuerdo"

**Resultados:** Tras la evaluación de los cuestionarios se constata que el 100% de los alumnos son mujeres y de estos el 75% pertenecen al medio rural. Los alumnos que han realizado el programa formativo han valorado su utilidad con 3,8 puntos (1-5), buena estructura organizativa del centro formativo 4,5 puntos (1-5), capacidad de los formadores 4,25 puntos (1-5) y capacidad del tutor 4,15 puntos (1-5). Evaluación global del programa formativo 3,5 puntos.

**Conclusiones:** Se constata la idoneidad de un plan específico de formación dirigido al personal de enfermería que permita la adquisición de conocimientos y destrezas en el área de urgencias pediátricas. La participación en el programa Focuss, ha permitido intercambiar experiencias con otros profesionales, acercarnos a los profesionales del medio rural, mejorar la carrera profesional de los enfermeros que han participado en el programa así como obtener cierto reconocimiento profesional del centro.

## 547 09:20 ADAPTACIÓN DE UN HOSPITAL INFANTIL A LOS NIÑOS. EVOLUCIÓN EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS

I. Sánchez Marín, M. García Navarro, J.A. López Calahorra,  
C. Noya Castro, M.L. Ros Tegel y J. Vicente Cobos

*Hospital Materno Infantil Miguel Servet, Zaragoza, España.*

**Introducción:** La enfermedad y la hospitalización infantil implican notables cambios en la vida del niño y su familia. Muchos de estos cambios repercuten de forma negativa en su bienestar físico-psicológico. Los servicios hospitalarios, en la medida de lo posible, deben incluir entre sus objetivos de calidad, adaptar la asistencia hospitalaria a las necesidades del paciente pediátrico, con el objeto de mejorar la adaptación del niño y de la familia a los cambios que conlleva la hospitalización así como para garantizar los derechos básicos de los niños hospitalizados.

**Objetivo:** Describir las medidas adoptadas en un Hospital Infantil en los últimos 10 años para reducir/evitar los efectos negativos de la hospitalización en niños y familias así como para defender los derechos del niño hospitalizado.

**Material y método:** Realizamos un estudio descriptivo retrospectivo. La información se ha recogido a través de la observación directa de las instalaciones que cada unidad dispone para los niños (aulas, salas de juego, plantas de pediatría, consultas...) y a través de entrevista realizada a los responsables de enfermería de todas las unidades pediátricas, al personal de atención educativa y al voluntariado respecto a las actividades que se realizan en el hospital para ocupar el tiempo de hospitalización.

**Resultados:** El análisis cualitativo de los datos nos ha permitido identificar tres grandes áreas, alrededor de las cuales se ha centrado la evolución de un Hospital Infantil en los últimos 10 años. Diseño de los espacios destinados a los pacientes pediátricos (decoración am-

## ENFERMERÍA Sala 11 (Planta 1)

### 545 09:00 ESTRATEGIA DE FORMACIÓN PARA EL APRENDIZAJE DE PROCEDIMIENTOS DE ENFERMERÍA EN URGENCIAS PEDIÁTRICAS EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE ARAGÓN

A. Latorre Izquierdo, J. Abadía Mainer, M.M. Bruna Martín,  
G. Gracia Casado, C. Noya Castro e I. Serrano Trillo

*Hospital Materno Infantil Miguel Servet, Zaragoza, España.*

**Introducción:** "Focuss" es un proyecto de formación diseñado por el Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (I + CS) en colaboración con profesionales del Sistema Sanitario Público de Aragón. Su objetivo es mejorar la calidad de la asistencia sanitaria mediante la mejora de las competencias de los profesionales de salud. Para ello se realizan programas de formación, eminentemente

biental, mobiliario adaptado a los niños...). Organización y ocupación del tiempo de hospitalización (programas lúdicos, espacios recreativos/educativos, musicoterapia...). Actividades que nos han permitido garantizar los derechos del Niño Hospitalizado (horario libre de los padres, "El recreo", unidades de corta estancia...).

**Conclusiones:** Las acciones destinadas a humanizar la estancia de los niños en el hospital tienen consecuencias directas no sólo sobre su estado de ánimo sino también sobre el tratamiento y, en consecuencia, sobre su salud.

548

09:30

### EVALUACIÓN DE TÉCNICA Y CONDUCTA ADQUIRIDA EN EL USO DEL INHALADOR CON CÁMARA ESPACIADORA EN NIÑOS ASMÁTICOS

S. Gázquez Martínez

*Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona, Barcelona, España.*

**Antecedentes y objetivos:** La terapia inhalada es el principal tratamiento del Asma, pero requiere de adiestramiento en su técnica. Por ello hay guías terapéuticas y planes de educación, pero aun así se han descrito errores en su utilización con adultos, demostrando que un 81,6% no tenían conocimientos y el 98,3% poca habilidad. Nuestro objetivo es evaluar el grado de conocimientos y la técnica de utilización de las cámaras de inhalación por parte de los padres y niños asmáticos, para poder realizar un plan de educación sanitaria centrado en corregir fallos y falsas creencias.

**Métodos:** Estudio descriptivo prospectivo, mediante una encuesta que evalúa los conocimientos y la demostración de cómo inhalan el fármaco con la cámara espaciadora, en una muestra aleatoria de 72 niños entre 1-15 años, los cuales acuden a consultas externas de neumología pediátrica entre septiembre y noviembre de 2008. Explotación estadística con SPSS v15.

**Resultados:** La media de edad es de  $4,96 \pm 3,11$  años (65% varones y 34,7% hembras). El 79% de los encuestados utilizan la técnica adecuada a su edad, si tienen que inhalar corticoides un 36% realizan algún enjuague y/o lavado de boca y nariz. Tras realizar el análisis de la técnica, observamos: un 84,7% no preparan la cámara, si es nueva o recién lavada; un 55,6% no esperan un minuto antes de repetir la técnica.; Un 92,3% de los niños que utilizan mascarilla inhalan el fármaco de forma correcta, frete a un 39,9% de los niños que utilizan la boquilla; de estos últimos un 83,3% no retienen el aire unos 10" tras la primera inhalación y un 94,4% no efectúan 5-6 inhalaciones más sin retirar el dispositivo.

**Conclusiones:** Se evidencia que un 21% de los niños no realiza la técnica acorde con su edad y/o presenta errores técnicos, sobre todo en la impregnación de la cámara, la ausencia de intervalo entre inhalaciones y en la realización de apnea en niños mayores. También es frecuente la ausencia de cuidado tras la inhalación del corticoide. En estos hechos incide el material didáctico realizado posteriormente, encaminado a ofrecer una mejor educación sanitaria, dando mayor efectividad en el tratamiento inhalado con cámara espaciadora.

549

09:40

### EL INFORME DE CONTINUIDAD DE CUIDADOS EN EL NEONATO, INSTRUMENTO CLAVE QUE GARANTIZA LA COORDINACIÓN INTERNIVELES ASISTENCIALES

G. Gracia Casado, C. Arellano Sánchez, A. Latorre Izquierdo, J. Abadía Mainer, M.M. Bruna Martín y C. Noya Castro

*Hospital Materno Infantil Miguel Servet, Zaragoza, España.*

**Introducción:** La actuación integrada de los diferentes niveles asistenciales, procurando un "continuum" en la atención sanitaria a los pacientes, es uno de los retos de mayor complejidad con los

que se enfrenta nuestro Sistema Sanitario. El Servicio Aragonés de Salud establece en el Decreto 41/2005, de "Organización y funcionamiento del Sector", que debemos asegurar una correcta, coordinada y continuada asistencia a la población, en los mejores términos de efectividad y de eficiencia posible y acomodándose a los principios de equidad, atención global, integral y continuada. Dentro de este marco conceptual, en el año 2006 se pone en marcha el informe de continuidad de cuidados (ICCE) como instrumento clave que garantice la continuidad de cuidados en el Neonato.

**Objetivo:** Evaluar el grado de cumplimentación del ICCE en la unidad de Neonatales Evaluar la efectividad del circuito en la transmisión de la información sobre los cuidados de enfermería. Valorar la utilidad y las posibles áreas de mejora del ICCE detectada por las enfermeras de pediatría de Atención primaria (AP).

**Material y método:** Diseño: en función de los objetivos definidos hemos realizado un estudio cuantitativo descriptivo observacional y un estudio cualitativo fenomenológico. *Población a estudio:* pacientes dados de alta a su domicilio durante el año 2008 en la unidad de neonatales a los que se le han realizado el ICCE. *Fuentes de información:* historia clínica del paciente y entrevista estructurada realizada telefónicamente al cuidador principal del neonato con alta domiciliaria y a la enfermera de pediatría del centro de salud correspondiente.

**Resultados:** Durante el año 2008 se han producido 1.057 altas en la unidad de Neonatos, de las cuales 602 se han acompañado de ICCE, lo que supone un 56,95%. De estos un 95,01% de los neonatos con ICCE han sido dados de alta a su domicilio con la recomendación de entregar el mismo a su enfermera de AP, el 4,48% se ha trasladado a otras unidades de nuestro centro y el 0,49% se ha derivado a otros hospitales. La encuesta nos muestra que las enfermeras consideran que el ICCE aporta bastante/mucha información por lo que lo ven muy útil para garantizar la continuidad de cuidados. La pregunta abierta nos aporta las necesidades de información que se deberían incluir.

**Conclusión:** El ICCE es un registro enfermero que proporciona una visión rápida y global del estado general del Neonato y de los cuidados enfermeros que precisa, garantizando la continuidad de cuidados y la coordinación entre los profesionales de enfermería pediátrica de los diferentes niveles asistenciales.

550

09:50

### TRIAGE AVANZADO DE ENFERMERÍA EN BRONQUIOLITIS EN URGENCIAS PEDIÁTRICAS

J.M. Navarro Rodríguez, C. Navarro Rodríguez, E. Gómez y A. del Carmo

*Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.*

**Antecedentes y objetivos:** Aplicar y difundir las actuaciones y protocolos de cuidados de enfermería y del triage avanzado de enfermería ante bronquiolitis durante la hospitalización y al alta de los pacientes que han sufrido dicha patología a través de una hoja de recomendaciones, aumentando la calidad asistencial. Potenciar el uso de las herramientas metodológicas taxonómicas en enfermería. Dotar a la familia de unos conocimientos que puedan aplicar y le de seguridad tras su salida del hospital.

**Métodos:** Utilizamos el Proceso Enfermero, definiéndolo como una herramienta cuyo objetivo es brindar cuidados humanistas centrados en el logro de resultados esperados, aceptado por todos los modelos conceptuales enfermeros, y el protocolo de triage avanzado de enfermería en urgencias pediátricas específico en patologías con compromiso de función respiratoria.

**Resultados:** Disminución en el tiempo de espera en la atención del paciente con bronquiolitis en urgencias pediátricas. Aumento en el cumplimiento de los objetivos e intervenciones, mediante la escala Likert, en diagnósticos enfermeros.

**Conclusiones:** La bronquiolitis es una patología propia del paciente pediátrico que requiere la revisión y atención continua y

correcta de enfermería. La actuación enfermera ordenada y protocolizada, permite detectar carencias o excelencias en la actuación del personal, haciéndolas más homogéneas y evaluando resultados. Rentabiliza recursos humanos y materiales. Llevando a una mayor capacidad y eficacia en el abordaje de enfermería, traduciéndose en la mejor atención y respuesta del sistema sanitario ante el niño con bronquiolitis y su familia.

**551****DESARROLLO E IMPLANTACIÓN DE PLANES DE CUIDADOS ESTANDARIZADOS COMO HERRAMIENTA INNOVADORA EN LA GESTIÓN DE CUIDADOS EN PEDIATRÍA****10:00**

M.L. Ibáñez, C. Arellano Sánchez, M.J. Fornies Villagrasa, M. García Navarro, C. Marín Cristóbal, C. Noya Castro y J. Vicente Cobos

*Hospital Materno Infantil Miguel Servet, Zaragoza, España.*

**Introducción:** Desde hace varios años una de las preocupaciones de los profesionales de enfermería pediátrica viene siendo la búsqueda continua de la eficacia y la eficiencia de los cuidados para proporcionarlos de forma más personalizada y humanista. Esta necesidad de mejora pasa por innovar la práctica asistencial, mediante la aplicación del método científico, que se plasma de forma práctica en los Planes de Cuidados estandarizados (PCE) ya que adopta para su elaboración un modelo enfermero que delimita, orienta y diferencia la función independiente enfermera.

**Objetivos:** Determinar si los PCE están consolidados en la práctica clínica pediátrica. Determinar si a través de los PCE se personalizan de forma más eficaz los cuidados enfermeros. Determinar la satisfacción de los enfermeros al trabajar con PCE.

**Material y método:** Diseño: estudio descriptivo transversal. Población: enfermeras de dichas unidades. Instrumentalización: Evaluación de historia clínica, de tres indicadores (cobertura, identificación y resolución de problemas) de aquellos procesos en los que se tenemos definidos PCE. Definimos cuestionario con 6 preguntas para conocer la satisfacción de las enfermeras al trabajar con metodología.

**Resultados:** Tras evaluación de historias clínicas pediátricas constatamos que un 88,8% contienen el plan de cuidados correctamente cumplimentado; de estos, en un 91,6% se identifican diagnósticos enfermeros en los que constan actividades de enfermería registradas y en un 87,5% se registra la resolución del problema identificado. En cuanto a si se personalizan más los cuidados, un 63,4% de las enfermeras dicen que sí, frente a un 14,6% que dicen que no. Así mismo un 70,7% de las enfermeras dicen estar más satisfechas al trabajar con planes de cuidados frente a un 4.8% que consideran que no.

**Conclusiones:** Los resultados obtenidos responden a los objetivos planteados. Los planes de cuidados están consolidados en las unidades de pediatría. Así mismo son una herramienta eficaz para personalizar los cuidados a los niños. A través de la metodología se consigue mejorar la calidad y satisfacción de las enfermeras al poder desarrollar y registrar de forma más tangible y eficaz sus competencias autónomas.



COMUNICACIONES MINI-ORALES

Sábado, 6 de junio (09:00-10:30)

ENDOCRINOLOGÍA  
Sala 14 (Planta 1)

552 09:00  
EVALUACIÓN DEL ESPESOR DE LA ÍNTIMA-MEDIA  
DE CARÓTIDA MEDIANTE ECOGRAFÍA DOPPLER EN EL  
SEGUIMIENTO DE LOS NIÑOS CON HIPERCOLESTEROLEMIA

V. Giménez López, L. Zanduetta Pascual, A.M. Campos Bernal,  
Y. Armendáriz Cuevas, N. Clavero Montañés,  
J.M. Remírez López e I. García Jiménez

Hospital Miguel Servet, Zaragoza, España.

**Introducción:** La elevada incidencia de aterosclerosis y sus consecuencias en la enfermedad cardiovascular precoz, ha permitido el desarrollo de métodos para evaluar el adecuado funcionamiento vascular y poder así diagnosticar esta enfermedad en fases preclínicas en pacientes de alto riesgo. Para ello, la medición del espesor de la íntima-media de la carótida (EIM) mediante eco doppler se ha mostrado como un método válido y no invasivo.

**Métodos:** Se ha determinado historia familiar, edad gestacional, peso al nacimiento, IMC, hábitos higiénicos, TA, perfil lipídico y estudio de mutaciones para receptor de LDL (pacientes seleccionados) en 62 pacientes entre 1 y 18 años que presentan cifras anormales de lípidos en sangre o antecedentes familiares de dislipemia. El examen ecográfico se ha realizado con ecógrafo Doppler color Toshiba (ECOCEE).

**Resultados:** De los 62 sujetos estudiados 30 son varones (48,4%) y 32 son mujeres (51,6%), siendo la media de edad de  $7,11 \pm 3,7$ . En el 82,3% existen antecedentes familiares de dislipemia y en el 18,5% de ACV precoz. Los valores medios son: IMC  $17,7 \pm 3,1$ ; colesterol  $251,17 \pm 53,2$ ; LDL  $182,81 \pm 52,4$  y HDL  $50,31 \pm 16,2$ , no existiendo diferencias significativas según el sexo. Un 95% tiene un colesterol superior a 200 mg/dl y un 62,9% un LDL superior a 150 mg/dl. El EIM medio es de  $0,64 \pm 0,24$  y no aparecen diferencias en estos valores en función del sexo o la edad. Se ha encontrado una correlación positiva entre los valores del EIM y el colesterol total ( $r = 0,423$ ) y entre el EIM y el LDL ( $r = 0,407$ ).

**Conclusiones:** En nuestro caso el EIM carotídeo medido mediante técnicas de ultrasonidos se correlaciona con los niveles de colesterol total y LDL en niños con dislipemia, por tanto, creemos que es un buen marcador para evaluar la progresión de la aterosclerosis. Se precisan más estudios para establecer cifras normales de EIM en pacientes pediátricos.

553 09:07  
INGESTA DE YODO EN NIÑOS DE 12 A 47 MESES

S. Gómez Bueno, I. García Escobar y E. García García

Hospital Torrecárdenas del SAS, Almería, España.

**Objetivos:** Estimar la ingesta de yodo en los niños de 12 a 47 meses de nuestra ciudad. Conocer las variables relacionadas con ella.

**Sujetos y métodos:** Estudio transversal. Mediante muestreo probabilístico polietápico se incluyen 363 sujetos (53,3% mujeres) de 12 a 47 meses de edad registrados en el Distrito de Atención Primaria de la ciudad. Se les realizó encuesta dietética a los padres, examen físico (incluyendo inspección y palpación del cuello) y se determinaron niveles plasmáticos en ayunas de tiroxina libre, tirotropina (TSH), anticuerpos antitiroideos (antiperoxidasa y antitiroglobulina) y yoduria en una micción. Según la yoduria, el umbral actual para definir déficit de yodo en una población es de 100  $\mu\text{g}/\text{l}$ . El análisis estadístico se realizó con el programa SPSS. Los resultados se expresan como media  $\pm$  desviación típica. Se utilizó la regresión lineal múltiple para identificar las variables relacionadas con la yoduria.

**Resultados:** En nuestros niños de 12 a 47 meses la yoduria media es de  $262,9 \pm 99,8 \mu\text{g}/\text{l}$  y la mediana de 260,7  $\mu\text{g}/\text{l}$ . Sólo el 44,7% de los padres contestaron que usaban sal yodada. No hubo ningún caso de bocio, disfunción tiroidea ni autoinmunidad tiroidea positiva. La única variable relacionada con la yoduria fue el consumo de sal yodada ( $\beta = +22,5$ ;  $p = 0,05$ ).

**Conclusiones:** La ingesta de yodo estimada por la yoduria en los niños de 12 a 47 meses de nuestra ciudad es muy buena, incluso en las familias que no consumen sal yodada. Desconocemos la fuente dietética de yodo.

554 09:14  
FERTILIDAD EN PACIENTES SUPERVIVIENTES  
DE UN CÁNCER INFANTIL: EXPERIENCIA  
EN LOS ÚLTIMOS 30 AÑOS

G. Pujol Muncunill, T. Murciano Carrillo, R. Corripio Collado,  
M. Melo Valls, J. Pérez Sánchez y R. Nosas Cuervo

Servicio de Pediatría, Hospital de Sabadell y Corporació Sanitaria Parc Taulí, Sabadell, Barcelona, España.

**Introducción:** La tasa de supervivencia del cáncer infantil ha incrementado notablemente en los últimos años como resultado de los avances en las estrategias terapéuticas. Por ello es importante pensar en la calidad de vida de los supervivientes y los efectos secundarios del tratamiento como la alteración de la fertilidad.

**Objetivo:** Revisar la fertilidad en aquellos pacientes vivos mayores de 18 años que fueron diagnosticados de cáncer durante la infancia o adolescencia en los últimos 30 años en el Hospital de Sabadell.

**Material y métodos:** Se han analizado de forma retrospectiva los datos de 100 pacientes atendidos en el servicio de Oncología pediátrica del Hospital de Sabadell recogiendo de la historia clínica las variables: edad al diagnóstico, tipo de tumor, tratamiento recibido, estudio hormonal y espermiograma y mediante encuesta telefónica datos de fertilidad: ciclo menstrual, número de gestaciones, utilización de técnica de reproducción y número de hijos.

**Resultados:** De 100 pacientes hemos contactado con 57 (37% mujeres). La edad media al diagnóstico fue de 6,85 años (DE  $\pm 4,4$ ) y la edad media actual de 27,5 años (DE  $\pm 5,6$ ). Entre los fármacos considerados gonadotóxicos se utilizó ciclofosfamida e ifosfamida (35 pacientes), carboplatino y cisplatino (7 pacientes), etopósido (17 pacientes), busulfán (7 pacientes) y procarbacin (10 pacientes). Recibieron radioterapia 33 pacientes (8 radiación corporal total (RCT), 7 craneal, 6 torácica, 8 abdominal y 4 en otras localizaciones). Siete pacientes recibieron trasplante de médula ósea. De los 57 pacientes evaluados, 45 no tienen pareja o deseo actual de tener hijos. De las mujeres, 17 presentan ciclos menstruales regulares, 3 amenorrea (con antecedente de RCT en una), 1 oligomenorrea y ninguna refiere menopausia precoz. 6 han presentado gestación espontánea. Ninguna paciente refiere abortos. De 4 hombres evaluados hormonalmente 2 presentaron hipogonadismo hipergonadotropo y 2 gonadotrofinas normales. En otros 4 hombres se realizó espermiograma mostrando oligo-azoospermia en 3 de ellos.

**Comentarios:** Éste es un estudio preliminar de evolución de la fertilidad en nuestros pacientes. De los evaluados, la infertilidad es un efecto adverso común sobre todo en los que han recibido RCT. El desarrollo de estrategias para preservar la fertilidad en estos pacientes ha evolucionado en los últimos años. El seguimiento endocrinológico de estos pacientes es obligado.

## 555 09:21 SÍNDROME DE NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO 2 EN LA INFANCIA

C. Navarro Moreno, F. Moreno Macián, S. León Cariñena, C. Carles Genoves y V.J. Albiach Mesado

*Servicio de Endocrinología Pediátrica, Hospital Infantil Universitario La Fe, Valencia, España.*

**Introducción:** La neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN 2) es un síndrome hereditario, raro en la infancia. Clásicamente existen dos subtipos: MEN 2A y MEN 2B. El MEN 2A incluye carcinoma medular de tiroides (CMT) (100%), feocromocitoma (50%) e hiperparatiroidismo (25%). El MEN 2B, CMT (100%), feocromocitoma (50%), neuromas mucosos ( $\pm 100\%$ ), hábito marfanoides (75%) y ganglioneuromatosis intestinal. La herencia es autosómica dominante, con penetrancia casi completa y expresividad clínica variable. La identificación de las mutaciones del protooncogén RET ha permitido detectar a los portadores, cambiando el pronóstico a través de la tiroidectomía profiláctica precoz.

**Material y métodos:** Estudio observacional retrospectivo de 12 pacientes seguidos en un hospital terciario entre los años 2000-2009 tras identificar una mutación del MEN 2 a partir de un caso índice familiar. Se analizan características clínicas, métodos diagnósticos, tratamiento y evolución.

**Resultados:** MEN 2A: 10 pacientes, 5 varones y 5 mujeres. Edad media al diagnóstico 5,1 años (0,5-10). Las mutaciones fueron C634 (8 pacientes) y C611 (2 hermanas). Exploración física normal en todos. Dos presentaron calcitonina aumentada previa a la tiroidectomía profiláctica. Edad media de la cirugía 7,2 años

(4-12 años). Un caso está pendiente de intervención (3,1 años). La anatomía patológica fue normal (1 caso), hiperplasia de células C (6) y microcarcinoma in situ (2: uno es el paciente de más precoz intervención y el otro presentaba calcitonina aumentada). Durante su seguimiento ninguno desarrolló otras neoplasias. MEN 2B: 2 gemelos prematuros de 32 semanas con engrosamiento labial y del borde palpebral sin neuromas cutáneos, diagnosticados al nacimiento de la mutación M918T. Presentaron calcitonina aumentada previa a la tiroidectomía profiláctica, realizada a los 8 meses.

**Conclusiones:** Ante un caso índice el estudio genético familiar debe ser inmediato. La correlación genotipo-fenotipo ha permitido recomendar la tiroidectomía profiláctica antes de los 4 años en los MEN2A, y de los 6 meses en los MEN 2B.

## 556 09:28 HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO: DIAGNÓSTICO MEDIANTE CRIBADO Y SEGUIMIENTO EN UN HOSPITAL TERCIARIO

M.M. Busto Cuiñas, J. Barreiro Conde, C. Colón Mejeras, L. Castro Feijoo, D.E. Castiñeiras Ramos, P. Cabanas Rodríguez, C.E. Heredia Ramírez, J.R. Alonso Fernández y M. Pombo Arias

*Unidad de Endocrinología Pediátrica del Departamento de Pediatría, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela; Universidad de Santiago de Compostela y Laboratorio de Metabolopatías de Galicia, A Coruña, España.*

**Antecedentes y objetivos:** El hipotiroidismo congénito (HC) es una de las causas más frecuentes de retraso mental prevenible. Objetivos: evaluar la epidemiología, y el manejo diagnóstico y terapéutico del HC en nuestro medio.

**Métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes diagnosticados de HC mediante cribado neonatal entre 1998 y 2007. El protocolo de recogida de datos incluyó: antecedentes familiares y personales, antropometría, método diagnóstico, tratamiento y seguimiento hasta los seis años de edad.

**Resultados:** Se diagnosticaron 42 niños. La distribución en cuanto al sexo fue: 26 niñas (61,9%) y 16 niños (38,1%). En 21 casos (51,2%), el cribado se realizó en los primeros cinco días de vida; si consideramos los últimos cinco años el porcentaje asciende a 77%. Se confirmó el diagnóstico en los primeros 15 días de vida en el 64,2%. De los pacientes en los que la TSH sérica era  $> 100$  UI/ml, el 71,4% ( $n = 14$ ) presentaban clínica al diagnóstico, y el 68,4% ( $n = 13$ ) de los que la TSH era  $< 100$  UI/ml estaban asintomáticos. Presentaban signos y síntomas al nacimiento el 52,4% de los casos, los más frecuentes: ictericia prolongada (24%), piel seca (18%) y fontanela anterior amplia (17%). Se hizo reevaluación diagnóstica entre los 2,5 y los 3,5 años, realizándose a todos gammagrafía tiroidea. Se encontró: disgenesia tiroidea 42,8% (12 pacientes), 28,6% hipotiroidismo transitorio (8 pacientes), 28,6% dishormonogénesis (8 pacientes). En el 25% de los casos de hipotiroidismo transitorio estaba el uso de agentes yodados en el período perinatal. En el 72,7% se normalizó la TSH antes de los 20 días de vida tras instaurar el tratamiento (media  $22,6 \pm 15,4$  días). El crecimiento se mantuvo dentro de parámetros normales en el 88% de los pacientes, en el resto se observó una talla inferior a  $-2$  SDS en algún momento del seguimiento, manteniéndose fuera de percentiles sólo un caso.

**Conclusiones:** 1) El adelanto de la toma de muestra para el cribado ha permitido iniciar más precozmente el tratamiento. 2) Se debería evitar el uso de agentes yodados en el período perinatal. 3) Se encontró relación significativa entre presencia de clínica y niveles más altos de TSH al diagnóstico.



557

### DIABETES MELLITUS Y ADOLESCENCIA: ¿UNA ÉPOCA DE RIESGO?

C. Troyano Rivas, M.J. Ceñal González-Fierro,  
G. Tesorero Carcedo, R. Losada del Pozo,  
F. Guerrero Alzola y P. Puyol Buil

*Hospital Universitario de Móstoles, Madrid, España.*

**Antecedentes y objetivos:** Los niños con diabetes deben ir aprendiendo progresivamente a hacerse responsables de sus controles glucémicos y de sus dosis de insulina. Este aprendizaje se pone a prueba en la adolescencia, cuando la supervisión paterna disminuye a la vez que se producen los cambios hormonales y psicológicos propios de esta época. En este trabajo se pretende analizar si se produce una elevación significativa de las cifras de hemoglobina glicosilada (Hb A1c) en estas edades y si mejora el control el uso de análogo de insulina.

**Métodos:** Se recogieron los datos de fecha de diagnóstico, sexo, edad, medias de Hb A1c por año, y fecha de cambio de insulina NPH a análogo lento de todos los niños diabéticos entre 12 y 18 años con más de 3 años de evolución desde el diagnóstico de la consulta de Endocrinología de nuestro hospital. Análisis comparativo de las medias de Hb A1c de los niños a los 11 y 15 años, con la condición de haber sido diagnosticados con menos de 9 años, mediante la t de Student.

**Resultados:** Media de edad al diagnóstico de 5,45 años (DE 2,24 años). Varones 56,3%, Mujeres 43,7%. Media de Hb A1c a los 11 años de 7,46% (DE 0,87) y a los 15 años de 8,09% (DE 0,99), que comparadas con la prueba T para muestras relacionadas es una diferencia estadísticamente significativa ( $p = 0,043$ ) con un intervalo de confianza 95% de (0,02-1,24). Al ajustar las diferencias por sexo no hay diferencias significativas ( $p = 0,68$ ) entre ellos. La media de años de evolución desde el diagnóstico en el momento del cambio a análogo de insulina es de 9,43 años (DE 2,46), con una diferencia entre cifras de Hb A1c antes y después del cambio no significativa ( $p = 0,167$ ).

**Conclusiones:** La media de Hb A1c aumenta de forma significativa en la adolescencia, lo que delata la necesidad de un seguimiento estrecho de los pacientes diabéticos en estas edades y la importancia de la educación diabetológica. Este aumento no se ve influido por el sexo del paciente ni por el tipo de insulina utilizado.

558

### ESTUDIO DE LA ESTRUCTURA Y FUNCIÓN CARDÍACAS EN UN GRUPO DE NIÑOS Y ADOLESCENTES OBESOS

L. Cuadrón Andrés, G. Bueno Lozano, M.P. Samper Villagrasa,  
M.T. Pérez Roche, O. Bueno Lozano, I. Lacambra Blasco  
y J.L. Olivares López

*Servicio de Pediatría y Servicio de Cardiología, Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, España.*

**Objetivo:** Establecer la relación entre los diferentes parámetros que sugieren riesgo metabólico en niños y adolescentes obesos y los hallazgos ecocardiográficos de estructura y función cardíaca.

**Pacientes y método:** El estudio ha incluido a 75 pacientes (42 varones y 33 mujeres) con edad media de 11,4 años y con IMC mayor de 30 kg/m<sup>2</sup> según los criterios de la IOTF. Variables de riesgo metabólico: perímetro de cintura, z-score de IMC, triglicéridos, HDL-colesterol, ácido úrico, leptina y resistencia a la insulina calculada según el índice HOMA. Se consideró resistencia a la insulina cuando el índice HOMA era mayor de 3. Los datos ecográficos considerados son: diámetro diastólico del ventrículo izquierdo (DDVImm), diámetro sistólico del ventrículo izquierdo (DSVImm), grosor del tabique interventricular (TIV mm), espesor parietal relativo (EPR%), fracción de acortamiento de ventrículo izquierdo (FAVI%), masa de ven-

09:35

trículo izquierdo (MVIg), fracción de eyección del ventrículo izquierdo (FEVI%), índice masa (IM) y grosor de la pared posterior (PPmm).

**Resultados:** Entre los hallazgos analíticos, tan sólo el ácido úrico y la leptina mostraron una correlación significativa ( $p < 0,01$ ) con MVIg y EPR%, independientemente del sexo analizado. En el sexo masculino se demostró además una correlación significativa entre ácido úrico y TIVmm. El EPR% y el PPmm fueron significativamente mayores en los pacientes obesos con resistencia a la insulina frente a aquellos con sensibilidad a dicha hormona (EPR%: 31,4 (5,3) vs 35,4 (6,3),  $p < 0,05$  y PPmm: 6,93 (1,5) vs 8,0 (1,6),  $p < 0,01$ ). Aquellos pacientes con puntuación z-score de IMC superior a 3 s.d.s., presentaron una FAVI% significativamente menor a los de IMC inferior a 3 s.d.s. (FAVI%: 37,3 (6,2) vs 40,5 (7,4),  $p < 0,05$ ).

**Comentarios:** En este grupo de niños y adolescentes obesos existe una gran variabilidad en los hallazgos ecocardiográficos. Sin embargo, éstos resultados demuestran que la resistencia a la insulina y el grado de obesidad, según IMC pueden ser marcadores precoces del inicio de afectación miocárdica, sobre todo en el sexo masculino.

559

### DATOS ANTROPOMÉTRICOS DE LACTANTES HASTA LOS 2 AÑOS DE LA COMUNIDAD AUTÓNOMA VASCA

J. de las Heras Montero, T. González Frutos,  
E. Blarduni Cardón, F.J. Núñez Rodríguez,  
I. Rica Echebarría y L. Castaño González

*Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya;  
Hospital de Zumárraga y Hospital de Mendara,  
Guipúzcoa, España.*

**Objetivos:** Descripción de datos antropométricos de lactantes hasta 2 años de la Comunidad Autónoma Vasca y valoración del dimorfismo sexual y de la influencia del tabaquismo materno y de la lactancia materna.

**Métodos:** Entre octubre 1998 y diciembre 1999 se reclutan 1594 recién nacidos sanos en los hospitales de Cruces, Zumárraga y Mendara, previa firma de consentimiento informado. Se pasa una encuesta al nacimiento (visita 1), 18 (visita 2) y 30 meses de edad (visita 3) en que se pregunta información sobre el embarazo, datos sociales y antecedentes médicos de los familiares, alimentación y enfermedades del niño. Se recogen datos antropométricos (peso, longitud y perímetro craneal) al nacimiento (del registro del hospital), y a los 6, 12, 18 y 24 meses de la cartilla del pediatra.

**Resultados:** De los 1.594 neonatos reclutados, 1170 (73,4%) acuden a la visita 2 y 961 (60,3%) a la visita 3. Con los datos antropométricos (peso, longitud, perímetro craneal e IMC) al nacimiento, 6, 12, 18 y 24 meses se construyen tablas de percentiles por sexos, que son superponibles a las del Estudio Transversal Español 2008. Los varones presentan más peso, talla, perímetro craneal e IMC en todas las edades ( $p < 0,001$ ). El 29,9% de las madres fumó durante el embarazo. Los hijos de madres fumadoras presentaron al nacimiento menor peso (169 g, IC95%: 118 a 219 g), longitud (0,8 cm IC95%: 0,6 a 1,1) e IMC (0,26 IC95%: 0,13 a 0,39) que los nacidos de madres no fumadoras. Se compara a los 6, 12, 18 y 24 meses el peso, longitud, perímetro craneal e IMC entre los niños que continúan a esa edad con lactancia materna y los que no. Se observa que los niños que no toman lactancia materna presentan mayor peso e IMC, sin haber diferencias en el perímetro craneal.

**Conclusiones:** Los datos antropométricos de nuestra muestra de lactantes del País Vasco nacidos en 1998-1999 son superponibles a los del Estudio Transversal Español 2008. El tabaco en la mujer embarazada influye en los datos antropométricos del recién nacido.

09:49

09:42

Existe un dimorfismo sexual en peso, longitud y perímetro craneal hasta los 2 años de edad. En lactantes, la dieta exenta de lactancia materna se asocia a un mayor IMC.

560

### REVERSIBILIDAD DE LOS FACTORES DE RIESGO CARDIOVASCULAR Y CAMBIOS DIETÉTICOS EN ADOLESCENTES OBESOS, TRAS UNA INTERVENCIÓN HIGIÉNICO-NUTRICIONAL

N. París Miró, A. Feliu Rovira, M. Rimblas Roure, M. Zaragoza Jordana, L. Franco Bonafonte, M.J. Rubio Pérez, A. Montserrat Pujals y J. Escribano Subías

*Hospital Universitari de Sant Joan de Reus, Tarragona, España.*

**Introducción:** La relación entre obesidad y riesgo cardiovascular se manifiesta en la adolescencia con cambios metabólicos y vasculares. Algunos estudios intentan demostrar que el tratamiento de la obesidad en la adolescencia puede modificar los factores de riesgo cardiovascular y el grosor intima-media (GIM) carotídeo. Distintas estrategias terapéuticas obtienen resultados variados de difícil aplicabilidad clínica.

**Material y métodos:** Estudio tipo cohorte prospectivo de intervención. 111 obesos y 35 con normopeso entre 9 y 14 años. Se analizan cambios sobre la antropometría, ingesta calórica y distribución de macronutrientes, resistencia cardiovascular, perfil lipídico, resistencia a la insulina, GIM carotídeo; tras una intervención Higiénico-Nutricional basada en objetivos, de un año de duración con visitas mensuales.

**Resultados:** En los obesos se obtuvo buena respuesta respecto al IMC en un 75% comparándolo con el grupo con normopeso. El 25% sin buena respuesta obtuvo una puntuación superior en el test de auto imagen previo a la intervención. El grupo de obesos muestra una disminución estadísticamente significativa del consumo calórico total, de lípidos y de hidratos de carbono totales y simples. Ambos sexos disminuyeron significativamente la adiposidad y mostraron mejoría de la resistencia cardiovascular. Los varones disminuyeron de forma significativa colesterol, LDL, plaquetas y GIM de carótida interna y mostraron incrementos inferiores de tensión arterial sistólica, PCR y granulocitos respecto al grupo control. En las niñas, no detectamos modificaciones significativas en el GIM carotídeo pero observamos incrementos inferiores en los triglicéridos y la PCR respecto al grupo control.

**Conclusiones:** El 75% de los pacientes obesos obtuvo buena respuesta a la intervención. La intervención logra modificar la adiposidad, IMC, resistencia cardiovascular, algunos indicadores de inflamación, perfil lipídico, tensión arterial y GIM carotídeo. Se obtienen buenos resultados a nivel dietético y antropométrico. Los obesos con menor motivación, requieren estrategias especiales para mejorar la respuesta al tratamiento.

561

### PET-CT CON 18-FLUORODOPA: UTILIDAD EN EL DIAGNÓSTICO Y MANEJO DE LA HIPOGLUCEMIA POR HIPERINSULINISMO

A. Largo Iglesias, C. Azcona San Julián, I. Vera Arlegui, P. Garrastachu Zumarrán, I. Domínguez Prado y J. Arbizu

*Departamento de Pediatría y Departamento de Medicina Nuclear, Clínica Universitaria de Navarra, Pamplona, Navarra, España.*

**Introducción:** El hiperinsulinismo congénito es la causa más frecuente de hipoglucemia refractaria en la infancia con alto riesgo de neuroglucopenia y consiguiente daño neurológico irreversible. El diagnóstico diferencial de las formas focales y difusas es esencial tanto en el tratamiento como en el pronóstico de los pacientes.

09:56

**Objetivo:** Valorar la utilidad del PET-CT 18-Fluorodopa en la evaluación de los hiperinsulinismos y su impacto en el manejo de los pacientes.

**Material y métodos:** Se presentan 10 pacientes con hipoglucemia por hiperinsulinismo en los que se ha realizado PET-CT 18-Fluorodopa. En todos los casos las pruebas de imagen previas (ecografía, TAC, RNM) resultaron negativas. El estudio se realizó tras suspender previamente el tratamiento farmacológico salvo en 2 casos.

**Resultados:** Presentaron debut neonatal 7 de los casos. Se identificó captación focal en 2 de los casos neonatales y en ninguno de los de debut infantil. En los dos casos focales se realizó cirugía selectiva confirmándose el diagnóstico de adenoma en la anatomía patológica, resultando la cirugía curativa. En uno de los casos difusos se realizó pancreatocotomía subtotal siendo también curativa. El resto los casos se controlaron adecuadamente con tratamiento médico, presentando remisión posterior 2 de ellos. El estudio genético (ABCC8 y KCNJ11) resultó positivo en uno de los casos focales y en otro de los difusos.

**Conclusiones:** Hasta hace poco se precisaban pruebas invasivas para identificar los hiperinsulinismos focales. La base genética se desconoce en más de un 50% de los casos y son pocos los casos focales en los que se encuentra una alteración genética que modifique la actitud terapéutica. El PET-CT 18-Fluorodopa se muestra altamente sensible para identificar los casos focales y debería realizarse tempranamente para modificar la evolución de los pacientes.

562

### PREVALENCIA DE OBESIDAD Y FACTORES DE RIESGO CARDIOVASCULAR EN NIÑOS DE 12-47 MESES

J.E. Cabrera Sevilla, J. Salvador Sánchez, E. García García, M. Sáez, S. Gómez Bueno y A. Bonillo Perales

*Hospital Torrecárdenas del SAS, Almería, España.*

**Objetivos:** Calcular la prevalencia de obesidad y sobrepeso en niños de 1 a 4 años en nuestra ciudad. Ver la distribución en esta franja de edad del índice de resistencia insulínica (RI) HOMA y de los parámetros que definen el síndrome metabólico en edades posteriores.

**Sujetos y métodos:** Estudio transversal. Mediante muestreo probabilístico polietápico se incluyen 363 sujetos (53,3% mujeres) de 1 a 4 años de edad registrados en el Distrito de Atención Primaria de nuestra capital. Se les realizó examen físico (incluyendo peso, talla, presión arterial y perímetro de cintura). Se calculó el índice de masa corporal (IMC) y se definió obesidad y sobrepeso según los umbrales del IMC establecidos para niños por la International Obesity Task Force y obesidad abdominal cuando el perímetro de cintura era mayor del percentil 90 de nuestra población. Se determinaron niveles plasmáticos en ayunas de glucosa, insulina, triglicéridos y colesterol (total y HDL). La RI se cuantificó con el índice HOMA.

**Resultados:** Un 3,8% de los niños de esta franja de edad son obesos y un 8,0% tienen sobrepeso. El índice HOMA (media  $\pm$  desviación típica) en esta población es de  $0,52 \pm 0,55$ . Los valores de presión arterial, glucemia y perfil lipídico no son significativamente diferentes entre los niños con obesidad, sobrepeso y normopeso. Sin embargo, los niños con obesidad abdominal presentan niveles de insulinemia superiores ( $4,78 \pm 2,93$  frente a  $2,76 \pm 2,80$  mU/ml en los no obesos;  $p = 0,01$ ), así como de índice HOMA ( $0,87 \pm 0,57$  en obesos frente a  $0,50 \pm 0,55$  en no obesos;  $p = 0,02$ ).

**Conclusiones:** La obesidad y el sobrepeso es un problema prevalente incluso en niños de 1 a 4 años. Si bien los factores que conforman el síndrome metabólico en edades posteriores no complican la obesidad ni el sobrepeso en esta franja de edad, sí se aprecia ya una mayor resistencia a la insulina.

10:03

563

**ATENCIÓN MULTIDISCIPLINAR PARA EL ABORDAJE DEL NIÑO OBESO**

L. Ruiz Pérez, I. Palazón Azorín, M. Zapico Álvarez-Cascos, J. Florea Serrano y M.D. Cañas Redondo

*Hospital General Universitario, Alicante, España.*

**Introducción:** La obesidad en niños y adolescentes resulta una de las enfermedades más frustrantes y difíciles de tratar.

**Objetivos:** Comprobar la efectividad de las estrategias puestas en marcha para tratamiento de obesidad, teniendo en cuenta que se ha desarrollado un plan de intervención multidisciplinar (recomendaciones dietéticas, ejercicio físico, y evaluación y apoyo psicológico). El estudio pretende evaluar las variables individuales relevantes, tanto de hábitos como psicológicas, que pudieran ir asociadas a un determinado pronóstico.

**Material y métodos:** Estudio transversal de 34 niños obesos (IMC > p97) entre 5 y 14 años. Todos los casos recibieron tratamiento multidisciplinar (normas dietéticas, ejercicio físico y apoyo psicológico). Seguimiento: mensualmente los tres primeros meses, y después trimestralmente hasta el año. Se comparó el índice de masa corporal (IMC) al inicio del tratamiento, durante el mismo y a los 12 meses (Prueba de Friedman).

**Resultados:** Con el tratamiento multidisciplinar se observó una disminución estadísticamente significativa del IMC al año de seguimiento.

	N	IMC (media ± SD)
Al inicio	21	29,28 ± 3,14
3 meses	21	28,34 ± 2,95
6 meses	21	27,15 ± 3,01
12 meses	21	26,57 ± 3,02
p < 0,05		

**Conclusiones:** Conscientes de la necesidad de evaluar la efectividad del programa a largo plazo, hasta el momento, hemos podido constatar resultados satisfactorios tanto objetivos (IMC) como de adhesión al programa. Pretendemos diseñar un modelo de intervención que garantice los resultados a largo plazo. Los presentes resultados ponen de manifiesto que el tratamiento multidisciplinar puede constituir un método eficaz para tratar la obesidad en niños y adolescentes, a la vez que permite un importante ahorro de recursos sanitarios.

10:17

565

**RIESGO METABÓLICO Y MONITORIZACIÓN DE LA PRESIÓN ARTERIAL AMBULATORIA EN UN GRUPO DE NIÑOS Y ADOLESCENTES OBESOS**

F. Fuertes El Musa, G. Bueno Lozano, M.P. Samper Villagrasa, P. Huerta Blas, J.M. Garagorri Otero, A. Martínez-Berganza Asensio y J.L. Olivares López

*Servicio de Pediatría y Unidad de Hipertensión Arterial, Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, España.*

**Objetivo:** Establecer la relación entre los diferentes parámetros que sugieren riesgo metabólico en niños y adolescentes obesos y la monitorización de la presión arterial ambulatoria (MAPA).

**Pacientes y método:** El estudio ha incluido un grupo de 33 pacientes (21 varones y 12 mujeres) con edad media de 11,6 años y con IMC > 30 kg/m<sup>2</sup>, según criterios de la IOTF. Como variables de riesgo: perímetro de cintura, IMC, triglicéridos, HDL colesterol, ácido úrico, leptina, y resistencia a la insulina según índice HOMA. Se consideró resistencia a la insulina con índice HOMA > 3. Entre los datos registrados: TA durante la exploración, media TA sistólica diurna (TASd) y nocturna (TASn), la media de la TA diastólica diurna (TADd) y nocturna (TADn), ciclo circadiano sistólico (CCS%) y diastólico (CCD%), así como ciclo circadiano de la frecuencia cardíaca (CCFC).

**Resultados:** En el sexo femenino existió una correlación estadísticamente significativa entre HOMA y TASd (p < 0,01), TASn (p < 0,01) y TADn (p < 0,05). Dicha correlación fue negativa con CCFC (p < 0,05). En el sexo masculino se demostró una correlación inversa entre cifras de HDL colesterol y el CCS% y el CCD% (p < 0,05). La TAS y TASd fueron significativamente superiores en obesos con resistencia a la insulina frente a aquellos con sensibilidad a dicha hormona (TAS: 123,3 mmHg vs. 114,09 mmHg, p < 0,05; TASd: 137,5 mmHg vs. 121,1 mmHg, p < 0,05).

**Comentarios:** En este grupo de niños obesos ha existido un dimorfismo sexual en la relación entre parámetros metabólicos y los resultados del registro de la tensión arterial ambulatoria (MAPA). Sin embargo, llama la atención que se ha demostrado una relación estadísticamente significativa entre grado de resistencia a la insulina y cifras de tensión arterial sistólica tanto en el momento de la exploración como en el registro diurno de la misma. La asociación entre resistencia a la insulina y el incremento en las cifras de la tensión arterial sistólica podría ser considerado como primer signo de desarrollo de hipertensión arterial en un niño obeso.

10:31



PÓSTER MODERADO

Sábado, 6 de junio (09:00-10:30)

INFECTOLOGÍA

Sala 3-4 (Planta 0)

**P566** **09:00**  
**HIPERCIFOSIS DORSAL COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE MAL DE POTT**

M.L. Sanz Calvo, S. Montoro Chavarrías,  
M. Velázquez de Cuellar Paracchi, A. Posada Ayala,  
A.B. Jiménez Jiménez y G. del Río Camacho

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, España.

**Caso clínico:** Varón de 14 años que refiere dorsalgia continua de 5 meses de evolución, anorexia y pérdida de 3 kg en el último mes. Fiebre y tos durante una semana al inicio del cuadro. Antecedentes personales: Natural de Ecuador, vive en España desde hace 6 años. Vacunado de BCG al nacimiento. Mantoux negativo en 3 ocasiones. Antecedentes familiares: hermano de 16 años diagnosticado de tuberculosis pleural 15 días antes. Padre con Mantoux positivo, en estudio. Exploración física: palidez de mucosas. Hipercifosis dorsal con resalte vertebral y asimetría del tórax. Dolor a la palpación de apófisis espinosas dorsales. Limitación funcional a la flexión y lateralización del tronco. Sensibilidad y fuerza conservadas. Meningeos negativos. Resto normal. Pruebas complementarias: Rx columna: acunamiento vertebral D9 con engrosamiento perióstico. RMN: aplastamiento vertebral D9, con masa de partes blandas paravertebral y deformidad en giba. Afectación epidural posterior sin compresión medular. Cambios en D8 y D10 que sugieren misma afectación. Estudio de material del absceso: no se observan BAAR en la tinción. Cultivo para bacterias y micobacterias negativo. Hemograma: 7.070 leucocitos (30%L, 62,7%S, 3%E, 2,6%M), Hb 11 g/dl, Hto 35,7%, VCM 75,6 fl, 410.000 plaquetas. Bioquímica: colesterol 108 mg/dl, Fosfatasa alcalina 113 UI/l, LDH 264 UI/l, resto normal. VIH negativo. Coagulación: fibrinógeno 520 mg/dl, resto normal. LCR: bioquímica normal. PCR para *M. tuberculosis* positiva. Cultivo negativo. Evolución: tras el diagnóstico de tuberculosis vertebral inicia tratamiento con isoniazida, rifampicina, pirazinamida y etambutol con mejoría de la sintomatología y buena tolerancia al tratamiento. Recibe tratamiento ortopédico de columna en espera de cumplir 9 meses de tratamiento para intervención quirúrgica vertebral definitiva.

**Comentarios:** La tuberculosis osteoarticular representa el 10-35% de los casos de tuberculosis extrapulmonar, con afectación de vértebras D6-L3 en el 58% de los casos (mal de Pott). Más frecuente en pacientes VIH, siendo casi inexistente en niños y ado-

lescentes. No existe consenso en la duración del tratamiento (6,9 o incluso 12 meses).

**P567** **09:05**  
**LEISHMANIASIS VISCERAL EN LA EDAD PEDIÁTRICA. REVISIÓN DE CASOS**

A. Navarro Ruiz, E. Ballester Asensio, R. Margalef Canuto,  
J. Marín Serra, S. Pons Morales y A. Sánchez Lorente

Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Dr. Peset,  
Valencia, España.

**Antecedentes:** La leishmaniasis visceral o kala-azar es una zoonosis de curso crónico, producida por un organismo unicelular (*L. donovani*) que usa un artrópodo como vector. Su pronóstico depende de la afectación de los órganos donde se multiplica el parásito (hígado, bazo y médula ósea).

**Objetivos:** Conocer las características clínicas y epidemiológicas de leishmaniasis visceral en la edad pediátrica.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo mediante revisión de las historias clínicas de los casos de kala-azar en la población pediátrica de un hospital de segundo nivel durante 9 años (2000-2008).

**Resultados:** Se obtuvieron 5 casos de leishmaniasis visceral, 3 de ellos mujeres y 2 varones, con edad media en su presentación de 17.4 meses, (rango (R) 14-22 meses). El contacto previo con animales (perros) sólo se objetivó en 2 casos (40%). El 60% se dio en primavera, 20% en verano y 20% en invierno. Todos consultaron por fiebre, con tiempo medio de evolución de 9.6 días (1-20 días). Sólo 1 presentaba fiebre como síntoma aislado, los 4 restantes (80%) asociaba clínica inespecífica. Todos presentaban a su ingreso hepatomegalia y esplenomegalia, objetivadas por exploración clínica y ecográfica. Las pruebas de laboratorio mostraron en el 100% anemia y plaquetopenia (hemoglobina media de 8,5 mg/dl, hematocrito de 25,1% y 95.600 plaquetas/mm<sup>3</sup>) y 5.700 leucocitos/mm<sup>3</sup>. Se realizó estudio serológico en todos y aspirado de médula ósea sólo en 3, aislándose leishmanias en el 100%. Su tratamiento fue en 3 casos (60%) antimoniales pentavalentes (N-metil glutamina) y en el resto un antifúngico (anfotericina B). Una vez iniciado el tratamiento, la fiebre desapareció tras una media de 4,8 días. La estancia media hospitalaria fue de 14 días (R: 8-18 días). Ninguno precisó reingreso.

**Conclusiones:** Ante la tríada de fiebre prolongada, visceromegalia y pancitopenia en un preescolar se debe incluir la leishmaniasis visceral como diagnóstico diferencial. La identificación del parásito en sangre o en los órganos hematopoyéticos confirmará su diagnóstico. El tratamiento son antimoniales o anfotericina B.

## P568 09:10 ESPONDILODISCITIS TUBERCULOSA EN NIÑO SANO

M.T. Pérez Roche, M. Gracia Casanova, L. Cuadrón Andrés, M.L. Bello Nicolau, M.A. Vitoria Agreda y A. Mainar Turón

Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, España.

**Introducción:** La tuberculosis continúa siendo un problema de salud importante a nivel mundial. En nuestro medio está habitualmente asociado a factores de riesgo como la inmigración, un nivel socioeconómico deteriorado o como patología añadida a enfermedades anergizantes. Las formas extrapulmonares de la enfermedad representan, según las series, hasta un 10-20%, siendo las osteoartritis las terceras en frecuencia.

**Caso clínico:** Niño de 10 años, raza blanca, sin antecedentes familiares ni personales de interés. Presenta dolor lumbar de seis meses de evolución sin otros síntomas asociados. Exploración física: buen estado general. Obesidad. IMC: 26 kg/m<sup>2</sup>. Limitación importante de la movilidad en columna lumbar. Hiperlordosis a ese nivel con sacro horizontalizado, dolor a la palpación de apófisis espinales en vértebras lumbares. Movilidad, fuerza y trofismo de las extremidades inferiores conservada. Pruebas complementarias: Radiografía columna lumbar: espondilodiscitis a nivel L3-L2. Hemograma y bioquímica sanguínea normales. Serología *Brucella* y pruebas reumáticas negativas. VSG: 50 mm. Mantoux: 20 mm de induración a las 72 horas. Radiografía de tórax normal. Baciloscopia y DNA de *Mycobacterium tuberculosis* in jago gástrico negativo. RMN: espondilodiscitis L3-L2 con pérdida de altura del cuerpo vertebral. Ante la sospecha de tuberculosis vertebral se realiza PAAF de la lesión bajo anestesia local. Anatomía patológica: Celularidad inflamatoria de mono y polimorfonucleares sin evidencia de células gigantes multinucleadas. El cultivo del material extraído es positivo a *Mycobacterium tuberculosis*. Se instaura tratamiento con tres fármacos tuberculostáticos y corrección con corsé.

**Comentarios:** La lumbalgia es motivo de consulta frecuente en adolescentes, debida habitualmente a problemas musculares, sin embargo no se deben perder de vista etiologías menos comunes pero más graves como la que nos ocupa. A pesar de las dificultades diagnósticas que retrasaron el tratamiento, el estado del paciente permite esperar una evolución favorable.

## P569 09:15 COMPLICACIONES POCO FRECUENTES DE LAS SINUSITIS AGUDAS

M. Rosell Lorente, I.M. Magdalena Fuentes, M.T. Riera Bosch, N. Tomasa Wörner, A. Casquero Cossio, J. Suñé Gracia, M.C. Ferrer Blanco, J. Skufca, M. Pellicer Sarasa y F. Pumarola Segura

Servicio de Urgencias de Pediatría, Servicio de Pediatría General y Servicio de Otorrinolaringología Pediátrica, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, España.

**Introducción:** La sinusitis bacteriana aguda es una patología importante en la infancia que puede presentar diversas complicaciones intra y extracraneales asociadas, siendo estas últimas las más prevalentes.

**Objetivos:** Revisamos cuatro casos de sinusitis que presentaron complicaciones poco descritas: absceso orbitario y abscesos subperiósticos frontal, maxilar y palatino.

**Resultados:** Se trata de cuatro pacientes con edades comprendidas entre los 6 y 15 años (edad media: 12,5 años). El motivo de consulta fue cefalea y fiebre (4/4) acompañada de fotofobia (2/4), dolor ocular (2/4) y rinorrea (1/4) destacando en la exploración física tumefacción y edema de partes blandas (4/4) con hipersensibilidad a la palpación de senos (2/4) y limitación de la movilidad ocular (1/4). En la analítica general se objetivó leucocitosis (media: 20.000 leucocitos) con neutrofilia (media: 17.300 neutrófilos) y aumento de proteína C reactiva (PCR media:

11,69 mg/dl). Se practicó tomografía axial que mostraba sinopatía en todos ellos con las siguientes complicaciones: absceso orbitario en uno de ellos, celulitis frontal necrotizante en otro y abscesos subperiósticos maxilares y palatino respectivamente en los dos restantes. Se realizó hemocultivo (positivo sólo en un caso para *S. aureus* resistente a cloxacilina) y cultivos de material purulento (positivo en dos casos: uno con flora polimicrobiana, otro aislándose *Clostridium sp.*). Se inició tratamiento antibiótico empírico endovenoso con amoxicilina clavulánico en dos de ellos y cloxacilina con cefotaxima en los otros dos. En uno de estos casos se sustituyó la cloxacilina por vancomicina tras obtener resultado de cultivo. En todos se realizó drenaje quirúrgico a las pocas horas. Dos de ellos recibieron corticoterapia sistémica adyuvante. Fueron dados de alta sin secuelas tras completar de dos a tres semanas de tratamiento antibiótico endovenoso.

**Conclusiones:** Las sinusitis complicadas pueden tener secuelas graves si no se tratan adecuadamente. El tratamiento precoz y combinado tanto médico como quirúrgico constituye el tratamiento de elección para las sinusitis complicadas en pediatría.

## P570 09:20 ANALGESIA Y SEDACIÓN EN PROCEDIMIENTOS INVASIVOS DE CORTA DURACIÓN

E. Morteruel Arizcuren, A. Larrakoetxea Zuluaga, F.J. Pilar Orive, Y. López Fernández, J. López Bayón, S. Redondo Blázquez, J. Gil Antón, E. Pérez Estévez, A. Castillo Marcalain y M.T. Hermana Tezanos

Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España.

**Objetivo:** Conocer si existen diferencias en la eficacia de dos dispositivos diferentes de oxigenoterapia de alto flujo con cánulas nasales en el tratamiento de la insuficiencia respiratoria moderada, y como apoyo al destete de la asistencia ventilatoria.

**Material y métodos:** Estudio prospectivo y observacional de los pacientes tratados con oxigenoterapia de alto flujo con cánulas nasales, entre noviembre de 2006 y diciembre de 2008, con dispositivos VapoTherm® y Fisher & Paykel®. Se analizan sus características clínicas, scores de gravedad y evolución.

**Resultados:**

	VapoTherm® (n = 72)	Fisher & Paykel® (n = 41)
Edad (meses)/ peso (kg)	22 (1-168) 10,6 (2,9-54)	13,6 (1-168) 7,2 (2,2-63)
Patología	Bronquiolitis (20) EAP (9) Profilaxis post VM (9)	Bronquiolitis (7) Asma (5) Profilaxis post VNI (14)
Score de gravedad	Pre: 7,1 6 h: 4,2 24 h: 4,1	Pre: 6,5 6 h: 4,7 24 h: 4,4
Flujo (lpm)	10,7 (7-20)	8,4 (6-35)
Duración técnica (días)	3,02 (0,5-16)	3,8 (2-10)
Fallo técnica	10 (13,8%) (CPAP 6 BIPAP 3 VM 1)	9 (22%) (CPAP 4 BIPAP 1 VM 4)

**Comentarios:** En nuestra serie de datos si parecen existir ciertas ventajas del dispositivo VapoTherm® con respecto al Fisher & Paykel®, ya que el score de gravedad mejora más precozmente, existe menor número de fallos y la necesidad de mantener la técnica en el tiempo es algo menor. No obstante, para su indicación habrían de

tenerse en cuenta otras consideraciones como el precio y la disponibilidad.

**P571**  
**MANEJO DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO**  
**DE LAS INFECCIONES POR MRSA-COMUNITARIO**  
**EN NUESTRO MEDIO**

09:25

M. Zapater Carrión, A. Teixidó Medina, E. Lera Carballo, A. Fábregas Martori, R. Cebrián Rubio y F.A. Moraga-Llop

*Servicio de Urgencias de Pediatría y Unidad de Enfermedades Infecciosas e Inmunología Pediátrica, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, España.*

**Introducción:** Desde el año 1990 se ha objetivado un aumento de infecciones por *Staphylococcus aureus* resistente a metilicina de origen comunitario (MRSA-C). En la mayoría de casos implican infecciones de la piel y de partes blandas. En España se ha estimado una prevalencia del 17,9%.

**Casos clínicos:** Se presentan 2 casos de infección de partes blandas por MRSA-C. *Caso 1:* Niño de 13 años sin AP de interés que acude a urgencias por celulitis en antebrazo de 6 cm de diámetro. Se realiza drenaje y se cultiva el exudado (positivo a MRSA) añadiendo tratamiento con amoxicilina-clavulánico v.o. Por mala evolución ingresa para desbridamiento quirúrgico y tratamiento endovenoso con clindamicina. *Caso 2:* Niño de 9 años con AP de abscesos de repetición que acude a urgencias por celulitis en antebrazo de 1 cm. Se realiza drenaje (positivo a MRSA-C). Evolución correcta sin necesidad de antibiótico. Estudio de contactos: madre con forúnculos de repetición (MRSA positivo), se trató con cotrimoxazol y primo ingresado en otro centro por pleuroneumonía por MRSA. Tratamiento tópico nasal con mupirocina a toda la familia.

**Discusión:** El diagnóstico de certeza de la infección por MRSA-C llega a partir del resultado del cultivo. Es importante investigar los factores de riesgo para MRSA-C. Tratamiento: sólo drenaje en los casos de lesiones < 5 cm en pacientes sin signos ni síntomas de infección sistémica, sin inmunosupresión ni enfermedad crónica. En caso de no cumplir alguno de los supuestos anteriores o en el caso de fallo terapéutico tras el drenaje, se deberá añadir tratamiento antibiótico (clindamicina, cotrimoxazol, rifampicina, quinolonas o doxiciclina).

**Conclusiones:** 1. Realizar cultivo y antibiograma de todo material drenado. 2. Realizar estudio de contactos. 3. El tratamiento antibiótico no es necesario en todos los casos.

**P572**  
**INFECCIÓN INVASIVA POR STAPHYLOCOCCUS AUREUS**  
**METICILIN RESISTENTE ADQUIRIDO EN LA COMUNIDAD**  
**(SAMR-CA)**

09:30

M. Rivera Cuello, E. Núñez Cuadros, J.A. Porras Ballesteros y D. Moreno Pérez

*Unidad de Infectología Pediátrica y Servicio de Microbiología, Hospital Materno Infantil Carlos Haya, Málaga, España.*

**Introducción:** En los años noventa, comenzaron a publicarse los primeros casos de infecciones por SAMR-CA, que afecta principalmente a niños y jóvenes y que se caracteriza por una gran virulencia y capacidad replicativa. En España no se han realizado estudios de infección por SAMR-CA en medio extrahospitalario ni estudios poblacionales de colonización nasofaríngea, pero son cada vez más los casos en nuestra clínica diaria.

**Caso clínico:** Paciente de 7 años, previamente sano, que presenta fiebre de hasta 39.5 °C y dolor en fosa renal y glúteo izquierdo, refiere caída por las escaleras 5 días antes. Al ingreso presenta: Mediano estado general con distensión abdominal y dolor a la pal-

pación de flanco izquierdo. En las pruebas complementarias destaca: PCR: 195.7 mg/l, PCT: > 200 ng/ml. ECO abdominal: engrosamiento del músculo psoas ilíaco. Rx de tórax: condensación en lóbulo inferior izquierdo. Se inicia tratamiento con vancomicina e imipenem. Al tercer día de su ingreso se recibe hemocultivo positivo a SAMR, productor de leucocidina de Pantón Valentine por lo que se decide cambiar a linezolid intravenoso. Frotis nasal: negativo. Presenta evolución tórpida instaurándose una piomistitis difusa del músculo iliaco izquierdo así como una neumonía con empiema pleural bilateral que precisó drenaje. A los 15 días de tratamiento se aprecia en la RNM colección pélvica purulenta que es drenada quirúrgicamente. Completados 21 días de tratamiento intravenoso se decide su alta con linezolid oral hasta completar 6 semanas, con buena evolución posterior. Como factor de riesgo epidemiológico, existió contacto cercano del paciente con visitantes de origen ecuatoriano en un día en que tras el juego había resultado con varias erosiones en piel, demostrándose colonización nasal por SAMR en uno de ellos.

**Discusión:** El SAMR-CA debe ser tenido en cuenta como posible agente etiológico en infecciones invasivas en niños previamente sanos, lo que permitirá la instauración de un tratamiento empírico adecuado. Se hace imprescindible el estudio y control epidemiológico de la colonización nasofaríngea en nuestro país para eliminar los reservorios comunitarios.

**P573**  
**ENFERMEDAD NEUMOCÓCICA INVASIVA**  
**POR SEROTIPO EMERGENTE NO INCLUIDO**  
**EN LA VACUNA ANTINEUMOCÓCICA HEPTAVALENTE**

09:35

M. Arcos Bahillo, L. Aguirre Pascasio, I. Díaz López, J.I. Montiano Jorge, C. Salado Marín y G. Mestraitua Aurrekoetxea

*Servicio de Pediatría, Hospital Txagorritxu, Vitoria, Álava, España.*

**Introducción:** La enfermedad neumocócica es causa de muerte de cerca de un millón de niños menores de cinco años en el mundo. Están adquiriendo especial relevancia serotipos de neumococo que aun no están incluidos en la vacuna heptavalente, siendo los responsables de entre un 5 y un 25% de las enfermedades neumocócicas. Entre ellos destacan los serotipos 1, 5 y 7F.

**Caso clínico:** Describimos un caso de enfermedad neumocócica invasiva de evolución fatal. Se trata de una lactante de 9 meses que acude a urgencias por fiebre elevada de 48 horas de evolución y síntomas catarrales acompañantes. AP: no vacuna antineumocócica heptavalente. Resto del calendario vacunal acorde a su edad. Resto sin interés. A su llegada se encuentra obnubilada, con dificultad respiratoria y mal relleno capilar. Realiza episodio convulsivo con predominio de extremidades derechas que cede tras la administración de Clonacepam. TA 92/55 mmHg, SpO<sub>2</sub> 100% con FiO<sub>2</sub> al 28%. EF: fontanela hipertensa. Movimientos oculares finos. Posible parálisis de Todd. Resto normal. Se realiza punción lumbar observándose 937 leucocitos/mm<sup>3</sup>; PMN 97%; glucosa 1 mg/dl; proteínas 289 mg/dl. Se inicia tratamiento con corticoides y antibióticos endovenosos. Se realiza ecografía cerebral con hallazgos sugestivos de trombosis del seno sagital superior. A las 4 horas de ingreso realiza parada respiratoria precisando intubación y ventilación mecánica. Una vez estabilizada se deriva al hospital de referencia. En el hemocultivo y cultivo de LCR se aísla *Streptococcus pneumoniae* serotipo 7F.

**Conclusión:** Destacar la importancia de la introducción de las nuevas vacunas antineumocócicas que incluyen mayor número de serotipos diferentes, entre los que se encuentran los serotipos emergentes más prevalentes en nuestro medio causantes de enfermedad invasiva grave.

## P574 09:40 ENCEFALITIS HERPÉTICA: DOS NUEVOS CASOS CON DIFERENTE EVOLUCIÓN

J. González González, D. Vargas Lorenzo, P. Terol Barrero,  
J. Romero Cachaza y J. González Hachero

*Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, España.*

**Introducción:** La encefalitis herpética es una enfermedad grave, potencialmente letal, debe ser reconocida y tratada precozmente.

**Material y método:** Presentamos dos casos de encefalitis herpética diagnosticados y tratados en la sección de infectología de nuestro hospital.

**Resultados:** *Caso 1:* adolescente de 12 años ingresa por parestesia facial y disartria con hemiparesia derecha de varios minutos de duración, 12 horas antes cefalea y vómitos. Afebril. TC y RM cerebral al ingreso normales. Punción lumbar: leucocitos 104/mm<sup>3</sup> (90% mononucleares) y PCR positivo a VHS1. EEG: ondas lentas en hemisferio derecho. Realiza tratamiento con aciclovir iv 21 días, presentando tras éste EEG y exploración normal. *Caso 2:* lactante de 9 meses ingresa por fiebre de 72 horas de evolución y estatus convulsivo. TC craneal normal. LCR: leucocitos 76/mm (predominio linfocitario) y PCR positiva a VHS1. RM normal. EEG: actividad paroxística temporal. Se trata con aciclovir iv 21 días, con evolución favorable. Seis días tras el alta reingresa por movimientos estereotipados de la musculatura facial y coreoatetosis. En 2.ª punción lumbar: proteínas 51 mg/dl y leucocitos 30/mm<sup>3</sup> (98% linfocitos), PCR negativa a VHS y presencia de bandas oligoclonales. EEG: enlentecimiento de la actividad persistiendo la actividad paroxística. RM: atrofia temporal y frontobasal bilateral y desmielinización en dichas áreas. Juicio clínico: encefalitis postinfecciosa, tratándose con corticoides sistémicos y Gammaglobulina. Al alta regresión psicomotora.

**Comentarios:** Consideramos interesante, dada la baja incidencia de encefalitis herpética, la aparición de estos dos casos en nuestro hospital en un corto intervalo de tiempo sin relación epidemiológica. Ante la reaparición de síntomas en estos pacientes debemos pensar siempre en la encefalitis postinfecciosa o recidiva. Para ello será de ayuda la PCR a VHS, la presencia o no de fiebre y la demostración de secreción intratecal de Inmuglobulina.

## P575 09:45 DERMATITIS ATÓPICA Y ALERGIA ALIMENTARIA SEVERA CON IgE ELEVADA. ¿POSIBLE SD. DE HIPER IgE?

N. Llopart Saratxu, S. Rosell Mardaras, J. Montero Gato,  
M. Villar Álvarez, E. Garrote Llanos y J. de Aristegui Fernández

*Sección de Infectología Pediátrica, Hospital de Basurto, Bilbao, Vizcaya, España.*

**Introducción:** El Sd. de Hiper Ig E o de Job es una inmunodeficiencia 1.ª caracterizada por abscesos recurrentes en la piel (la mayoría por *S. aureus*), neumonías recurrentes con neumatocelos, eccema temprano, infecciones fúngicas, eosinofilia y concentraciones séricas de Ig E > 2.000 UI/ml. Descrito por Buckley en 1971, hay publicados unos 300 casos. Existen 2 variantes genéticas con diferente espectro clínico: AR, que se ha relacionado con alteración de IL-4 y quimiotaxis, y AD, secundaria a mutación del gen STAT3, asociada a disminución de IL-17 y de INFγ.

**Caso clínico:** Niño de 5 años que presenta desde los 10 meses, episodios casi mensuales de OMA supurada bilateral (cultivos: *S. aureus*, *S. pneumoniae*, *H. influenzae* y *C. albicans*). Asocia dermatitis atópica pustulosa, rinitis persistente y alergia alimentaria múltiple. Presenta buen desarrollo ponderoestatural con un fenotipo peculiar: ojos hundidos, frente amplia y mentón prominente, similar a su padre. En el estudio inicial destaca IgE 2.900 U/l, compatible con la importante atopía que padece, siendo el resto del estu-

dio de inmunidad normal. HRF, BQ, alfa1 antitripsina y cloro en sudor normales. A partir de los 3 años presenta: 2 episodios de muquet, 2 abscesos cutáneos por *S. aureus* (glúteo y en cuero cabelludo), 2 fracturas postraumatismos leves y 2 neumonías no complicadas. Control de IgE 14.800 U/l. Con el diagnóstico de probable Sd Hiper IgE se inicia tratamiento con cotrimoxazol y se realiza estudio genético hallándose la mutación STAT3, por lo que se amplía el estudio al resto de la familia.

**Conclusiones:** Dada la baja incidencia de esta patología su diagnóstico es complicado confundiendo a menudo con entidades más frecuentes como la dermatitis atópica u otras. Los criterios de Grimbacher apoyan el diagnóstico, pero se propusieron para familiares de Sd Hiper IgE y el punto de corte puede ser alcanzado por pacientes con eccema atópico clásico y valores de Ig E > 2.000 U/l; por ello es probable que en el futuro el diagnóstico definitivo deba realizarse de acuerdo con el estudio genético.

## P576 09:50 TOXOPLASMOSE CONGÉNITA A PROPÓSITO DE DOIS CASOS CLÍNICOS

L.M. Martins Barbosa y A. João

*Unidad de Neonatología, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia, Portugal.*

A Toxoplasmose é uma doença causada por um protozoário geralmente assintomática e benigna. Quando ocorre durante a gestação pode levar à transmissão placentar e infecção fetal. Na maioria dos casos não se detectam factores de risco maternos e a clínica nos recém-nascidos é variável, desde estados assintomáticos até à tríade clássica (hidrocefalia, microcalcificações cerebrais e coriorretinite).

**Casos clínicos:** Os autores apresentam dois casos clínicos de crianças seguidas na consulta com o diagnóstico de Toxoplasmose congénita. Trataram-se de duas gestações vigiadas, cujo rastreio serológico revelou seroconversão para este parasita, tendo sido instituída terapêutica com espiramicina, após aminocentese negativa. Os recém-nascidos eram assintomáticos ao nascimento. O estudo placentar, serológico e a pesquisa de antigénio de toxoplasma por inoculação do murganho foi positiva. Ambos cumpriram terapêutica com piremetamina, sulfadiazina e ácido fólico durante 1 ano. A TAC de uma destas crianças revelou a presença de calcificações cerebrais. Neste momento, com 6 anos e 22 meses, apresentam desenvolvimento psico-motor adequado e os rastreios oftalmológicos periódicos têm-se revelado negativos. Chama-se à atenção para a importância do diagnóstico pré-natal que possibilita uma orientação e tratamento precoces, permitindo assim a prevenção de sequelas e a melhoria do prognóstico desta doença.

## P577 09:55 LEISHMANIASIS VISCERAL. ¿RESISTENCIA AL TRATAMIENTO?

M.A. Requena Fernández, L. Monfort Belenguer,  
I. Mialdea López, T. Sempere Serrano, F. Núñez Gómez  
y M.J. López García

*Hospital Clínico Universitario, Valencia, España.*

**Introducción:** En la actualidad se han descrito casos de resistencia al tratamiento clásico de la leishmaniasis visceral con antimoniales. El tratamiento de elección en este momento es la anfotericina B liposomal (ABL). Presentamos un caso que destaca por la complejidad del tratamiento, siendo preciso el empleo de una pauta modificada e intensa no descrita hasta el momento.

**Caso clínico:** Niño de 20 meses que presenta hiperpirexia, decaimiento, palidez cutánea y hepato-esplenomegalia. Asocia pancitopenia e hipergammaglobulinemia. Tras varios diagnósticos diferen-

ciales y a pesar de la negatividad de diversas pruebas (serología, antígeno (Ag.) de *Leishmania* en orina y visión directa/cultivo de aspirado medular) se emite el diagnóstico "ex juvantibus" de leishmaniasis visceral iniciando tratamiento con ABL según pauta estándar, con buena respuesta inicial, pero persistencia de notable esplenomegalia. Recidiva a los 21 días (Ag. de *Leishmania* en orina: positivo). Se pauta tratamiento con ABL a una dosis superior. A los 2 meses, 2.ª recaída. En esta ocasión, visión directa del parásito y PCR positiva en aspirado medular. A los 2 meses de la anterior, 3.ª recaída. Se decide terapia clásica con antimonio de meglumina. A los 2 meses: 4.ª recaída. Tratamiento: terapia intensiva con ABL durante 29 días. Posteriormente dada la complejidad del caso, y no encontrar nada parecido en la literatura, se decide tratamiento con ABL: ciclos de 5 días cada 2 semanas hasta un total de 4 ciclos. Tras esto, el paciente permanece asintomático desde hace dos años, desaparece la esplenomegalia, los parámetros hematológicos son normales y la PCR para *Leishmania* en sangre periférica es negativa en sucesivas determinaciones.

**Discusión:** ¿Resistencia al fármaco? A favor: recidivas frecuentes. En contra: buena respuesta inicial tras cada ciclo. Comprobación imposible, al no haberse cultivado nunca el parásito en aspirado medular. ¿Reinfección? Cabría esa posibilidad, pero la persistencia de la esplenomegalia aboga hacia un acantonamiento pertinaz, con la consiguiente dificultad de erradicación. Destacamos este caso por la complejidad de su resolución y la necesidad de una pauta modificada y más intensa respecto a las descritas en la literatura.

## P578 10:00 INFECCIONES ATÍPICAS POR *BARTONELLA HENSELAE*

N. Benito Guerra, N. Arostegi Kareaga, N. García de Andoin, J.J. Uriz Monaut, M. Imaz Murgiondo y A.M. Ruiz Benito

*Servicio de Pediatría, Hospital Donostia, San Sebastián, Guipúzcoa, España.*

**Introducción:** *Bartonella henselae* es la bacteria causante de la enfermedad por arañazo de gato. Pero tiene un amplio espectro clínico, pudiendo presentarse como fiebre prolongada, dolor abdominal, clínica osteoarticular, ocular, neurológica o hematológica.

**Objetivo:** Comunicar la detección de casos con clínica atípica.

**Casos clínicos:** *Caso 1:* Niña de 5 años con fiebre de 12 días de evolución. Había sido tratada con amoxicilina y azitromicina por diagnósticos de otitis y neumonía. A la exploración, temperatura axilar de 38 °C y rigidez de columna. En la analítica 17.160 leucocitos/ $\mu$ l (77% neutrófilos) y PCR de 64,8 mg/l. Ingresó con cefotaxima i.v. en espera de cultivos y serologías. Se realizan gammagrafía con Tc99 y RM de columna con signos de osteomielitis en C2, D2, D5 y S2. Serología positiva para *Bartonella henselae* (Ig M 1/64 e Ig G 1/1024). Resto de cultivos y serologías negativas. Antecedente de contacto con gatos positivo. Diagnóstico: osteomielitis múltiple por *Bartonella henselae*. Tratamiento con azitromicina oral durante 15 días con resolución clínica y analítica. *Caso 2:* Niña de 10 años con fiebre de 16 días de evolución y dolor abdominal tipo cólico. Pérdida de peso y anorexia en el último mes. Exploración normal salvo aftas bucales. Se realiza estudio de fiebre prolongada. PCR 20,44 mg/l, VSG 56 mm/h. Resto de analíticas, radiografías de tórax, abdomen y senos paranasales, y ecografías abdominal y cardiología normales. Coprocultivo positivo a Norovirus. Serología positiva para *Bartonella henselae* (IgG 1/512). Antecedente de contacto con gatos. Tratamiento con azitromicina oral durante 10 días con resolución clínica y analítica posterior.

**Comentario:** *Bartonella henselae* tiene un amplio espectro clínico. Por ello se debe considerar esta infección en cuadros de fiebre prolongada, asociada o no a dolor abdominal o clínica osteoarticular u ocular con antecedente de contacto con gatos, dato que debe hacerse constar en la anamnesis de estos cuadros atípicos.

## P579 10:05 ENFERMEDAD TUBERCULOSA EN PACIENTE CON ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL EN TRATAMIENTO CON ANTI-TNF $\alpha$

A. Rufach García, N. Pericas López, C. Vique García, M. Boronat Rom, C. Modesto Caballero y A. Carrascosa Lezcano

*Servicio de Pediatría General, Hospital Vall d'Hebron y Servicio de Reumatología Infantil, Hospital Materno Infantil Vall d'Hebron, Barcelona, España.*

**Objetivo:** Alertar sobre la posibilidad de aparición de TBC de novo en pacientes adolescentes tratados con terapia anti-TNF $\alpha$ .

**Caso clínico:** Paciente de 17 años diagnosticada de AIJ oligoartricular extendida (ANA positivo, FR negativo, HLA-B27 negativo, sin afectación ocular) con actividad persistente desde los 2 años de edad, y en tratamiento con adalimumab y leflunomida desde hace 4 años y corticoides (0,04 mg/kg/día). Presenta clínica de fiebre y tos persistente de 3 semanas de evolución que se orientó como neumonía atípica y recibió tratamiento con claritromicina y posteriormente con levofloxacino sin remisión de la sintomatología. Tras la comunicación de un caso de tuberculosis pulmonar en la escuela se realiza PPD. La lectura de PPD es de 18mm (no vacunada de BCG). Se realiza radiografía de tórax que muestra engrosamiento hiliar izquierdo y aumento de densidad en LII; cultivos de esputo seriados con baciloscopia negativa y cultivo positivo para *M. tuberculosis* no resistente; TC torácico que muestra adenopatías parahiliares izquierdas y condensación periférica en LII; TC craneal normal; y fondo de ojo en que se objetiva nódulo coroideo izquierdo. Se diagnostica de tuberculosis pulmonar con afectación extrapulmonar y se inicia tratamiento con isoniazida, rifampicina, piracinamida y etambutol. A su vez se suspende tratamiento inmunosupresor. A los 4 meses presenta una buena evolución clínica y se ha reintroducido adalimumab.

**Conclusión:** A pesar de haberse realizado correctamente el despistaje de infección tuberculosa latente, se trata de una adolescente que ha desarrollado una forma de tuberculosis extrapulmonar en la primoinfección (PPDs previos negativos). Ante un paciente tratado con anti-TNF $\alpha$ , no debe olvidarse el riesgo de primoinfección tuberculosa, más ahora cuando está aumentando la incidencia de esta enfermedad en nuestro medio.

## P580 10:10 BACTERIEMIAS EN NIÑOS SANOS A TÉRMINO EN UN HOSPITAL DE 2.º NIVEL DE LA COMUNIDAD DE MADRID. EVALUACIÓN DE 1 AÑO

A. Tagarro García, A. Sánchez García, M. de la Serna Martínez, B. Pérez-Seoane Cuenca, M. Aoufi, A. González de Zarate Lorente, L. Martín Jiménez, M. Batuecas Mohedano, M.M. Hawkins Solís y A. Cañete Díaz

*Servicio de Pediatría y Servicio de Análisis Clínicos y Microbiología, Hospital Infanta Sofía, San Sebastián de los Reyes, Madrid, España.*

**Antecedentes y objetivos:** Las bacteriemias han disminuido en algunas áreas tras la introducción de las vacunas frente al neumococo y al *Haemophilus* (como ya ocurrió con la profilaxis frente a *S. agalactiae*). El objetivo de este trabajo es estudiar la distribución y características de los niños previamente sanos con hemocultivos positivos en un área que ha adoptado estas medidas preventivas.

**Métodos:** Recogida sistemática de datos de todos los niños previamente sanos y recién nacidos a término con hemocultivo positivo durante 1 año.

**Resultados:** Se procesaron un total de 847 hemocultivos, obtenidos de un 4,5% de 18.797 pacientes atendidos (1.130 recién naci-



dos + 17.667 visitas a Urgencias). Se obtuvieron 124 aislamientos en 118 hemocultivos (13,9% del total). En 16 pacientes (1,9%) fueron considerados significativos ("germen patógeno + clínica compatible"); y en 102 (12%) contaminantes. La tasa de hemocultivos significativos fue de 34,6/100.000 habitantes. El germen más frecuente entre ellos fue el *E. coli* (n = 7; 43%), seguido del neumococo (n = 4; 25%; 2 de ellos en lactantes < 2 meses) y el *S. agalactiae* (n = 2; 12,5%). El 62% de los pacientes eran < 2 meses, y el 50% < 1 mes. La mediana de edad fue 37 días. La clínica más frecuente fue de sepsis neonatal (31%), seguida de fiebre con foco (25%), bacteriemia oculta (25%) y fiebre + síntomas catarrales (18%). La tasa de sepsis neonatal precoz fue de 3,9/1.000 partos, y la de neonatal tardía fue la misma. En neonatos (10 cultivos; 9 pacientes), la distribución fue: *E. coli* (7; 58%), *S. agalactiae* y neumococo 1 (6%).

**Conclusiones:** El *S. agalactiae* y el *S. pneumoniae*, considerados antes como principales agentes de bacteriemia en niños, han pasado a ser causa menos frecuente en nuestro medio tras la introducción de medidas profilácticas. Los neonatos son los pacientes que con más frecuencia presentan bacteriemia.

### P581 ASPERGILOSIS CEREBRAL COMO DEBUT DE ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA

10:15

R. Díaz-Aldagalán González, E. Delgado Fuentes,  
M. Oscoz Lizarbe, M. Herranz Aguirre, F.J. Gil Sáenz  
y E. Bernaola Iturbe

*Servicio de Pediatría, Hospital Virgen del Camino,  
Pamplona, Navarra, España.*

**Introducción:** La Enfermedad Granulomatosa Crónica (EGC) es una inmunodeficiencia (ID) primaria muy poco frecuente ocasionada por un defecto en la capacidad microbicida de los leucocitos. Se producen infecciones recurrentes principalmente en forma de adenopatías y abscesos cutáneos así como neumonías de repetición por bacterias catalasa positivas y hongos como el *Aspergillus*. Herencia ligada al X o AR. La afectación cerebral como debut es muy infrecuente por lo que presentamos este caso.

**Caso clínico:** Niño de 3 años que acude por episodio de desconexión con disminución de consciencia y mioclonías. Constantes normales, febrícula. AP: infección del suelo de la boca por lo que continuaba con tratamiento antibiótico. TAC: imagen compatible con absceso cerebral. Se inició antibioterapia endovenosa de amplio espectro y se realizó RMN Cerebral de control a los 17 días en la que persistía el absceso con captación anular y con aumento del edema. Se procedió a drenaje del absceso creciendo *Aspergillus nidulans*. Se realizó estudio de inmunidad con inmunoglobulinas y poblaciones linfocitarias normales. Ante la sospecha de EGC se realizó citometría de flujo confirmando el diagnóstico. Se completó estudio objetivando afectación pulmonar. Se realizó terapia médico-quirúrgica combinada con voriconazol-caspofungina/voriconazol-anfotericina (total 4 meses) e interferón y se intervino de aspergiloma cerebral. Ha permanecido en seguimiento 18 meses siempre tratado con voriconazol y presentando recidiva de absceso cerebral y afectación pulmonar diseminada que se trató con nuevo ciclo de voriconazol y caspofungina endovenosa durante 4 meses con mejoría. Actualmente presenta lesión cerebral no captante en PET y dos lesiones pulmonares y realiza tratamiento domiciliario con voriconazol e interferón. Se ha realizado estudio genético a la madre, siendo portadora de la enfermedad y al hermano menor siendo enfermo asintomático.

**Comentarios:** Hay que pensar en EGC ante abscesos recurrentes o de localización poco frecuente, ya que el diagnóstico de sospecha es clínico. Ante infecciones por *aspergillus* conviene descartar una ID subyacente.

### P582 TUBERCULOSIS EN NIÑOS DE OURENSE. IMPORTANCIA PARA EL DIAGNÓSTICO DE LA PRUEBA DE TUBERCULINA Y DE LOS DATOS EPIDEMIOLÓGICOS, RADIOLÓGICOS Y MICROBIOLÓGICOS

10:20

M.T. González López, M.J. Corral Caramés,  
B. López Abel y S. Fernández Cebrián

*Complejo Hospitalario y Centro de Salud "A Ponte",  
Ourense, España.*

**Objetivos:** Conocer la epidemiología y las manifestaciones clínicas y radiológicas de los niños diagnosticados de tuberculosis e ingresados en nuestro hospital entre 1993 y 2006. Investigar la importancia para el diagnóstico de la prueba de tuberculina, los datos epidemiológicos, radiológicos y microbiológicos.

**Pacientes y métodos:** Estudio retrospectivo de una cohorte de 46 niños diagnosticados de tuberculosis en nuestro hospital.

**Resultados:** Los niños menores de 5 años constituyeron el 53% (23/46) de los casos. No se registró ningún caso de vacunación con BCG, un niño era inmigrante y otro tenía infección por VIH. La investigación se inició en el 65,2%(30/46) de los niños por presentar síntomas sugestivos y en el 19,56% (9/46) por contacto con caso índice. La prueba de tuberculina resultó mayor de 10 mm en 39/45, en 4 constaba como positiva y en dos niños fue menor de 10 mm. La afectación torácica se presentó en el 82,6% de los casos (38/46), la meníngea en el 13% (6/46) acompañando siempre a la pulmonar y sólo se registraron 2 casos de adenitis cervical. Los patrones radiológicos más frecuentes fueron los infiltrados pulmonares 32,6% (15/46) y el patrón mixto 28,4% (13/46); la adenopatía como único hallazgo en tórax se observó en 17,3% (8/46). Se aisló *Mycobacterium tuberculosis* en 54% (13/24) de las muestras de contenido gástrico.

**Conclusiones:** La tuberculosis afectó mayoritariamente a los niños menores de 5 años y ni la infección VIH ni la inmigración fueron relevantes, lo que sugiere la necesidad de ampliar la investigación de factores de riesgo. En nuestros niños la tuberculosis es fundamentalmente pulmonar, la meningitis se presentó siempre asociada a la tuberculosis pulmonar y la adenitis cervical resultó infrecuente. La prueba de tuberculina y la radiografía de tórax fueron las herramientas diagnósticas básicas. La eficacia del cultivo de aspirado gástrico, resultó alta con porcentaje de positividad del 54%.

### P583 COMPLICACIONES INTRACRANEALES DE LA SINUSITIS EN NIÑOS

10:25

L. Herrero García, E. Abascal Arregui, M. Urrutia Adán,  
L. Elorriaga Sanzano, E. López Gutiérrez, J. Martín González,  
M. Rubio, I. Vizcarra Azurmendi, M.A. Vázquez Ronco  
e I. Pocheville Guruzeta

*Sección de Pediatría General, Hospital de Cruces,  
Barakaldo, Vizcaya, España.*

**Introducción:** Las complicaciones intracraneales (IC) de la sinusitis son poco frecuentes pero conllevan una alta morbi-mortalidad.

**Objetivo:** Analizar los casos de complicaciones intracraneales secundarias a sinusitis que hubo en nuestro hospital durante el período de tiempo comprendido entre el 2000 y 2008.

**Material y método:** Se recogieron de forma retrospectiva un total de 4 casos. Se analizó la epidemiología, clínica, tratamiento y secuelas.

**Resultados:** Se han presentado 4 casos en los últimos 8 años: 2 niñas y 2 niños, con una media de edad de 10,4 años. Todos los pacientes presentaban clínica previa de fiebre elevada, cefalea frontal y las 2 niñas presentaban además un bultoma frontal (puffy

tumor). Dos de los casos habían sido diagnosticados previamente de sinusitis mediante radiografía, iniciando tratamiento, con empeoramiento clínico posterior y afectación neurológica, por lo que se realiza TAC craneal en el que se constató la presencia de complicación ic. Los otros 2 casos presentan signos meníngeos en la exploración inicial. Se realizó punción lumbar compatible con meningitis bacteriana, iniciándose tratamiento con cefalosporinas y vancomicina con posterior alteración del nivel de consciencia y convulsión respectivamente, por lo que se realizó un TAC. En todos ellos se objetivó sinusitis frontal y afectación ic no parenquimatosa (3 empiemas y un absceso), confirmada por RMN, sin objetivarse discontinuidad de la pared posterior del seno. Todos recibieron tratamien-

to con cefalosporinas de 3.º y vancomicina i.v durante su ingreso, con una estancia media de 25 días (16-30). Sólo se obtuvieron un hemocultivo+ a *Streptococco microaerófilo* y un *Streptococco milleri*, en una muestra quirúrgica, cambiando en estos casos a Penicilina G sódica iv. Precisaron drenaje quirúrgico 3 de los 4 casos. Una paciente requirió 3 intervenciones y falleció en la última de ellas. El resto ha presentado buena resolución clínica y radiológica, sin secuelas en la evolución posterior.

**Conclusión:** Las complicaciones intracraneales secundarias a sinusitis en niños son poco frecuentes, pero potencialmente letales, por lo que hay que tener un alto índice de sospecha ante la mala evolución de una sinusitis.



COMUNICACIONES ORALES

Sábado, 6 de junio (10:45-12:15)

**INMUNOLOGÍA Y ALERGIA**  
Sala 23 (Planta 2)

**595** **10:45**  
**ALERGIA/HIPERSENSIBILIDAD A LA AMOXICILINA:**  
**REVISIÓN DE CASOS EN LOS ÚLTIMOS 2 AÑOS**

A. Castillo Marcaláin, D. García Urabayen, L. Santos Díez Vázquez, J.M. García Martínez, A. Bilbao Aburto y N. Arana Aguirre

Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España.

**Introducción:** La sospecha de hipersensibilidad a la amoxicilina genera un elevado número de consultas. Según el tiempo transcurrido entre la toma del fármaco y la aparición de los síntomas se clasifican en inmediatas (< 1 hora) y no inmediatas (> 1 hora), siendo las primeras excepcionales en la infancia.

**Objetivos:** 1) Estudiar las características clínicas de los pacientes que consultan por sospecha de hipersensibilidad a la amoxicilina en una Unidad de Alergia Infantil. 2) Investigar las características que diferencian a los pacientes en los que se confirma el diagnóstico. 3) Evaluar la rentabilidad del estudio diagnóstico estándar.

**Métodos:** Estudio transversal descriptivo de los pacientes < 14 años con sospecha de hipersensibilidad a amoxicilina (clínica cutánea en contexto de tratamiento con el fármaco) entre enero'06 y diciembre'07. Se realizan pruebas cutáneas (prick test e intradermorreacción) y determinación de IgE específica, y prueba de provocación oral con el fármaco (si el estudio previo negativo). Se analizan los datos con SPSS 15.0.

**Resultados:** Son 353 pacientes, de los que 51% eran varones, con una mediana de edad de 2,4 años (rango intercuartílico 1,5-4, rango 0,3-14,4 años). El estudio alergológico fue positivo sólo en 1 paciente, no siendo la historia compatible (pendiente de reevaluación), la provocación oral confirmó el diagnóstico en 25 pacientes (7%) el diagnóstico de hipersensibilidad no inmediata a amoxicilina. En el análisis estadístico no se encontraron diferencias significativas entre ambos grupos en cuanto a edad, sexo y clínica, salvo mayor frecuencia de eritema multiforme menor en el grupo de alérgicos (12 vs 1,8%; p = 0,02). El tiempo de latencia desde la toma del fármaco hasta la aparición de clínica fue mayor en el grupo de alérgicos (5,75 vs 4,10 días; p = 0,01).

**Conclusiones:** 1) La sospecha de hipersensibilidad a amoxicilina se confirma sólo en un pequeño porcentaje de pacientes, tratándose de reacciones tardías en la práctica totalidad. 2) El estudio alergológico estándar tiene escasa rentabilidad, siendo necesaria la provocación oral para el diagnóstico.

**596** **10:55**  
**UN 7,9% DE LOS ESCOLARES VALENCIANOS**  
**PRESENTAN BRUXISMO. ESTUDIO DESCRIPTIVO**

V. Paredes Gallardo, B. Mir Plana y C. Paredes Cencillo

Centro de Salud Serrería I, Centro de Salud Rafelbunyol y Hospital Clínico Universitario, Valencia, España.

**Introducción:** El bruxismo es un hábito inconsciente de apretamiento dentario causado por movimientos laterales de la mandíbula que presentan algunos niños. Muchos son los factores etiológicos que se han relacionado con el bruxismo; antecedentes familiares, estrés emocional, alteraciones intraorales e infestaciones por parásitos intestinales, a pesar de no existir estudios científicos al respecto para este último agente causal.

**Objetivos:** 1. Calcular la prevalencia del bruxismo en una población de escolares. 2. Tratar de determinar los factores etiológicos del mismo. 3. Valorar el desgaste dentario presente en cada uno de los casos. Se ha realizado un estudio sobre 1.207 escolares valencianos que acudieron a un Centro de Salud de la ciudad de Valencia a sus revisiones dentales a la unidad de Odontología Preventiva durante los meses de abril a julio de 2008. Las edades de estos niños estaban comprendidas entre 5-12 años. El examen clínico se realizó por dos observadores, un pediatra y un odontólogo del servicio de Odontología Preventiva. Los resultados muestran una prevalencia del 7,9%. Los pacientes que presentaron bruxismo fueron remitidos a su pediatra para el estudio de causas pediátricas, entre las que se incluyeron el examen parasitológico, cuyos resultados fueron negativos. El desgaste dentario era prácticamente inexistente. **Conclusiones:** La prevalencia encontrada fue del 7,9% con idéntica prevalencia en ambos sexos. La mayoría de los niños presentaron el bruxismo tan sólo durante la noche. No hemos encontrado relación entre el bruxismo y las parasitosis intestinal como factor etiológico. La mayoría de los niños explorados (82,5%) no presentaron desgaste dentario, recomendándose en algunos casos la utilización de férulas oclusales para evitar dicho desgaste.

**597** **11:05**  
**ENTEROCOLITIS POR PROTEÍNAS DE CEREALES**  
**EN HERMANAS GEMELAS**

A. Machiñena Spera, C. Colavita, V. Martínez, L. Riera Molina, J.L. Castiello Oliver y E. Ezaquiel Mónaco

Consorcio Sanitario de Garraf, Fundació Privada Hospital-Residència Sant Camil, Sant Pere de Ribes, Barcelona, España.

**Introducción:** El síndrome de enterocolitis inducida por proteí­nas es una reacción alérgica no IgE mediada. Las proteínas de leche de vaca y de soja son los desencadenantes habituales aunque también pueden ser las proteínas de cereales, aves, vegetales y legumbres. Clínicamente producen vómitos, postración, diarreas, e incluso deshidratación e hipotensión, en las 2-4 horas posteriores a la toma del alimento. El diagnóstico es clínico y se confirma por prueba de provocación tras descartar otros procesos (infección, sepsis, trastornos metabólicos...).

**Casos clínicos:** Presentamos 2 pacientes hembras gemelares, de 4 meses de vida con vómitos repetidos, palidez y postración, seguidos de diarreas, que aparecen a las 2-3 horas de la toma de cereales sin gluten. Seguían lactancia artificial desde el nacimiento. Diagnosticadas de vómitos inespecíficos, se retiran cereales de la dieta. A los 5 meses reconsultan por la misma sintomatología que aparece tras la toma de un potito de fruta; toleraban sin incidencias la fruta natural. Tras constatar los componentes en la etiqueta del potito, se confirma el contenido de harina de maíz y arroz. Analítica sanguínea y bioquímica: sin alteraciones significativas. IgE normal. IgE específica para maíz y arroz menor 0,35. Durante el ingreso hospitalario se les realiza prueba de provocación a maíz que resulta positiva, repitiendo la misma sintomatología. No se realizó provocación a arroz por negativa familiar. Con diagnóstico de enterocolitis por proteínas de maíz y arroz se recomienda dieta exenta de dichos alimentos. Se introdujo gluten con buena tolerancia.

## 598 11:15 SÍNDROME HIPERINFLAMATORIO COMO FORMA DE INICIO DE LA ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA

A.M. Díaz Vico, E. Pérez Lledó, I.M. Navarro Orenes, L. Moral Gil, C.A. Loeda Ozores y M. Navarro Martínez

*Hospital General Universitario, Alicante, España.*

**Introducción:** La enfermedad granulomatosa crónica es una inmunodeficiencia primaria caracterizada por un trastorno en la función fagocítica que predispone a infecciones de repetición y formación de granulomas. Es una enfermedad de baja incidencia (1/300.000 RN vivos) que se manifiesta generalmente antes del año de vida.

**Caso clínico:** Lactante de 7 meses de edad que ingresa por retraso pondoestatural intenso. Exploración física: destaca palidez cutáneo-mucosa, distensión abdominal con hepatoesplenomegalia, y adenopatías laterocervicales e inguinales. Pruebas complementarias: leucocitosis con neutrofilia y eosinofilia, elevación marcada de los reactantes de fase aguda durante todo el proceso, anemia y trombocitosis. Radiografía y TAC de tórax: ensanchamiento mediastínico con masa que impronta en esófago. PAAF de masa tímica y de adenopatías periféricas: inflamación inespecífica. Estudio microbiológico extenso negativo. Estudios analíticos para descartar inmunodeficiencias y otros síndromes autoinflamatorios y autoinmunes, negativos. A los 9 meses aparecen picos febriles en relación con neumonía y faringoamigdalitis aguda, y después sin asociarse a proceso infeccioso. Se inicia tratamiento empírico con corticoides, mejorando las manifestaciones clínicas y analíticas. A los 16 meses de vida presenta inflamación poliarticular y pustulosis cutánea debida a sepsis por *Serratia marcescens* y osteomielitis multifocal por *Enterococo gallinarum*. Se repite el estudio de inmunodeficiencias, destacando la marcada disminución (10%) de la actividad oxidativa de los fagocitos, por citometría de flujo. Ante la duda de que pudiera deberse al tratamiento corticoideo crónico, se estudia a los padres, comprobándose disminución de la actividad oxidativa de la madre en 55%, lo cual es compatible con el diagnóstico de enfermedad granulomatosa crónica de herencia recesiva ligada al X. Actualmente sigue tratamiento profiláctico con trimetoprin sulfametoxazol e itraconazol y antiinflamatorio con prednisolona en dosis decrecientes.

**Conclusión:** Hemos de tener en cuenta esta enfermedad en el diagnóstico diferencial de niños con manifestaciones inflamatorias crónicas de etiología desconocida.

## 599 11:25 SEGURIDAD DE LA VACUNA TRIPLE VÍRICA EN NIÑOS CON ANAFILAXIA POR HUEVO

R. Briones Pascual, R. Angulo González de Lara, M.A. Mesas Arostegui, M.I. Pérez Pérez, A. Rojo Hernández y A.M. Martínez-Cañavate Burgos

*Hospital Materno Infantil Virgen de las Nieves, Granada, España.*

**Objetivos:** Conocer la seguridad de la administración de la vacuna triple vírica (TV) en pacientes con alergia al huevo que han presentado manifestaciones alérgicas severas: anafilaxia o broncoespasmo en asma crónica activa.

**Material y métodos:** Se recogieron 10 pacientes con alergia al huevo que habían asociado alguna de las indicaciones para administración de la vacuna TV en centro hospitalario. Se analizaron: clínica tras la toma de huevo, pruebas complementarias: prick tests e IgE cap frente a yema, clara, ovoalbúmina y ovomucoide. A todos se les administró la TV en la consulta de Alergología Infantil.

**Resultados:** 4 de los pacientes presentaban asma persistente moderado-grave en tratamiento crónico, 1 de ellos rinoconjuntivitis. La clínica tras la administración de huevo: en 2 pacientes asmáticos se generó broncoespasmo con el huevo. 7 presentaron angioedema; 8 clínica cutánea (urticaria generalizada); 1 paciente disnea, y 3 pacientes clínica digestiva (vómitos o diarrea). En todos ellos el prick test y la IgE cap resultó positivo a yema, clara, ovoalbúmina y ovomucoide. Se administró la vacuna TV en consulta, sin detectarse ninguna clínica tras su administración.

**Conclusiones:** La vacuna TV es bien tolerada en pacientes con anafilaxia o reacción alérgica grave con huevo. Se debe administrar dicha vacuna con seguridad en estos pacientes.

## 600 11:35 SÍNDROME DE HIPER-IGM COMPLICADO DE DOENÇA GRANULOMATOSA PULMONAR

M. Ramos da Cruz, C. Neves, A. Dias y A. Figueiredo

*Hospital Fernando Fonseca, Lisboa, Portugal.*

O Síndrome Hiper-IgM (SHIM) é uma imunodeficiência primária caracterizada por níveis normais ou elevados de IgM sérica e níveis baixos ou ausentes de IgG, IgA e IgE, indicador de um defeito no processo de class-switch recombination (CSR). Diversos defeitos moleculares podem resultar em SHIM. As mutações no gene AICDA (Activation-induced cytidine deaminase) são responsáveis pela forma autossômica recesiva mais frequente (SHIM tipo 2).

**Caso clínico:** Menina de 6 anos, pais não consanguíneos, com história de adenoidites e otites médias de repetição desde o primeiro ano de vida. Antecedentes de restrição do crescimento intra-uterino, atraso ligeiro do desenvolvimento, baixa estatura, microcefalia e hipoplasia do hemisfério cerebeloso esquerdo. Apresenta dismorfia facial, manchas café com leite e hipertrofia marcada do tecido ganglionar linfóide cervical. Internada aos dois anos por bacteriemia a *Streptococcus pneumoniae*. A avaliação imunológica revelou IgM de 1.520 mg/dl, IgG, IgA e IgE indetectáveis, ausência de resposta aos antígenos vacinais, aumento das células B com uma proliferação normal, ausência completa de Ig switch e diminuição de células B de memória CD27+. O estudo do gene AICDA mostrou uma splice-site mutation. Iniciou tratamento com imunoglobulina endovenosa. Teve duas pneumonias com boa resposta à antibioterapia. Aos 6 anos, a TAC pulmonar mostrou micronódulos parenquimatosos. Provas de função respiratória e cintigrafia pulmonar sem alterações. Biópsia pulmonar com parênquima e pleura visceral com

infiltrado inflamatorio linfocitario peribronquiolar; biopsia ganglionar con evidencia de linfadenite granulomatosa no necrotizante. Inició tratamiento con prednisona. Actualmente asintomática. A doença granulomatosa pulmonar é uma complicação pouco frequente nos défices imunitários de predomínio humoral, descrita em particular na Imunodeficiência Comum Variável. A sua etiopatogenia e abordagem terapêutica permanecem controversas.

## 601 11:45 PRESENTACIÓN PRECOZ DEL SÍNDROME LINFOPROLIFERATIVO AUTOINMUNE EN LA INFANCIA

I. Delgado Pecellín, E. Bejerano Hoyo, N. Macías Julián, C. Speckmann, I. Obando Santaella y O. Neth

*Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España y Centro Pediátrico de la Universidad de Friburgo, Alemania.*

**Introducción:** El síndrome linfoproliferativo autoinmune (SLPA) se caracteriza por adenopatías benignas, esplenomegalia, alteraciones autoinmunes, hipergammaglobulinemia y linfocitosis, con aumento de los niveles de células T doblemente negativas en una proporción > 1% (CD4<sup>-</sup>/CD8<sup>-</sup>). A menudo se descubre una mutación en los genes implicados en la vía FAS (CD 95) responsables de la apoptosis. En algunos pacientes no se identifica la mutación, lo que sugiere otras causas alternativas.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de una lactante de 8 meses, nacida de padres no consanguíneos, sin antecedentes familiares de enfermedad hematológica, con fiebre alta de 15 días de evolución, linfadenopatías poco significativas, exantema urticarial y esplenomegalia de 4 cm. En el hemograma se evidenció pancitopenia con linfocitosis relativa (Hb 7,2 g/l, leucocitos  $5,4 \times 10^9/l$ , linfocitos  $4,4 \times 10^9/l$  y neutrófilos  $0,4 \times 10^9/l$ , plaquetas  $52 \times 10^9/l$ ), con coagulación normal. Las subpoblaciones linfocitarias y el estudio de actividad fueron normales. Niveles de IgG, LDH y triglicéridos elevados (27 g/l, 2.140 UI/l, 306 mg/dl, respectivamente). PCR 90 mg/l. No se halló causa infecciosa (incluyendo VEB, CMV, adenovirus, parvovirus y VIH). Las pruebas de imagen confirmaron únicamente la esplenomegalia. Se planteó la sospecha diagnóstica de linfocitosis hemofagocítica (LHH), no confirmada mediante repetidos aspirados de médula ósea. La expresión de perforinas, el análisis genético para posible deficiencia de perforinas o MUNC (descritos en LHH familiar) y el estudio de deficiencia de SH1D2 (enfermedad linfoproliferativa ligada al X) fueron normales. La expresión de CD95 en las células T fue normal, sin embargo los niveles de células T doblemente negativas estuvieron elevados en dos ocasiones (12% y 1,2%). El resultado de las mutaciones en CD95/CD95L está pendiente de resultados.

**Conclusión:** Presentamos una lactante que cumple algunos criterios para SLPA, demostrando la dificultad que entraña el diagnóstico de este síndrome genético tan heterogéneo. Hasta el momento la paciente se ha mantenido estable, sin precisar tratamiento inmunomodulador.

## 602 11:55 ANÁLISIS DE LA PERCEPCIÓN DE LA CALIDAD DE VIDA DE NIÑOS INFECTADOS POR EL VIH-1

M.D. García Alonso, S. Jiménez, J.M. Bellón Cano, M.D. Gurbindo Gutiérrez, M.I. de José Gómez y M.Á. Muñoz Fernández

*Laboratorio de Inmunología Molecular, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.*

**Antecedentes:** Desde la aplicación de los tratamientos antirretrovirales de gran actividad (TARGA), el porcentaje de morbilidad y mortalidad relacionado con la infección por el virus de la inmunodeficiencia humana de tipo 1 (VIH-1) en niños infectados vertical-

mente, se ha reducido drásticamente en los últimos años. El concepto de infección por VIH-1 se ha transformando en el de enfermedad crónica, lo que sin duda ofrece nuevos retos para los niños infectados por el VIH-1 y para aquellas personas que les facilitan cuidados, requiriendo el abordaje de un tratamiento multidisciplinar y complementario al farmacológico.

**Objetivo:** Conocer de la opinión de los niños y niñas infectados por el VIH-1, los distintos parámetros indicadores de su estado de salud, físico, psicológico-emocional, curricular y social; con la finalidad establecer los tipos de apoyos que garanticen a estos niños un desarrollo integral.

**Métodos:** Estudio descriptivo transversal. Sujetos de estudio: Se realizó una prueba con el cuestionario "Versión española del perfil de salud infantil" (Child Health and Illness Profile [CHIP-CE]), que es un instrumento genérico de medida de Calidad de Vida infantil, en el que participaron 44 niños VIH+ y 22 niños sanos ( $\leq 14$  años). Para el análisis de los resultados se ha procedido al estudio estadístico de los mismos con el paquete estadístico SPSS 16.

**Resultados:** De los resultados se infiere que en los rangos de medias predominan las puntuaciones de aquellos sujetos sanos que tienen una valoración de su Calidad de Vida percibida más positiva respecto al bienestar físico, percepción del estado de salud, bienestar psicológico y emocional, autoconcepto académico y relaciones sociales, que concurre con un aumento de confianza y seguridad personal, mayor integración social e inserción escolar; mientras que en el caso de los niños VIH+ sustentan unas puntuaciones en las medias más bajas reflejando niveles más bajos de satisfacción con la vida, identificándose estos resultados con sujetos cuyas autovaloraciones son pobres o inadecuadas, tienen dificultades de adaptación y aceptación, y tendencia al nerviosismo y estrés.

**Conclusiones:** La medida de la Calidad de Vida percibida en los niños infectados por el VIH-1, es un parámetro efectivo para comprender la complejidad de la infección y desarrollar intervenciones educativas tanto de prevención como terapéuticas.

## 603 12:05 AGAMMAGLOBULINEMIA DE BRUTON

N. Martín Calvo, M. Imaz Murgiondo, S. Juaristi Irureta, M.P. Echaniz, Á.M. Ruiz Benito y C. García Pardos

*Hospital Donostia, San Sebastián, Guipúzcoa, España.*

**Introducción:** Las Inmunodeficiencias primarias (IDP) sintomáticas tienen una incidencia de 1/10.000 pero una morbi-mortalidad elevada. La agammaglobulinemia de Bruton constituye el prototipo de IDP de células B, que representan el 50% de las IDP sintomáticas.

**Caso clínico:** Varón de 2 años y 6 meses que ingresa en la unidad de lactantes en junio del 2008 por neumonía y bacteriemia por neumococo. Antecedentes personales: sano hasta los 20 meses de edad. Comienza guardería a los 18 meses. Ingreso en UCIP a los 20 meses de edad por sepsis, neutropenia y absceso con cultivo positivo a *P. aeruginosa*. Visto posteriormente en el servicio de Urgencias por neumonía y enfermedad mano pie boca que no requirieron ingreso. Varios episodios catarrales con fiebre (aproximadamente 1 al mes) tratados ambulatoriamente. Exploración al ingreso: estado general conservado e hipoventilación derecha, destacando la ausencia de amígdalas y adenopatías palpables. Analítica al ingreso: leucocitos  $29.960/\mu l$  (N 83%, L 9%, M 7%), PCR 302,76 mg/l, PCT > 10ng/ml. Tras revisar detenidamente la historia previa se inicia estudio de IDP (Ig: Ig A < 0,06 g/l, Ig G 0,3 g/l, Ig M 0,04 g/l; Citometría: CD4 1.953/ml (39%), CD8 1.485/l (29%). Se pauta cefotaxima i.v presentando una evolución favorable por lo que es dado de alta con tratamiento profiláctico con amoxicilina a la espera de más resultados. En los siguientes 3 meses presenta 2 nuevos ingresos: el primero por neumonía, y posteriormente por neumonía y bacteriemia por neumococo. En octubre del 2008 se confirma el

diagnóstico de Agammaglobulinemia ligada al X por ausencia de linfocitos B CD 19+ e hipogammaglobulinemia severa junto a la mutación del gen Btk por lo que se inicia tratamiento con inmunoglobulinas i.v, presentando buena evolución posterior.

**Comentarios:** La agammaglobulinemia de Bruton es una enfermedad hereditaria de carácter recesivo debido a una alteración molecular en el gen Btk en Xq22, que se manifiesta por infecciones de repetición por bacterias encapsuladas en lactantes varones

a partir del 6.º mes de vida. Las técnicas de biología molecular han permitido la identificación del gen responsable y la naturaleza genética de la enfermedad ha hecho posible la detección de madres portadoras y diagnóstico prenatal. El tratamiento de la agammaglobulinemia de Bruton se basa en la administración profiláctica de inmunoglobulinas humanas durante los períodos asintomáticos y en la antibioterapia intensiva durante las infecciones agudas.



## COMUNICACIONES MINI-ORALES

Sábado, 6 de junio (10:45-12:15)

### CUIDADOS INTENSIVOS

Sala 14 (Planta 1)

#### 604 POLITRAUMATISMOS EN UCIP

10:45

E. Rezola Arcelus, V. Cancela Muñiz, U. Hernández Dorronsoro, O. Muga Zuriarrain, M. Leunda Iruretagoyena, E. Erroabarren Alemán, C. Calvo Monge, E. Oñate Vergara, I. Olaciregui Echenique y J. Igartua Larauogoitia

Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Donostia, San Sebastián, Guipúzcoa, España.

**Antecedentes y objetivos:** Los politraumatismos (PT) son la principal causa de morbimortalidad infantil en los países desarrollados. El objetivo es describir las características de los niños ingresados en la Unidad de Cuidados Intensivos de Pediatría (UCIP) en los últimos 11 años.

**Métodos:** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de los pacientes ingresados entre 01-06-1997 y 31-12-2008 en la UCIP con diagnóstico de PT. Se recogen datos epidemiológicos de los pacientes, características del PT, pronóstico, diagnóstico y manejo terapéutico.

**Resultados:** En el período citado hubo 2.834 ingresos en UCIP de los cuales 166 fueron PT (5,9%). 112 fueron varones (67%) y 54 mujeres (33%), con una edad media de 75 meses (rango 3-190 meses). El principal mecanismo lesional fue la caída accidental (42,8%) seguido de los atropellos/accidentes de tráfico (28,3%) donde 2 casos llevaban protección con casco (4,2%) y 22 llevaban cinturón (46,8%). 117 pacientes (70,5%) recibieron atención prehospitalaria predominando la inmovilización cervical (85 casos, 72,6%), seguida de canalización de vía y/o administración de medicación (47 casos, 40%) e intubación orotraqueal (21 casos, 18%). El diagnóstico principal fue lesión intracraneal, 137 casos (82,5%), seguido de traumatismo de extremidades, 51 casos (30,7%), y traumatismo abdominal o torácico (35 pacientes, 21%, en cada caso). La mayoría presentaron un índice de trauma pediátrico (ITP) leve (98 casos, 59%). Se registran un total de 7 fallecimientos (4,2%), todos ellos por traumatismo craneoencefálico severo y ninguno de ellos presentó un ITP leve. El tratamiento de soporte principal en UCIP fue el vasodilatador (42 casos, 25,3%); 38 pacientes requirieron intervención quirúrgica urgente (22,9%). La estancia media hospitalaria fue de 51,3 horas  $\pm$  82,6 horas.

**Comentarios:** 1) El PT es una causa relativamente frecuente de ingreso en nuestra UCIP. 2) Es necesario incidir en la prevención

primaria sobre accidentes/atropellos por ser una causa importante de PT. 3) El ITP es una escala válida para el pronóstico de los politraumatismos infantiles.

#### 605 MENINGITIS BACTERIANA. VALORACIÓN DEL RIESGO PREVIO A LA PUNCIÓN LUMBAR

10:52

L.M. Martínez Pardo, E. Martín Álvarez, C. González Hervás, A. Abril Molina, C. Miranda Casas y P. Azcón González de Aguilar

Servicio de Pediatría y Unidad de Cuidados Intensivos, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España.

**Introducción:** Las meningitis neumocócicas y meningocócicas (MN y MM) representan el 95% de las meningitis bacterianas en la infancia, con un mayor porcentaje de mortalidad y secuelas en las primeras (25% y 15%).

**Objetivos:** Detectar diferencias de presentación de ambas entidades y signos iniciales de mal pronóstico. Determinar posible relación entre punción lumbar (PL) y posterior evolución del paciente.

**Material y métodos:** Revisión de todos los casos confirmados de MN y MM, en nuestro hospital en los últimos 10 años. Se analizan 25 variables agrupadas en datos epidemiológicos, clínicos, exploratorios y evolutivos, introducidos en una base de datos y analizados por el programa estadístico SPSS-v12 comparando los parámetros entre MN y MM y posteriormente entre éxitos y supervivientes dentro de cada grupo.

**Resultados:** Se analizan 32 casos (14 MN y 18 MM) habiendo existido mortalidad exclusivamente en MN (28,6%) con una diferencia significativa (F: 0,02). Se encuentran resultados significativos en la forma de presentación entre MN y MM en las siguientes variables: Glasgow al ingreso < 11 (F: 0,008), alteraciones ritmo respiratorio (F: 0,02) y de las pupilas (Ch: 0,03) y hemocultivo positivo (Ch: 0,03). En las MN encontramos diferencias significativas en Glasgow < 11 (F: 0,07) y PRISM al ingreso (T: 0,016) entre supervivientes y éxitos.

**Conclusiones:** Nuestros datos corroboran mayor mortalidad de las MN respecto de las MM, siendo la causa de ésta la HTIC severa y precoz. Las alteraciones del nivel de conciencia acompañadas o no de otras alteraciones neurológicas (ritmo respiratorio y alteración de la motilidad ocular) orientan a MN, por lo que sugerimos en estos pacientes posponer la PL o extraer la mínima cantidad de LCR posible en base a la bibliografía existente, aunque nosotros no hemos podido demostrar una relación directa entre la realización de PL y el deterioro neurológico posterior. Recordar que una TAC normal no descarta la HTIC severa. Sería aconsejable la realización de estudios multicéntricos prospectivos que pudieran esclarecer estos términos.

606

### HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL: REVISIÓN DE LA CASUÍSTICA EN UNA UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS

V. Giménez López, J.I. Perales Martínez, M. Domínguez Cajal, J.P. García Íñiguez, A. Delgado Bueno, P. Madurga Revilla, R. Tapia Moreno, O. Murillo Peruga, C. Gutiérrez Lizarraga y L.a. Royo Pascual

Hospital Miguel Servet, Zaragoza, España.

**Introducción:** La hipertensión intracraneal (HTIC) es la causa más frecuente de morbimortalidad en niños con patología neuroquirúrgica. El conocimiento de la fisiología de la presión intracraneal (PIC) y un preciso enfoque terapéutico son indispensables para disminuir la mortalidad asociada a esta patología.

**Material y métodos:** Se han revisado las historias clínicas de 24 pacientes ingresados en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos de nuestro hospital durante los años 2006 a 2008, recogiendo variables referentes a aspectos epidemiológicos, clínicos y terapéuticos.

**Resultados:** De los 24 pacientes afectados de HTIC 14 son varones (58%) y 10 mujeres (41%), siendo la edad media al diagnóstico de 8,3 años. Un 40% de los pacientes fueron trasladados desde otros centros hospitalarios, un 28% acudieron en ambulancia y un 20% procedían de distintas plantas del hospital. Con respecto a la etiología de la HTIC: 10 pacientes sufrieron TCE, 3 tumoración intracraneal, 2 procesos infecciosos/postinfecciosos (meningitis y encefalomiелitis aguda diseminada), 2 patología hematológica (PTI y leucemia), 2 metabólica (síndrome de Reye y homocistinuria) 2 procesos vasculares intracerebrales (malformaciones arteriovenosas), 2 anoxia cerebral y 1 melanososis neurocutánea. Los hallazgos encontrados en la TAC en los pacientes afectados de TCE fueron: edema cerebral difuso en 8, hemorragia intraparenquimatosa en 5, hematoma subdural en 3 y hematoma epidural en 1. Se realizó TAC en 22 pacientes (88%), RM en 6 (24%), medición de la PIC en 19 (76%) y de la saturación en el bulbo de la yugular en 2 (8%). Todos precisaron ventilación mecánica y además un 48% necesitó suero salino hipertónico, un 40% manitol, un 28% drenaje de LCR y un 36% coma barbitúrico. Se realizó craniectomía descompresiva en 3 pacientes. El tiempo medio de estancia en UCI fue de 13,1 días, resultando éxitos 12 pacientes (48%).

**Conclusiones:** La causa más frecuente de HTIC aguda en niños es el TCE. Es necesario un diagnóstico etiológico precoz para aplicar un tratamiento específico en cada caso. La HTIC es una patología grave, con un alto porcentaje de mortalidad.

607

### NEUVOS MODOS DE VENTILACIÓN MECÁNICA. EXPERIENCIA CON NAVA

Y. López Fernández, F.J. Pilar Orive, S. Redondo Blázquez, A. Goñi Yarnoz, J. López Bayón y E. Morteruel Arizcuren

Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos,  
Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España.

**Antecedentes y objetivos:** NAVA es un nuevo modo de ventilación mecánica asistida que utiliza la actividad eléctrica diafragmática (Edi) para el control de la ventilación tanto del inicio y fin del ciclo respiratorio como de la magnitud de la asistencia. Permite una mejor sincronía paciente-ventilador facilitando su adaptación al mismo.

**Método:** Presentamos nuestra primera experiencia con el empleo de NAVA como método de destete de ventilación mecánica en un paciente de difícil manejo con los métodos habituales.

**Resultados:** Niña de 3 meses de edad que ingresa por shock cardiogénico y taquiarritmia auricular mantenida. Valorada por cardiología se diagnostica de miocardiopatía dilatada y taquicardia supra-

10:59

ventricular. Requiere ventilación mecánica, analgesia y sedación y tratamiento del shock con inotropos y vasodilatadores. Inicialmente presenta índices cardíacos entre 1,7 y 2,7 l/min/m<sup>2</sup> con mejoría posterior. Permanece 10 días en ventilación mecánica (modalidad SIMV-VC) junto a soporte inodilatador y sedoanalgesia continua a dosis moderadas-altas. El primer intento de destete del respirador resultó fallido a los 7 días del ingreso. Precizando posteriormente dosis elevadas de sedantes y relajantes musculares para su manejo. A los 9 días del ingreso se aplica sistema NAVA (respirador Servoi, Maquet Critical Care, Solna, Suecia) utilizando la actividad eléctrica del diafragma (Edi) para realizar un control progresivo y eficaz en el destete del respirador, lo cual permitió una reducción controlada de las dosis de sedoanalgesia y de los parámetros del respirador hasta conseguir la extubación a las 30 horas de inicio del sistema. No hubo repercusión hemodinámica tras el inicio del NAVA (IC: al inicio del NAVA 3,8 l/min/m<sup>2</sup>, previo a extubación 5,2 l/min/m<sup>2</sup> y 6,6 l/min/m<sup>2</sup> tras extubación) así como en la gasometría arterial pre-NAVA y post-NAVA.

**Comentarios:** La utilización del NAVA como modo de destete en pacientes con altas necesidades de analgesia-relajación, permite una nueva posibilidad de manejo de los mismos. Esta técnica requiere de estudios posteriores que delimiten su aplicabilidad.

608

### ALTERACIONES HEMODINÁMICAS DEL OMEPRAZOL INTRAVENOSO EN PACIENTES CRÍTICOS PEDIÁTRICOS

M.J. Solana García, J. López-Herce Cid, A.C. Sánchez Galindo, J. Urbano Villaescusa, S. Galán Arévalo y Y. Ballesterero Díez

Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.

**Introducción:** La profilaxis de la hemorragia digestiva en el niño crítico se realiza generalmente con bloqueantes H<sub>2</sub> (ranitidina). Sin embargo, hay que administrarla cada 6 horas y puede producir hipotensión. Existen pocos estudios que hayan analizado la eficacia de los bloqueantes de la bomba de protones (omeprazol) en niños críticos a pesar de que por su potencia de acción, la comodidad de administración (cada 12 o 24 horas) y la menor incidencia de efectos secundarios hemodinámicos podrían ser fármacos de elección.

**Material y métodos:** Estudio prospectivo aleatorizado en 2 grupos terapéuticos. Al primero se le administró omeprazol intravenoso 0,5 mg/kg/12 h y al segundo 1 mg/kg/12 h, con bomba en 20 minutos. Se recogieron la frecuencia cardíaca (FC), tensión arterial sistólica (TA) y presión venosa central (PVC) basal, a los 15 minutos, 30 minutos, 1 hora y 2 horas tras la administración del omeprazol.

**Resultados:** Se estudiaron 31 administraciones en 11 pacientes. No existieron cambios significativos en ninguno de los parámetros con ambas dosis de omeprazol durante el tiempo de estudio (tabla) (valores medios).

	Basal	15 min	30 min	60 min	120 min
<b>Grupo 1</b>					
FC	133,15	128,38	135,22	133,85	132,15
TAM	60,83	62,35	61,17	61,72	62,22
PVC	9,95	10,23	10,11	9,72	9,38
<b>Grupo 2</b>					
FC	112,36	111,72	113,81	113,45	116,18
TAM	64,09	63,72	64,63	64,63	64,36
PVC	10,9	11,54	11	11,54	10,63

**Conclusiones:** La administración de omeprazol intravenoso en niños críticos no produce alteración hemodinámica por lo que puede ser una alternativa a los bloqueantes H<sub>2</sub> como profilaxis digestiva.

11:06



609

### SÍNDROME DE ACTIVACIÓN MACROFÁGICA COMO DEBUT DE ARTRITIS CRÓNICA JUVENIL SISTÉMICA. A PROPOSITO DE UN CASO

M.C. Rivero de la Rosa, I. Bullón Durán, I. Martínez Carapeto,  
M.S. Camacho Lovillo e I. Sánchez Ganfornina

*Unidad de Cuidados Críticos y Urgencias,  
Unidad de Reumatología, Servicio de Medicina Interna,  
Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.*

**Introducción:** El síndrome de activación macrofágica (SAM) está ocasionado por una excesiva activación y proliferación de macrófagos diferenciados. Se ha descrito como complicación de diversas enfermedades, entre ellas la AIJ sistémica, la cual puede presentarlo en su debut de forma poco frecuente y potencialmente mortal.

**Caso clínico:** Niña de 6 años con fiebre de 16 días, artralgias, adenopatías cervicales y exantema que no responde a tratamiento antibiótico administrado. Sin antecedentes de interés. Se realizan pruebas complementarias que presentan como hallazgos a destacar, VSG y triglicéridos aumentados y enzimas hepáticas en ascenso. Resto normal. Se realiza una primera punción de médula ósea: normal. Al día siguiente de su ingreso presenta empeoramiento súbito con taquipnea, dolor abdominal, obnubilación, taquicardia, descenso de las tres series hemáticas y alteración en la coagulación, ingresando en UCI-P. Se realizan radiografías de tórax y ecografía abdominal, que muestran derrame pleural bilateral con infiltrados algodonosos, líquido peritoneal y hepatomegalia. Mala evolución posterior iniciando SDRA que precisó VAFO. Dada la poliserositis y la sospecha de SAM en el contexto de una posible AIJ de inicio sistémico, se inició tratamiento precoz con dexametasona, ciclosporina y etopóxido. Se practica una nueva punción de médula ósea: hemofagocitos, se solicitan niveles de ferritina: 15.456 µg/ml, triglicéridos: 263 mg/dl, GOT: 270/GPT: 82U/l, bioquímica: hipoalbuminemia e hiperbilirrubinemia y factor reumatoide: negativo, cumpliendo así criterios de SAM. Presentó HTA y disfunción miocárdica que se controlaron con tratamiento, y cuadro alucinatorio transitorio que se resolvió. Evolución posterior favorable y en seguimiento actual por reumatología pediátrica.

**Conclusiones:** El SAM sigue siendo en la actualidad un síndrome poco frecuente y de etiología y patogenia no bien definidas. Su asociación con ciertas patologías, especialmente reumáticas y su potencial gravedad y mortalidad, hacen que sea necesario tenerlo presente, ya que el diagnóstico y tratamiento precoz constituyen la base de un adecuado control y una resolución final favorable.

610

### OXIGENOTERAPIA DE ALTO FLUJO. EXPERIENCIA EN NUESTRA UCIP

E. Morteruel Arizcuren, E. Guerra García, J. Fernández Aracama,  
Y. López Fernández, J. López Bayón, S. Redondo Blázquez,  
J. Gil Antón, E. Pérez Estévez, F.J. Pilar Orive  
y M.T. Hermana Tezanos

*Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital de Cruces,  
Barakaldo, Vizcaya, España.*

**Objetivo:** Conocer la eficacia y seguridad de la oxigenoterapia de alto flujo (OAF) con cánulas nasales en el tratamiento y/o profilaxis de la Insuficiencia respiratoria moderada.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo, entre noviembre de 2006 y diciembre de 2008, de los casos tratados con OAF. Se analizan datos epidemiológicos, puntuación de gravedad clínica (score de Wood-Downes-Ferres y Escala de Taussig), gasometrías y evolución.

11:20

**Resultados:** Fueron 113 episodios en 86 pacientes, con edad y peso medios de 18,9 ± 35,6 meses (10 días-14 años) y 9,3 ± 10,5 kg (2,2-63). En 5 casos la técnica se instauró fuera de UCIP. Las indicaciones principales fueron bronquiolitis (23,9%), asma (6,2), neumonía (7,1%), atelectasias ± hipotonía (10,6%) edema agudo pulmonar (9.7%) y como profilaxis tras VM o VNI (29,2%). La técnica resultó eficaz en el 83,2% de los casos, disminuyendo las necesidades de O<sub>2</sub> y el score de gravedad medio de 6,92 a 4,4 (frecuencia respiratoria 44,8 ± 20,1 a 37,2 ± 14,1 rpm y frecuencia cardíaca de 147,1 ± 24,3 a 132,1 ± 17,6 lpm), consiguiéndose mejoría más precoz de la oxigenación que de la hipercapnia. La duración media de la terapia fue de 5,4 días. En 19 pacientes, hubo que suspender la técnica por empeoramiento clínico, requiriendo cinco VM y el resto VNI. No se detectaron efectos adversos atribuibles a la técnica.

**Comentarios:** En nuestra experiencia, la oxigenoterapia de alto flujo es una técnica fácil de aplicar y bien tolerada en cualquier edad y patología. Es eficaz disminuyendo y/o evitando el trabajo respiratorio y necesidades de O<sub>2</sub> en niños con probable evolución a insuficiencia respiratoria severa.

611

### ACTITUD ANTE EL TRAUMATISMO ABDOMINAL EN UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS

C. Rodríguez López, P. Zafra Rodríguez, J.C. Flores González,  
A. Hernández González, F. Rubio Quiñones  
y S. Fernández O'Doherty

*Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos y Unidad de Gestión,  
Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España.*

**Introducción:** El traumatismo abdominal es la tercera causa de muerte en los niños accidentados. La estabilidad hemodinámica del paciente es el criterio más importante para decidir actitud conservadora o quirúrgica.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo descriptivo de las historias clínicas de los niños que ingresaron en UCIP durante los últimos 10 años con el diagnóstico al alta de traumatismo abdominal.

**Resultados:** 40 pacientes. 31 (77,5%) varones. Edad media 6,7; mediana 6 (rango 1-13 años). Mecanismo lesional: accidente de tráfico, 30%; atropello 20%, caída desde propia altura 10%, caídas de diversas alturas 12,5%, bicicleta 6%, práctica deportiva 5%. Los síntomas fueron: dolor abdominal (67,5%), defensa abdominal (22,5%), hematuria (12,5%) y distensión abdominal (10%). Pruebas diagnósticas: ecografía (82,5%) y TAC abdominal (52,5%). En 3 pacientes la ecografía no fue capaz de detectar la presencia de lesiones. Órganos afectados: bazo 18 (45%), hígado 5 (12,5%), riñón 5 (12,5%), intestino 4 (10%), páncreas, vejiga, estómago y diafragma 1. La lesión abdominal fue diagnosticada de inmediato en 35 y más allá de las 24 h en 5. El 55% presentó lesiones asociadas, anemia el 35% presentó, hipertransaminemia 32,5% y hiperamilasemia 12,5%. Recibieron tratamiento conservador 35 pacientes (87,5%) y precisaron cirugía 5 (12,5%), 4 en las primeras horas. Necesitaron hemoderivados 11 (27,5%), expansión con cristaloides 7 (17,5%) e inotrópicos 6 (15%). Estancia media de 5 días (1-27); mediana 3 días. Un paciente fue exitus por sepsis secundaria a rotura duodenal.

**Conclusiones:** Encontramos una distribución de mecanismos lesionales y afectación de órganos sólidos similar a la bibliografía. Remarcar la buena evolución de la mayoría de los pacientes con la actitud conservadora, reservando la cirugía para casos de inestabilidad grave o persistencia del sangrado. Importancia de incluir la ecografía/TAC sistemática en la evaluación inicial del traumatismo severo. Resaltar la mayor dificultad para diagnosticar lesiones vísceras huecas, lo que puede condicionar un mayor riesgo evolutivo de estos pacientes.

11:27

612

**CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS EN ÁFRICA: OBSTÁCULOS Y DIFICULTADES**

A. Tagarro García, A. Sarabia, F. Oliver Llinares, F. Domingos, J. Van Dunem y L. Bernardino

*Hospital David Bernardino, Luanda, Angola; Consejo Interhospitalario de Cooperación, Barcelona, y Hospital Infanta Sofía, San Sebastián de los Reyes, Madrid, España.*

**Antecedentes:** El Consejo Interhospitalario de Cooperación (CIC) lleva 8 años formando cirujanos pediátricos y anestelistas en el principal hospital infantil de Angola (mortalidad anual aprox. 2.500 pac/año). Dicho hospital solicitó del CIC la formación de pediatras en el manejo del niño crítico y posquirúrgico.

**Objetivo:** Evaluar la capacidad del un hospital terciario público angolano para el manejo del niño crítico. Realizar un curso inicial de formación en el manejo del niño crítico para pediatras (RCP, shock, ventilación mecánica y vías).

**Métodos:** Se realizó un curso de 3 semanas de introducción a los cuidados intensivos pediátricos (CIP) para 15 pediatras. Se evaluó a los alumnos mediante exámenes teóricos y prácticos antes y después del curso. Simultáneamente se analizó la capacidad del hospital como ente global para la atención del niño crítico, y se elaboró un plan de mejora.

**Resultados:** La evaluación de los alumnos mostró un aprovechamiento del curso excelente para las posibilidades en cuanto a tiempo y lugar. El análisis del centro en cuanto a atención del niño grave mostró carencias muy importantes, pero no irresolubles, en 1) la relación médico-paciente; 2) la calidad y utilización de los recursos materiales, y 3) en la cantidad y formación de los recursos humanos.

**Discusión y conclusiones:** En los hospitales del África subsahariana no existe el personal, la competencia, la tecnología y la organización suficientes como para atender eficazmente a los pacientes críticos. La realidad médico-social ha primado los servicios primarios de salud y las intervenciones simples y preventivas. En Angola hay datos socioeconómicos que indican que esto podría empezar a cambiar, como el resurgimiento económico a raíz del petróleo, la paz desde 2003, y el interés mostrado por los propios centros por los CIP. La formación del personal sanitario y el compromiso de los gestores son factores clave para disminuir la mortalidad intrahospitalaria.

11:41

momento de la candidemia fue de 12 días (8-16). Dos casos recibieron profilaxis antifúngica con fluconazol. Todos recibieron tratamiento antibiótico previo. Ninguno recibió tratamiento previo con corticoides. En el momento de la candidemia todos los pacientes tenían catéter central con una media de 12 días (8-16), todos habían recibido nutrición parenteral y dos pacientes habían recibido ventilación mecánica más de 7 días. La candida albicans fue la especie más frecuentemente aislada (83%). Los 6 casos fueron tratados con retirada de catéter central y anfotericina B liposomal a dosis superiores a las descritas en la literatura, el fluconazol fue asociado en 2 casos por persistencia de cultivos positivos, precisando uno de ellos añadir caspofungina. La duración media de tratamiento fue de 26 días (14-39). Hubo un caso de meningitis y en un paciente se detectó endoftalmítis y afectación renal.

**Conclusiones:** Destacar la precocidad de las candidemias en nuestra unidad, que podría explicarse por la temprana canalización de vías centrales, y la necesidad de dosis altas de antifungico para conseguir el control de las mismas. Encontramos que los factores de riesgo conocidos en nuestra serie tienen una prevalencia similar a las descritas en estudios previos.

614

**ENDOCARDITIS NEUMOCÓCICA: NUESTRA CASUÍSTICA**

I. Hernández Salvador, E. Guerra García, J. López Bayón, E. Pérez Estévez, S. Redondo Blázquez, Y. López Fernández, E. Morteruel Arizcuren, J. Gil Antón, F.J. Pilar Orive y M.T. Hermana Tezanos

*Unidad de Gestión Clínica del Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España.*

**Introducción:** La endocarditis bacteriana en niños es una entidad poco frecuente, especialmente en ausencia de factores de riesgo. Sus agentes principales son sobre todo cocos gram positivos, especialmente *S. viridans* y *S. aureus*. *S. pneumoniae* como agente etiológico sólo supone un 3-7%, pero destaca por su alta agresividad.

**Material y método:** Revisión de las endocarditis por neumococo en los últimos catorce años en nuestro hospital.

**Resultado:** *Caso 1:* Lactante de 14 meses en seguimiento en cardiología (foramen oval y dudosa displasia válvula aórtica) ingresada por bacteriemia. Al 6.º día, se detecta soplo sistólico confirmandose en la ecocardiografía absceso perivalvular aórtico con insuficiencia aórtica severa. Se realiza cirugía según técnica de Ross con evolución favorable. *Caso 2:* Lactante de 4 meses ingresado por síndrome febril recurrente asociando fallo cardíaco, sospecha de endocarditis. En ecocardiografía se objetiva insuficiencia aórtica y mitral con desestructuración importante de velos de válvula aórtica que precisa cirugía con resección del absceso de raíz aórtica y homoinjerto aórtico, con buena evolución; a los 7 años precisa recambio valvular con prótesis mecánica, actualmente estable. *Caso 3:* Niño de 11 años con estenosis aórtica congénita leve que ingresa por sospecha de encefalitis. Persistencia de cuadro febril y en ecocardiografía se detecta formación verrucosa a nivel aórtico. A pesar de tratamiento antibiótico, progresa la lesión generando una CIV. Se realiza cierre de la misma, con evolución favorable. *Caso 4:* Lactante de 4 meses con estenosis pulmonar moderada ingresada por meningitis neumocócica. En control ecográfico durante el ingreso se detecta absceso adherido a la pared de la arteria pulmonar. Actualmente continúa en tratamiento antibiótico con evolución favorable sin repercusión hemodinámica.

**Conclusión:** La endocarditis debe considerarse como complicación de una infección neumocócica precedente. La agresividad del neumococo obliga a un seguimiento estrecho, para detectar precozmente la aparición de complicaciones que pueden requerir cirugía.

613

**CANDIDIASIS SISTÉMICAS NEONATALES**

S. Gómez Bueno, J. Salvador Sánchez, P. Aguilera Sánchez y M.D. Calvo Bonachera

*Hospital Torrecárdenas del SAS, Almería, España.*

**Introducción:** Las infecciones fúngicas invasivas continúan siendo una causa importante de mortalidad y morbilidad en recién nacidos prematuros y de bajo peso. Las candidas son consideradas la tercera causa más común de sepsis tardías en las unidades de cuidados intensivos.

**Método:** Se realiza estudio retrospectivo revisando los casos de candidiasis sistémicas ocurridos en los dos últimos años en nuestra unidad de cuidados intensivos neonatales, recogiendo datos sobre factores de riesgo, manifestaciones clínicas y analíticas y tratamiento recibido.

**Resultados:** Detectamos 7 casos de candidiasis pudiendo analizar los datos de 6 pacientes. La edad gestacional media fue de 29 semanas (rango 24-40) y hubo 3 casos de recién nacidos de < 1.000 gramos. Enfermedades concomitantes incluyeron enfermedad de membrana hialina (3 casos), síndrome de aspiración meconial (1 caso) y ductus arterioso permeable (1 caso). La edad media en el

11:48



PÓSTER MODERADO

Sábado, 6 de junio (10:45-12:30)

PÓSTER MODERADO: DISCUSIÓN I  
Sala 12 (Planta 1)

P615  
TUBERCULOSIS CRANEAL

10:45

R. Ranz Angulo, F. de Juan Martín, M. Lafuente Hidalgo, O. Gómez Cámara, I. Galé Ansó, M.J. Oliván del Cacho, M. Bouthelier Moreno y L.M. Ciria Calavia

*Servicio de Infecciosos, Hospital Miguel Servet, Zaragoza, y Servicio de Pediatría, Hospital General San Jorge, Huesca, España.*

**Introducción:** La tuberculosis (TBC) extrapulmonar, en pacientes inmunocompetentes, supone un 10-20% del total de TBC, y sólo el 10% de éstas tiene una localización ósea. La tuberculosis craneal aislada es una entidad rara, recogándose muy pocos casos en la literatura médica. La vía de diseminación es fundamentalmente hematogena y su presentación clínica muy variable. El pronóstico clínico y radiológico es usualmente bueno, tras tratamiento antituberculostático y/o quirúrgico.

**Caso clínico:** Niño de 12 años, procedente de Gambia hace 1 año, remitido para estudio de bultoma parietal derecho de 5 cm de diámetro, blando y no doloroso, de 3-4 semanas de evolución; con cefalea y vómitos autolimitados. Resto de exploración física normal. Se realiza estudio analítico, con serologías, normal. Mantoux 15 mm (vacunado). Jugo gástrico: baciloscopia y cultivo negativos. Rx craneal con osteolisis parietal, Rx tórax, serie ósea y ecografía abdominal sin hallazgos. Gammagrafía ósea no objetiva otras lesiones. RMN craneal muestra lesión expansiva heterogénea, que destruye parietal derecho, con extensión subgaleal e intracraneal subdural, con efecto masa sobre parénquima cerebral. Se inicia tratamiento con isoniacida, rifampicina, pirazinamida y etambutol; y se realiza exéresis de lesión, con granulomas necrotizantes y crecimiento de *Mycobacterium tuberculosis complex* en el cultivo. Evolución sin complicaciones.

**Comentarios:** El diagnóstico de tuberculosis a nivel de calota puede ser dificultoso además de por su inusual presentación, por: su evolución insidiosa, con escasas manifestaciones al inicio (se produce una extensa área de destrucción ósea con frecuente proliferación hacia interior y exterior de las tablas óseas, antes de su presentación clínica); por la ausencia de un foco primario (en el 50% de TBC osteoarticular); por la variabilidad de la imagen radiológica (osteolisis vs esclerosis); y por el bajo porcentaje de confir-

mación diagnóstica, debido a los cultivos no siempre positivos (40%), la presencia de granulomas en sólo el 50-60% de exámenes histológicos, o la existencia de ambos en el 25% de los casos. Existe controversia en la duración del tratamiento antiTBC (6-12 meses).

P616  
SÍNDROME DE DELECCIÓN DE 5 P,  
PRESENTACIÓN DE UN CASO

10:50

P. Iglesias, A. González Muñoz, F. González de la Rosa, E. Gastaldo Simeón y G. Pi Castán

*Hospital de la Ribera, Alzira, Valencia, España.*

**Introducción:** El síndrome de delección de 5p o Cri du Chat (CdCS) es una enfermedad genética resultado de la delección del brazo corto del cromosoma 5 (5p-), siendo en el 80% de los casos una delección de novo. Su incidencia varía entre 1:15.000 y 1:50.000 recién nacidos vivos. El síndrome se caracteriza por la presencia de un llanto agudo, monocromático, similar al maullido de un gato, microcefalia, puente nasal ancho, epicanto y retraso psicomotor importante. El tamaño de la delección es variable, abarcando desde todo el brazo corto hasta únicamente 5p15.3.

**Caso clínico:** Niña de 13 meses con diagnóstico clínico en el período neonatal de síndrome de CdCS que presenta al nacimiento microcefalia, facies peculiares, hipotonía muscular, dificultad para la succión, y llanto particular. El estudio citogenético evidencia ausencia de material en el brazo corto del cromosoma 5. El análisis FISH muestra una delección terminal del brazo corto del cromosoma 5, desde la banda p 15.2. El estudio en ambos progenitores es normal.

**Comentarios:** Los pacientes con CdCS presentan un fenotipo característico que permite realizar el diagnóstico clínico a la vez que pueden presentar una importante variabilidad tanto clínica como genética. Dicha variabilidad se relaciona tanto con el tamaño como con el tipo de la delección. Las técnicas actuales han permitido crear un mapa molecular y fenotípico de 5p. Existen dos regiones críticas para CdCS, una localizada en 5p.15.3 responsable del llanto agudo y otra en la región 5p.15.2 asociada al fenotipo característico y al retraso mental. Se han caracterizado otras dos regiones dentro de 5p.15.2 una de ellas relacionada al fenotipo en el niño y retraso mental leve y otra asociada al fenotipo del adulto y retraso mental grave. El examen clínico detallado junto con la caracterización de la delección permite realizar una evaluación personalizada del paciente, lo cual es útil a la hora de ofrecer a la familia un pronóstico funcional, adecuar los programas de rehabilitación y establecer guías anticipatorias para su seguimiento.

## P617 10:55 DELECIÓN 4P- (SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN): REVISIÓN DE TRES CASOS

J.E. Sánchez Martínez, B. Carazo Gallego, S. Ariza Aranda,  
R. Calvo Medina, A. Roldán Mateo y M. García del Río

*Hospital Materno Infantil Carlos Haya, Málaga, España.*

**Introducción:** El síndrome de Wolf-Hirschhorn se trata de una cromosopatía con una incidencia media de 1/50.000 fetos. Definido en 1965, como una delección del brazo corto del cromosoma 4, se caracteriza por facies peculiar, microcefalia, asimetría craneal y retraso mental, además de otra sintomatología como cardiopatías, infecciones pulmonares graves, malformaciones urogenitales y de extremidades.

**Casos clínicos:** *Caso 1:* Recién nacido a término de 37 semanas, mujer, pequeña para la edad gestacional (2.200 g) que presenta al nacimiento rasgos dismórficos (fascie en casco griego) caracterizados por glabella prominente, epicanto hipertelorismo, microcefalia y micrognatia. Destacaban otras alteraciones: una hipoplasia posterior de cuerpo caloso, CIA ostium secundum y CIV, displasia bilateral de caderas, duplicidad de útero, quistes renales y pies equinovaros. Actualmente tiene 4 meses destacando en su evolución una bronquiolitis VRS positiva. *Caso 2:* Recién nacido pretérmino de 35 semanas primer gemelar, mujer (1.670 g), que presenta al nacimiento la fascie característica en casco griego con una hipotonía axial marcada. En la ecografía de cráneo se apreciaba leucomalacia periventricular con lesión quística parietooccipital izquierda. Actualmente tiene dos años y medio destacando en su evolución episodios convulsivos e infecciones pulmonares de repetición. *Caso 3:* Recién nacido pretérmino de 35 semanas, segundo gemelar, mujer (1.880 g), presentando los rasgos dismórficos típicos al nacimiento. También presentaba leucomalacia periventricular y quistes a nivel parietooccipital, además de una estenosis pulmonar valvular moderada. Ha presentado numerosas crisis convulsivas rebeldes al tratamiento e infecciones pulmonares agravadas por su problema cardiológico.

**Comentarios:** Presentamos en estos tres casos la descripción típica del síndrome de Wolf-Hirschhorn, iniciado como un síndrome polimalformativo al nacimiento, con posterior desarrollo de retraso psicomotor, y de las complicaciones surgidas por las anomalías asociadas.

## P618 11:00 SÍNDROME DE CONRADI-HÜNERMANN-HAPPLE: A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Martínez Ortiz, V. Jiménez Serrano, A. Ayechu Díaz,  
E. Rupérez García, X.J. Egués Jimeno y C. Mendivil Dacal

*Servicio de Neonatología y Servicio de Genética,  
Hospital Virgen del Camino, y Servicio de Dermatología,  
Hospital de Navarra, Pamplona, Navarra, España.*

**Introducción:** La condrodysplasia puntiforme (CDP) es una enfermedad clínica y genéticamente heterogénea caracterizada por calcificaciones puntiformes en los huesos. El síndrome de Conradi-Hünermann-Happle, es la forma más conocida y se transmite de forma autosómica dominante ligada al X (CDPX2). Este síndrome puede asociar además de las lesiones óseas afectación dérmica, ocular y facial. Presentamos un caso de CDPX2.

**Caso clínico:** Recién nacida a término. En la semana 20 de embarazo, se diagnosticó ecográficamente de huesos largos acortados sin encontrarse otras malformaciones. Antecedente familiar: la madre presentó al nacer acortamiento de fémur derecho. Al nacimiento, la niña pesa 2.690 g y mide 38 cm ( $p < 3$ ). En la exploración física destaca talla baja, acortamiento proximal y asimétrico de las ex-

tremidades, escoliosis, clinodactilia y polidactilia postaxial. Cráneo frontal abombado, con epicantus, y raíz nasal plana. Lesiones cutáneas ictiosiformes con áreas descamativas que mejoran con emolientes, así como regiones de hiperqueratosis lineal y defectos de pigmentación siguiendo las líneas de Blaschko. La serie ósea puso de manifiesto múltiples calcificaciones punteadas a nivel epifisario y paravertebral. En el estudio oftalmológico se detectó catarata y luxación cristalino ojo derecho, que requirió facoemulsificación. Estudio citogenético-molecular revela que es portadora de la mutación R147H del gen EBP asociado a CDPX2: síndrome de Conradi-Hünermann-Happle.

**Conclusiones:** La radiología simple es una prueba diagnóstica de alto rendimiento en el estudio de las malformaciones óseas del recién nacido. El síndrome de Conradi-Hünermann-Happle (CDPX2) es una entidad muy poco frecuente. El gen implicado es el EBP (50 mutaciones descritas) y hasta el momento no se ha podido correlacionar el tipo de mutación con la gravedad de la sintomatología clínica. Existe gran variabilidad de síntomas en miembros de la misma familia con la misma mutación, desde formas letales a formas clínicamente indetectables. Es importante la realización de un seguimiento pediátrico, dermatológico, ortopédico y oftalmológico.

## P619 11:05 AVALIAÇÃO CLÍNICA DE HIPOGLICEMIA NA CRIANÇA: REVISÃO DE ALGUNS ASPECTOS

J. Sales Marques, D. Pio y S. Figueiredo

*Servicio de Pediatría, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia,  
Portugal, y Servicio de Pediatría, Hospital Infante D. Pedro,  
Aveiro, Portugal.*

**Introdução:** A hipoglicemia é um sintoma frequente na criança com várias causas, entre elas de origem metabólica e endocrinológica.

**Objetivo:** Avaliar os aspectos clínicos/laboratoriais associados a hipoglicemia, com a finalidade de facilitar a orientação diagnóstica e tratamento precoce de doenças graves.

**Material:** Foram revistos seis casos clínicos de crianças com hipoglicemia seguidas nas consultas de endocrinologia e metabolismo.

**Resultados:** *Caso 1:* panhipopituitarismo. Síntomas: icterícia colestática e micropénis e análises com T4 livre, cortisol e hormona crescimento ↓. *Caso 2:* tirosinemia tipo 1. Síntomas: malnutrição grave, raquitismo, hepatomegalia, S. Fanconi e análises, tirosina e fenilalanina ↑, succinilacetona na urina ↑. *Caso 3:* acidúria 3-OH-metilglutárica. Síntomas: vômitos frequentes, prostração e análises. Ausência cetonúria, carnitina ↓, 3OH-metilglutárica na urina ↑. *Caso 4:* défice primária de carnitina. Síntomas: cardiomiopatia dilatada e análises. Carnitina ↓↓↓. *Caso 5:* intolerância hereditária à fructose. Síntomas: prostração, hepatomegalia e análises. TGO e TGP ↑, fructose na urina ↑. *Caso 6:* glicogenose tipo 1. Síntomas: hepatomegalia, fácies boneca e análises. Triglicérides, ácido úrico e lactato ↑.

**Discussão:** No panhipopituitarismo, a hormona de crescimento normaliza a hipoglicemia. Na tirosinemia, a nitosona é fundamental para reduzir os sintomas graves da doença. Na acidúria 3 hidróxi-metilglutárica, refeições frequentes, evita a hipoglicemia. No défice primário da carnitina, a cardiomiopatia com hipoglicemia regride com carnitina oral. Na intolerância hereditária a fructose a dieta isenta de fructose, sorbitol e sacarose, evita a hipoglicemia e normaliza a hepatomegalia. Na glicogenose tipo 1, o tratamento com refeições frequentes e amido cru, resolve as crises de hipoglicemia.

**Conclusões:** A hipoglicemia associado a outros sinais e sintomas clínicos, devem ser diagnosticados precocemente, reduzindo o risco de agravamento do prognóstico final da doença.

## P620 11:10

### DISTONÍA SENSIBLE A L-DOPA: UN DIAGNÓSTICO QUE NO DEBE PASAR DESAPERCIBIDO

L. Ocampo Fontangordo, J.A. Viso Lorenzo, C.M. Rodríguez Rodríguez, S. González González, M.A. Táboas Pereira y F. Martinón Sánchez

*Complejo Hospitalario, Ourense, España.*

**Antecedentes y objetivos:** La distonía de Segawa o DYT5, descrita por primera vez en 1976, es una enfermedad genética poco frecuente con herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta. La alteración subyacente se produce en el gen GCH1 causando como consecuencia un déficit de guanosina-3P-ciclohidrolasa1. Los pacientes típicamente manifiestan distonía en extremidades inferiores, que puede fluctuar a lo largo del día, y con respuesta sostenida a bajas dosis de L-dopa. La objetivación de una nueva mutación no descrita anteriormente justifica esta presentación.

**Resultados. Caso clínico:** Preescolar de 3 años de edad que consulta por presentar caídas frecuentes y dificultad en la marcha. A la exploración se observa marcha distónica con extensión de extremidad inferior derecha con mayor dificultad para los giros y la carrera. Las pruebas complementarias habituales en este tipo de trastornos resultaron normales. El análisis genético reveló dos mutaciones heterocigotas en el exón 1 del gen GCH1 (c.68 C > T; P23L y c.206 C > T; P68L), así como un cambio de significado desconocido en la región no traducida del gen (exón 6; c.773 C > T), presentes también en madre y abuelo materno, ambos asintomáticos. Se evidenció sustancial mejoría clínica a dosis de L-dopa de 10 mg/kg/día repartidas en tres tomas.

**Conclusiones:** La distonía sensible a L-dopa es una muy rara causa de distonía de inicio en la infancia. No obstante, el diagnóstico debe ser considerado en cualquier niño que se presente con inexplicable marcha con pie en torsión, paroxístico o de curso progresivo, o cualquier hipertonia de etiología desconocida, por su muy eficaz respuesta a la L-dopa. Los beneficios del diagnóstico pueden extenderse a otros familiares que pudieran estar afectados cuyos síntomas hayan sido, bien infra o incorrectamente diagnosticados durante años. Este caso presenta además la singularidad de presentar una nueva mutación no descrita previamente en la literatura médica.

## P621 11:15

### ANIRIDIA CONGÉNITA “DE NOVO”

L. Monfort Belenguer, J. Verdú Amorós, F.J. Mares Diago y E.M. Flor Macián

*Servicio de Pediatría, Hospital Clínico Universitario, Valencia, España.*

**Introducción:** La aniridia se define como la ausencia, total o parcial, del iris. Sus síntomas principales son la fotofobia y la baja agudeza visual. El tumor de Wilms es más frecuente en estos pacientes que en la población general.

**Caso clínico:** Lactante niña remitida a los 4 meses por coloboma de iris bilateral y catarata congénita, con fotofobia, y sin otra sintomatología. Procede de una primera gestación, controlada y normal, en una madre sana de 30 años, con serologías negativas (IgG positiva para rubeola y CMV), RNT-AEG (39 semanas, P 2.750 g, T 50 cm, PC 33 cm), Apgar 10/10. En la primera visita se le diagnostica de coloboma inferior de iris en ojo izquierdo, y aniridia casi completa de ojo derecho, persistiendo sólo una banda medial atrófica de iris, y catarata congénita polar anterior puntiforme bilateral; siendo el resto de la exploración clínica normal. Se solicita: hemograma, química hemática, cuerpos reductores en orina, serología TORCH, ecografía craneal y abdominal, ECG y

ecocardiografía, y RNM cerebral, siendo todos los resultados normales. Revisada en Oftalmología, no hay otras alteraciones asociadas en el polo posterior (fondo de ojo normal). El seguimiento de la niña (3 años) ha mostrado un desarrollo psicomotor normal, ausencia de otros problemas oculares asociados (excepto hipermetropía), y controles periódicos de ecografía abdominal sin alteraciones. Estudio genético: cariotipo 46XX, con traslocación equilibrada (6;11) (p21.3;p15.5), sin pérdida de material genético en el estudio mediante hibridación in situ (FISH) de 6p y 11p, y análisis molecular de los genes PAX6 y WT1 sin deleciones en 11p13; cariotipo de los padres normal. Con estos resultados se establece el diagnóstico de aniridia “de novo” no asociada a mutación conocida.

**Comentario:** Algunos defectos congénitos oculares no se presentan de forma aislada y hacen obligatorio descartar la afectación a otros niveles. Ante la existencia de aniridia, el esfuerzo debe estar dirigido no sólo a prevenir las complicaciones oculares sino también a descartar su asociación al tumor de Wilms. El estudio genético y los controles ecográficos son buenas herramientas diagnósticas y predictivas en el seguimiento de estos pacientes.

## P622 11:20

### OBESIDAD INFANTIL: EXPERIENCIA DE UNA INTERVENCIÓN EDUCATIVA DIRIGIDA A LOS NIÑOS Y SUS FAMILIAS

C. Sitjar Pasamón, A. Vives Carreras, M. Roura, J. Teixidor, A. Rodríguez y J. Caula

*ABS Vilafant, Girona y Tècnic Salut SAP Girona Nord, Girona, España.*

**Introducción:** La obesidad está considerada como un trastorno multifactorial y, en consecuencia, el tratamiento es complejo y los resultados poco favorables. La prevalencia de obesidad en nuestra área es del 9,94%.

**Población y métodos:** La intervención educativa se inició en agosto de 2005. Consistió en una atención individualizada a la familia y la realización de talleres grupales. La población diana fueron todos los niños entre 5 y 14 años con IMC > P97. Primero enviamos una carta informativa a todas las familias y posteriormente nos pusimos en contacto por teléfono. Se convocaron a una primera reunión informativa a la que asistieron los padres y los niños. Posteriormente se realizaron 7 talleres con una frecuencia semanal y duración variable dependiendo de los temas a tratar y la participación. Se realizaron controles de seguimiento, de forma individual, al mes, 3, 6, 12, 18 y 24 meses.

**Resultados:** 48 familias recibieron la carta informativa. 30 asistieron a la primera reunión y 18 participaron en los talleres. En total 22 niños iniciaron la intervención (41% niños y 59% niñas) entre 5 y 14 años. El 59% tenían antecedentes familiares de diabetes tipo 2 y el 68% de enfermedad cardiovascular. Tenían normo peso el 9,1% de los padres y el 45,5% de las madres. Actividades sedentarias 23,4 horas semanales. Ejercicio físico 4,2 horas semanales. A la visita de seguimiento de 24 meses llegaron 9 niños (40,9% del total), consiguiendo normopeso 2 (9,1% del total). Del grupo que no asistió a los talleres llegaron a la visita de 24 m 13 niños (41,9%), consiguiendo normo peso 2 (6,45% del total).

**Conclusiones:** Dificil fidelización de las familias. Correcta adquisición de conocimientos teóricos. Dificultad para poner en marcha las habilidades adquiridas. Desequilibrio entre actividades sedentarias y ejercicio. Confirmación de la importancia de los antecedentes familiares y hábitos. Resultados similares a los 24 meses en los dos grupos (intervención y no intervención). Nuestra actividad y esfuerzo desde atención primaria ha de ir dirigida a la prevención dados los malos resultados una vez instaurada la obesidad.

## P623 11:25 TAQUICARDIA AURICULAR CAÓTICA EN PEDIATRÍA

L. González Vila, M.T. Ferrer Castillo, A. Olivar Gallardo, A.I. Garrido Ocaña y M.L. Domínguez Quintero

*Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva, España.*

**Introducción:** La taquicardia auricular caótica (o multifocal) constituye menos del 1% de las taquicardias supraventriculares y se caracteriza por presentar al menos 3 ondas P de morfología diferente, intervalos PP, RR irregulares y conducción AV variable. Es típica de adultos con enfermedad pulmonar crónica pero también se puede presentar en lactantes con enfermedades respiratorias, fundamentalmente, bronquiolitis VRS positivo.

**Material y métodos:** Presentamos el caso de un neonato que en la ecografía obstétrica del tercer trimestre se detecta un corazón arritmico. Al nacer presenta un EKG con ondas P de diferente morfología a una frecuencia de 300-400 por minuto con una conducción AV variable 3:1 y 2:1. Los intervalos PP y PR son irregulares. En el registro de Holter aparecen 1400 episodios de fibrilación o flutter auricular y la ecocardiografía muestra aleteo auricular sin trombos intracavitarios y una buena función ventricular. Al 5.º día, ante la existencia de frecuencias ventriculares cada vez más elevadas, se decide cardioversión eléctrica con 0,5-2 Julios/kg sin éxito y, a continuación, 3 dosis de ATP sin reversión a ritmo sinusal. Durante su ingreso ha permanecido asintomática en todo momento y ha realizado tratamiento combinado con diferentes antiarrítmicos (flecainida, amiodarona, digoxina, propranolol) obteniéndose respuesta finalmente (disminución de la frecuencia ventricular) con digoxina y dosis elevadas de propranolol. Al cabo de 2 meses la paciente revierte espontáneamente a ritmo sinusal.

**Conclusiones:** Es una arritmia infrecuente que afecta a lactantes pequeños generalmente sin cardiopatía estructural. Es resistente a la cardioversión eléctrica y a la adenosina. La respuesta a los antiarrítmicos es limitada siendo generalmente necesaria la asociación de varios. La remisión se lleva a cabo espontáneamente en semanas o meses.

## P624 11:30 SÍNDROME 3 M: A PROPÓSITO DE UN NUEVO CASO

M.A. Mesas Arostegui, J.D. Abril Rodríguez, J.L. Barrionuevo Porras y R. Hoyos Gurra

*Unidad de Endocrinología y Dismorfología Infantil, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España.*

**Introducción:** El Síndrome 3M es un trastorno autosómico recesivo caracterizado por déficit severo del crecimiento pre y posnatal, rasgos cráneo-faciales sugerentes y hallazgos radiológicos característicos. Se ha identificado la mutación del gen CUL7, en 6p21.1.

**Caso clínico:** Mujer de 16 meses. Hipocrecimiento desde 6.º mes de gestación. Nacida a término (P: 1.900 g [-3,46 DE], T: 38 cm [-6,89 DE], PC: 39 cm [+3,28 DE]). Luxación congénita de caderas y estenosis pulmonar leve. Padres y hermanos sanos. PTG: 165,5 ± 9 cm. Impresiona de crecimiento armónico, leve aumento segmento superior-inferior, macrocefalia relativa, dolicocefalia, frente prominente, leve ptosis palpebral, cejas espesas, raíz nasal ancha, filtro largo, paladar estrecho, mala oclusión tipo II, cuello y tórax corto, hiperlaxitud, meñiques pequeños, pies planos, braquidactilia, hiperlordosis lumbar y piel elástica. **Evolución:** mantiene un crecimiento lento (T < -4 DE). Inicia tratamiento con hormona de crecimiento (talla baja patológica por CIR). Desarrollo psicomotor normal. Pruebas complementarias normales (valoración endocrina, eco abdomino-pélvica, estudio de neuroimagen, CAR, estudio molecular síndrome de Noonan) salvo la edad ósea, siempre retrasada, y la serie ósea: diáfisis de huesos largos y costillas delgadas (huesos gráciles), cuerpos vertebrales altos y pelvis pequeña. Con el diagnóstico clínico de síndrome 3-M, se solicita estudio molecular

del gen CUL7 (resultado pendiente). Actualmente continúa en tratamiento con GH (última talla en -3DE).

**Conclusiones:** La prevalencia es desconocida. Sólo constan unos 40 casos en la literatura. La incorporación del estudio molecular supone un avance en su diagnóstico. La mayoría de estos niños se evalúan inicialmente como un déficit de hormona de crecimiento, incluso algunos, como en nuestro caso, son candidatos a tratamiento hormonal.

## P625 11:35 MONOSOMÍA 6P CON TRISOMÍA 16P POR TRASLOCACIÓN PATERNA

M.E. Elías Villanueva, I. Bueno Martínez, J. Sáenz Hurtado, M.P. Ventura Faci, J.M. Carbonell Pérez y F.J. Ramos Fuentes

*Servicio de Neonatología y Consulta Genética Clínica, Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza; Laboratorio de Citogenética y Servicio de Inmunología, Complejo Universitario Infanta Cristina, Badajoz, y Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza, Zaragoza, España.*

**Introducción:** La monosomía 6p y la trisomía 16p, aunque poco frecuentes, se caracterizan por un fenotipo malformativo reconocible. Presentamos un varón de 2 años, seguido desde los 2 meses de edad, con hallazgos clínicos de ambas cromosomopatías debidos a una traslocación desequilibrada de origen paterno.

**Caso clínico:** Primer hijo de padres sanos no consanguíneos, no abortos anteriores. Embarazo de 39 semanas normal. Parto por cesárea por pérdida del bienestar fetal. Apgar 8/9. Peso: 3.260 g, longitud: 49 cm y PC: 35 cm. Síndrome de aspiración meconial. Piel apergamada con hipoplasia de uñas, cabello fino sin cejas ni pestañas. Hipotonía generalizada con reflejos disminuidos. Asimetría facial y de extremidades con sindactilia 2-3 en ambos pies, fisura palatina, fisuras palpebrales pequeñas con blefaroptosis, pabellones auriculares malformados y microrretrognatia. Hernia umbilical y umbilical. Seguimiento: a los 2 años de vida presenta un retraso pondero-estatural y microcefalia. Retraso psicomotor profundo, hipotonía con reflejos disminuidos. Síndrome de West. Intolerancia a la lactosa. Sordera neurosensorial que precisa audífonos. Infecciones de repetición. Intervenido quirúrgicamente de fisura palatina, ptosis palpebral y hernias inguinales. Rehabilitación desde los 2 meses en atención temprana y educación especial. Pruebas complementarias: estudios bioquímicos y metabólicos, normales. Dermatología: displasia ectodérmica. Ecografía transfontanelar, cardíaca y renal, normales. TAC cerebral normal. Cariotipo y FISH: 46,XY,der(6;16),t(6;16)(p25;p13.1). Cariotipo paterno: 46,XY,t(6;16)(p25;p13.1); FISH: ish t(6;16)(16pter+;pter-).

**Comentarios:** Presentamos un varón con cromosomopatía doble (monosomía 6p y trisomía 16p) cuyo padre presentaba una traslocación balanceada (6;16). El paciente presenta características clínicas de ambos defectos cromosómicos. Es importante que el asesoramiento genético incluya el riesgo de recurrencia y la posibilidad de diagnóstico prenatal.

## P626 11:40 PACIENTE CON DELECCIÓN TERMINAL DEL BRAZO LARGO DEL CROMOSOMA 10

S.T. Jiménez Gil de Muro, C. Cristóbal Navas y A.I. Fernández Lorente

*Fundación Hospital Calahorra, La Rioja, España.*

**Caso clínico:** Se trata de una niña de 4 años fruto del segundo embarazo de padres añosos no consanguíneos, con un hijo varón sano. Amniocentesis 46 XX. Parto a las 38 semanas de gestación, por cesárea riesgo de pérdida de bienestar fetal. Peso recién nacido: 3.600 g. Apgar 3/7/10. Reanimación tipo II. Fenotipo peculiar con

facies triangular, asimetría facial con torticollis congénito, megalotriquis, filtrum largo, labio superior fino, paladar ojival, mamilas separadas e hipotonía generalizada. Desde el nacimiento presentó cardiopatía tipo comunicación interauricular ostium secundum más ductus arterioso persistente, orificio lacrimal imperforado bilateral, estrabismo convergente bilateral y limitación a la mirada superior, displasia acetabular bilateral con subluxación de cadera izquierda y reflujo vesico-ureteral grado IV bilateral. Se intervino en dos ocasiones del reflujo, se canalizaron los lacrimales también en dos ocasiones, llevó férula ortopédica en caderas durante 6 meses, ha sido intervenida del estrabismo y la comunicación interauricular cerró de manera espontánea. Durante la evolución ha presentado retraso psicomotor y del lenguaje importante con microcefalia progresiva. Ha requerido tratamiento rehabilitador multidisciplinar consiguiendo la sedestación a los 9 meses, deambulación y bisílabos a los 2 años, control de esfínteres diurno a los 3 años y medio, masticación a los 4 años y todavía precisa logopedia. Ha sido escolarizada en integración y presenta importantes dificultades para el aprendizaje y carácter sociable pero impulsivo. Las pruebas de imagen cerebrales fueron normales. Ante la evolución se realizó cariotipo donde se detectó deleción terminal del brazo largo de uno de los cromosomas del par 10 a nivel de la banda q26.10 (46XX del (10) (q.26.1)(15). El cariotipo de los padres fue normal, por lo que la deleción se consideró de novo.

**Conclusiones:** Las deleciones terminales del cromosoma 10 a nivel de la banda q26.1 son poco frecuentes (16 casos descritos en la literatura) pero se trata de una cromosomopatía a buscar en el cariotipo para filiar un retraso psicomotor, a pesar de amniocentesis normal, como en este caso, sobre todo si presenta las malformaciones asociadas típicas.

## P627

### ¿SE AJUSTA EL USO DE HEMODERIVADOS EN LAS UNIDADES DE CUIDADOS INTENSIVOS NEONATALES A LAS RECOMENDACIONES?

E. Quintana Río, I. Anquela Sanz, J.M. Sans Tojo, M.T. Coll Sibina, L. Bilbao Gassó, M.A. Zuasnarbar Cotro y M. Catalá Puigbó

*Servicio de Pediatría, Hospital General de Granollers, Barcelona, España.*

**Introducción:** La transfusión de hemoderivados (THD) es un procedimiento frecuente en la UCIN. Dado que no es un proceso inocuo, debe realizarse según indicaciones precisas, valorando los riesgos y beneficios. Entre los riesgos encontramos reacciones hemolíticas, alérgicas, sobrecarga de volumen y transmisión de infecciones. En nuestra unidad la indicación de THD viene determinada por las recomendaciones actuales de la SEN.

**Objetivo:** Evaluar la correcta indicación de THD en nuestra UCIN, el rendimiento de la misma y la posible aparición de reacciones adversas.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo descriptivo de todas las THD realizadas en la UCIN, enero 2006-diciembre 2008, valorando su indicación, rendimiento y reacciones adversas/complicaciones.

**Resultados:** Se realizaron 63 THD en 27 RN (14,2% de los pacientes de UCIN), de 28-41 SG (m 35), con PN 865-3.810 g (m 2.200 g). Se realizaron 33 transfusiones de concentrado de hemáties (TCH) en 21 RN (77%) por la presencia de anemia de diferentes etiologías (100%), con Hb 6,7-12,5 g/dl (m 9,2 g/dl). El 71,4% eran prematuros (media de 31 SG, PN medio 1.430 g), con una media de 1,73 TCH por paciente. El 33% se practicaron las primeras 48 horas y el 67% el 6.º-40.º día. Se transfundió plasma (TPL) en 10 ocasiones a 9 pacientes (30%), predominando los RNAT (55%), y plaquetas (TPQ) en 20 ocasiones a 8 pacientes (29,6%), 75% prematuros. En ambos la sepsis fue la indicación más frecuente (70%). El 92% de las THD si-

guieron las recomendaciones de la SEN. El rendimiento (TCH: aumento de la cifra de Hb/Hto superior a los valores tributarios de transfusión, TPL: resolución de la coagulopatía y TPQ: aumento del número en más de 25.000/mm<sup>3</sup>) fue adecuado en el 60%. No se objetivaron reacciones adversas ni complicaciones.

**Conclusiones:** En nuestra UCIN hay un adecuado cumplimiento de las recomendaciones para la transfusión de hemoderivados, implicando un uso restrictivo. De la población total los prematuros fueron los que se sometieron a más THD. Se objetiva un rendimiento positivo en la mayoría de las THD, sin presentarse reacciones adversas ni complicaciones.

## P628

### TRIPLOIDÍA COMPLETA (69, XXX) EN UN RECIÉN NACIDO PREMATURO VIVO

M. González Santacruz, A.M. Rivera Figueiras y M.R. García Martínez

*Sección de Neonatos y Servicio de Pediatría, Hospital General Universitario, Alicante, España.*

**Introducción:** La triploidía es una de las alteraciones cromosómicas más frecuentes encontradas en abortos espontáneos y mortinatos. Puede ocasionalmente encontrarse en RN vivos, generalmente pretérminos y malformados, con una supervivencia limitada a pocas horas. Presentamos el caso de un RNPT con triploidía completa que sobrevivió 18 días.

**Caso clínico:** Gestante de 22 años, sin antecedentes de interés, con embarazo controlado irregularmente. En la semana 27 se realizó cesárea urgente por desprendimiento placentario e hipotensión materna. Nació una mujer de 1.020 g, con Apgar 2/7 que precisó reanimación tipo IV Presentaba escasa actividad espontánea, edemas y rasgos dismórficos, entre los que destacaban: a) escafocefalia, con frente abombada, gran fontanela anterior y suturas dehiscentes; b) macizo facial hipoplásico, con hipertelorismo, hendiduras palpebrales estrechas, raíz nasal ancha y aplanada, y orejas displásicas, de implantación baja; c) manos en garra, dedos con desviación cubital, pulgar de implantación baja, pies en mecedora con sindactilia (3.º-4.º dedo), y calcáneo prominente; d) mamilas y genitales externos hipoplásicos. La placenta era quística y edematosa. Además presentó hipoplasia pulmonar, EMH grado IV, DAP, hipertensión pulmonar, CIV muscular y ectasia renal bilateral grado II. Presentó empeoramiento respiratorio progresivo con hipercapnia e hipoxemia refractaria falleciendo a los 18 días de vida por fracaso multiorgánico. El cariotipo de sangre periférica demostró la presencia de un 98,4% de metafases y núcleos triploides (69, XXX).

**Discusión:** La triploidia generalmente provoca abortos precoces. Si la gestación continua, se caracteriza por severo retraso del crecimiento intrauterino, oligohidramnios y placenta hidrópica. Aunque el síndrome polimalformativo resultante es abigarrado, ninguna de las malformaciones externas justifica la escasa supervivencia de estos pacientes. Por ello, se cree que esta mortalidad temprana pueda deberse a una escasa capacidad de supervivencia de las células triploides.

## P629

### DISTROFIA MUSCULAR. PARTICULARIDAD FENOTÍPICA

A. Conejo Fernández, R. Calvo Medina, A. Madrid Madrid y J. Martínez Antón

*Hospital Materno Infantil Carlos Haya, Málaga, España.*

**Introducción y objetivo:** Clásicamente, las diferencias genéticas entre la distrofia muscular de Duchenne (DMD) y la de Becker se basaban en la cuantía de las deleciones del gen Xp21.2, existiendo múltiples variaciones al respecto. Presentamos el caso de un grupo familiar en que genética, fenotipo y clínica resultan particular-

11:50

11:45

11:55

mente discordantes. Anamnesis: paciente varón de 5,9/12 años que es derivado desde la consulta de Gastroenterología por aumento de la creatinfosfokinasa (CPK) detectado de forma casual en el contexto de un estudio por hipercolesterolemia familiar. Asintomático. Antecedentes sin interés. Antecedentes familiares: madre sana, padre hipercolesterolemia familiar, 2 hermanos varones de 18 y 14 años asintomáticos. Exploración: sistémica y neurológica normal. Pruebas complementarias y evolución: Aporta despistaje infeccioso (VHA, VHB, VHC, VEB, CMV, VIH) y metabólico (ceruloplasmina, alfa-1-antitripsina, anticuerpos anti-músculo liso, anticuerpos anti-LKM y antimitocondriales) negativos, fosfatasa alcalina, bilirrubina, colesterol, triglicéridos y ferritina normales, función hepática de síntesis (albúmina y actividad de protrombina) normal, cupruria normal, ecografía hepatobiliar normal. Hipertransaminasemia mantenida. Electroneurograma y electromiograma normales. Biopsia hepática con hepatopatía de cambios mínimos. Destacan niveles de CPK y LDH permanentemente elevados (de hasta 31.739 U/l y 1.361 U/l respectivamente). Se realiza entonces estudio genético, hallándose delección en los exones 48-55, mutación propia de DMD. Esta misma mutación se encuentra en su madre (portadora sana) y en sus 2 hermanos, asintomáticos hasta la actualidad. Se estudia tejido muscular por biopsia, obteniéndose un patrón de distribución de distrofina compatible con distrofia muscular de Becker.

**Discusión:** El interés de este caso radica en la particularidad clínica que presenta este grupo familiar, permaneciendo asintomático hasta edades de 19 años por el momento, así como en la poca concordancia entre genotipo y distribución de distrofina esperable.

### P630 12:00 SÍNDROME DE OSTEOPOROSIS CON SEUDOGLIOMA: UNA RARA VARIANTE DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

P. Murillo Arnal, M.E. Elías Villanueva, J. Fleta Zaragoza, M.P. Ribate Molina, J.L. Olivares López y F.J. Ramos Fuentes

*Servicio de Pediatría, Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Escuela Universitaria de Ciencias de la Salud y Facultad de Medicina de la Universidad de Zaragoza, Zaragoza, España.*

**Introducción:** El Síndrome de Osteoporosis con Seudoganglioma (OMIM 259770) es una enfermedad genética muy rara, de herencia autosómica recesiva, que da lugar a fragilidad ósea aumentada y anomalías oculares, considerándose actualmente una variante de osteogénesis imperfecta. Está causada por mutaciones en el gen *LRP5*, localizado en la región cromosómica 11q13. Se reconocen dos formas clínicas: una con atrofia óptica, retinopatía y retraso psicomotor profundo y otra con microcefalia, cataratas e inteligencia normal. El caso que presentamos estaría incluido en ésta última categoría.

**Caso clínico:** Niña rumana de 9 años remitida por su pediatra para estudio por retraso pondoestatural, microcefalia y ceguera. En los antecedentes personales existen dos fracturas previas en fémur derecho y en la historia familiar madre con microcefalia y dos primas invidentes en rama materna. En la exploración física los hallazgos más relevantes son: imposibilidad de deambulación independiente, retraso pondoestatural, atrofia muscular generalizada con hipotonía; microcefalia con microftalmia, cataratas, nistagmo horizontal y ceguera bilateral; tórax prominente y ensanchado y cifoescoliosis; hiperlaxitud articular en pequeñas articulaciones. La función intelectual era normal. El estudio radiológico evidenció osteoporosis generalizada, deformidad torácica y cifoescoliosis y edad ósea ligeramente retrasada; la RM cerebral mostró una megacistema magna y microftalmia bilateral; el cariotipo fue normal y el estudio molecular del gen *LRP5* está en curso.

**Comentarios:** Presentamos un caso de osteoporosis con pseudoglioma, denominada también "osteogénesis imperfecta tipo ocular", con hallazgos clínicos característicos, inteligencia normal y

pendiente de confirmación molecular. El riesgo de recurrencia es del 25% en futuros embarazos. El tratamiento es multidisciplinar, destacando la ortopedia y rehabilitación, y los posibles efectos beneficiosos del bifosfonato y la hormona de crecimiento, que en nuestra paciente están siendo evaluados.

### P631 12:05 ASOCIACIÓN MURCS: UN RETO DIAGNÓSTICO

P. Ruiz Martínez, B. Rubio Gribble, L. Fuente Blanco, A. Álvarez García, M. T. Cuesta Rubio y F. López González

*Hospital Universitario de Getafe, Madrid, España.*

**Resultados:** La asociación de MURCS es una enfermedad rara, de etiología desconocida, que fue descrita por primera vez en 1979. Consiste en una aplasia o hipoplasia de los conductos de Müller, agenesia o ectopia renal y displasia de los somitas cervicotorácicos. Su aparición es esporádica, aunque se han descrito casos familiares. Su diagnóstico se basa en la anamnesis, exploración física y pruebas complementarias. A día de hoy, no existe un diagnóstico genético. La forma de presentación habitual es como amenorrea primaria en mujeres con caracteres sexuales secundarios normales.

**Caso clínico:** Niña de 2 años, con diagnóstico de agenesia renal derecha a las 20 semanas de edad gestacional. A los 3 meses de edad es ingresada por bronquiolitis por VRS, en la radiografía de tórax además de engrosamientos perihiliares bilaterales, se objetivaron anomalías vertebrales dorsales y de las primeras costillas derechas. Ante este hallazgo se realizó una radiografía AP y Lateral de columna con los siguientes hallazgos: 1) escoliosis dorsal alta asociada a hemivértebra a nivel de D2, que condiciona una anomalía en la morfología de la vértebra superior y de las dos inferiores; 2) alteración en la morfología, posición y tamaño de las costillas derechas respectivas; 3) adelgazamiento de la porción más medial de lo que parece ser la sexta costilla derecha; 4) vértebras en mariposa a nivel de D8; 5) Probable costilla cervical derecha. No se observan anomalías a nivel pulmonar. La paciente es seguida por traumatología infantil. A los 24 meses se realiza una RM en la cual se objetivan malformaciones vertebrales dorsales, con escoliosis mínima dorsal. Múltiples malformaciones de cuerpos vertebrales a nivel dorsal (hemivértebras, vértebras en mariposa). La columna cervical y lumbar no presenta alteraciones. La médula es normal, y no se observan patologías intrarraquídeas. Hay ausencia de riñón derecho. Ante la alta sospecha de síndrome de MURCS se solicita una ecografía abdomino-pélvica donde no se visualizan el ovario derecho ni el útero. El ovario izquierdo mide aproximadamente 20 mm.

**Conclusiones:** En esta paciente, la detección de una agenesia renal prenatal junto con el hallazgo casual de malformaciones vertebrales, a raíz de padecer una bronquiolitis, ha permitido sospechar una asociación MURCS en los primeros años de vida. Estudios posteriores confirmaron la ausencia de ovario derecho y útero, reafirmando el diagnóstico.

### P632 12:10 DISPLASIA ESPONDILOEPIFISARIA CONGÉNITA. A PROPÓSITO DE UN CASO

R. Martínez Camacho, S. Escolano Serrano, G. Pi Castán, A. Amat Madramany, J. Sánchez Zahonero y E. Gastaldo Simeón

*Hospital de la Ribera, Alzira, Valencia, España.*

**Introducción:** La displasia espondiloepifisaria congénita (SEDC) es un trastorno del desarrollo con alteración del crecimiento óseo, por mutaciones en el gen *COL2A1*, que codifica la síntesis del colágeno tipo II. Herencia autosómica dominante. Se caracteriza por talla baja, afectación de cuerpos vertebrales y epífisis, pudiendo asociar secuencia Pierre-Robin y problemas visuales y auditivos.



**Caso clínico:** Lactante varón de 4 meses. Consanguinidad familiar. Evidencia ecográfica de acortamiento de huesos largos en el segundo trimestre de gestación. Amniocentesis 46 XY normal. Parto por cesárea a las 39 semanas de edad gestacional. Al nacimiento: peso: 3.680 g (p75), talla 45 cm (< p10) PC: 36,5 cm (> p90). Talla baja. Desproporción còrporo-cefàlica importante. Fenotipo peculiar, macrocefalia relativa, micrognatia, fisura palatina, glosoptosis. Pliegue nugal redundante. Tòrax pequeño. Miembros superiores e inferiores cortos y metatarso varo bilateral reductible. La serie ósea muestra ausencia de osificación de núcleos de la rodilla, discreto retraso de modelado de la columna vertebral, iliacos pequeños y cuadrados, metáfisis de huesos largos anchas y prominentes y ausencia de osificación del pubis. Las características fenotípicas y radiológicas orientan al diagnóstico de SEDC. Pendiente de resultado el estudio de mutaciones en COL2A1. En su evolución destaca la existencia de distrés respiratorio moderado, que precisó soporte ventilatorio con CPAPn durante el primer mes de vida, tolerando el decúbito supino desde los tres meses de edad. Dificultad grave para la alimentación, precisando colocación de sonda orogàstica. Asocia reflujo gastroesofàgico grave y sordera neurosensorial.

**Comentarios:** Al ser una patología poco frecuente, la comunicación de nuevos casos resulta de gran interés para el mejor conocimiento tanto clínico como pronóstico de ésta, y con ello permitir mejorar las intervenciones médicas que solventen las limitaciones que conlleva y, por tanto, la calidad de vida del individuo. Es importante conocer su base genética para un adecuado asesoramiento genético a la familia.

### P633 12:15 SÍNDROME PHACES, NUESTRA EXPERIENCIA: REVISIÓN CLÍNICA Y NOVEDADES TERAPÉUTICAS

M. Rubio Murrillo, M.D. Conejo-Mir Vázquez, J. Bernabeu Wittel, I. Bullón Durán, A. Torres Amieva y J. Conejo-Mir

*Comité Multidisciplinar de Anomalías Vasculares, Servicio de Pediatría y Servicio de Dermatología, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.*

**Antecedentes y objetivos:** El síndrome PHACES es una rara entidad que asocia un hemangioma segmentario cráneo-facial con malformaciones cerebrales de la fosa posterior; anomalías arteriales cerebrovasculares, cardiovasculares y oculares, así como defectos del cierre del rafe medio. Los hemangiomas infantiles suponen una patología de importante interés pediátrico tanto por su prevalencia (5-10%) como por las consecuencias psíquicas y físicas que comportan para el paciente y sus familiares. Nuestro objetivo es exponer nuestra casuística en relación al Sd PHACES: clínica, malformaciones asociadas y novedades terapéuticas.

**Método:** Estudio descriptivo retrospectivo abierto no comparativo de 4 casos de Sd PHACES atendidos en nuestro Hospital el último año.

**Resultados:** Se recogen en total 4 casos de hemangioma craneofacial segmentario en contexto de Sd PHACES. 75% mujeres. 75% menores de un año, una paciente remitida desde otro centro con 7 años de edad. Todos fueron sometidos a despistaje diagnóstico de malformaciones asociadas, detectándose en 3 de ellos malformaciones vasculares cerebrales, en 2 de cardiopatías, en 2 de ellos malformaciones cerebrales de fosa posterior y uno presentaba microftalmía. No se describen defectos esternos y/o de rafe supraumbilical. En cuanto al manejo terapéutico: 1 caso recibió tratamiento con esteroides con buena respuesta. 2 pacientes sustituyeron el tratamiento inicial con esteroides por propanolol en pauta ascendente con resultados favorables y sin efectos secundarios hasta la fecha, actualmente lesiones en remisión, completando aún tratamiento. La paciente remitida pasado el primer año de vida está siendo sometida a láserterapia en las lesiones residuales con éxito.

**Conclusiones:** El abordaje multidisciplinar del paciente por parte de un equipo de expertos: dermatólogo, cirujano, pediatra favorece una intervención precoz y mejora el pronóstico. Ante un hemangioma cervicofacial segmentario descartar siempre malformaciones asociadas. El propanolol se presenta como nueva alternativa terapéutica segura y eficaz. Aún hacen falta más estudios que apoyen nuestros resultados.

### P634 12:20 HIPERQUERATOSIS EPIDERMOLÍTICA AUTOSÓMICA DOMINANTE EN UN HIJO DE PADRES CONSANGUÍNEOS: IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO MOLECULAR PARA EL ASESORAMIENTO GENÉTICO

D.M. Clavero Chueca, S. Valle Guillén, I. Bueno Martínez, F.J. Carapeto Márquez de Prado, J. Arín Meral y F.J. Ramos Fuentes

*Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Departamento de Pediatría de la Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza, Zaragoza, España; Universitat Zu Köln, Alemania.*

**Introducción:** La Hiperqueratosis Epidermolítica (HE; OMIM 113800), también denominada eritrodermia ictiosiforme congénita bullosa, es una forma de ictiosis de herencia autosómica dominante que se caracteriza por hiperqueratosis y lesiones ampollas en la piel: éstas últimas presentes sobre todo al nacimiento y durante la infancia. Clínicamente es una dermatopatía muy heterogénea donde la extensión y gravedad de las lesiones puede ser muy variable, pudiendo existir afectación palmo-plantar. La HE es debida a mutaciones tipo cambio de sentido (misense) en los genes de la keratina KRT1 (forma palmo-plantar) y KRT10. En 2006 se describió por primera vez un caso de HE autosómica recesiva, gravemente afectado por ausencia total de keratina en la epidermis, y cuyos padres eran portadores heterocigotos de una mutación sin sentido (nonsense) en el gen KRT10. La existencia de heterogeneidad genética y el alto número de casos esporádicos (50%) en la forma dominante hace necesario el estudio molecular para el asesoramiento genético.

**Caso clínico:** Varón de 3 años de raza gitana con hiperqueratosis epidermolítica, diagnosticada al nacimiento, enviado a nuestra Consulta de Genética Clínica para asesoramiento genético. La historia familiar muestra consanguinidad de primer grado. Los progenitores, primos hermanos, son jóvenes y no presentan problemas en la piel. Hijo varón de 6 años, aparentemente sano. Ningún otro miembro de la familia con patología dermatológica. El paciente presentaba una ictiosis generalizada, incluyendo el cuero cabelludo, con afectación de pliegues y flexuras de articulaciones, sin afectación palmo-plantar. La biopsia de piel confirmó el diagnóstico clínico. El estudio molecular del gen KRT10 demostró la existencia de una mutación en el exón 1, que no estaba presente en ninguno de los progenitores ni en el hermano mayor.

**Comentarios:** Dada la heterogeneidad clínica y genética de la EH, es imprescindible el diagnóstico molecular para ofrecer un asesoramiento genético riguroso a las familias afectadas.

### P635 12:25 VARIABILIDAD FENOTÍPICA EN DOS CASOS DE DEFICIENCIA DE ACIL-COA DESHIDROGENASA DE CADENA MEDIA (MCADD) DETECTADA POR CRIBADO NEONATAL

M.J. Juan Fita, J.M. Egea Mellado, I. González Gallego, D. Gil Ortega y A. Fernández Sánchez

*Servicio de Bioquímica y Genética Clínica y Sección de Metabolopatías, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España.*

**Introducción:** La MCADD es un trastorno metabólico autosómico recesivo de la beta-oxidación mitocondrial (1:14.600 r.n.) con ma-

nifestación clínica variable, siendo la mayoría asintomáticos al nacer y padecer el primer episodio agudo antes de los 2 años (vómitos, hipoglucemia, muerte); en algunos casos el debut puede ocurrir en la primera semana de vida.

**Objetivos:** Detección de pacientes con MCADD en el Programa de Cribado Neonatal de la Región de Murcia.

**Material y métodos:** Análisis de acilcarnitinas (AC) en sangre-papel: octanoilcarnitina (C8) y decanoilcarnitina (C10) y relaciones mediante espectrometría de masas en tándem (MS/MS). El diagnóstico de confirmación se realizó mediante estudios de las mutaciones del gen.

**Resultados:** Desde marzo de 2007 se han detectado dos casos de MCADD. El primero debutó al cuarto día de vida con acidosis, hiperamonemia e hipoglucemia junto con un aumento de beta-hidroxibutirato y acetoacetato en orina (1.575 y 4.753 mmol/mol creat, respectivamente), hecho paradójico en un paciente con MCADD

pero descrito en algunos casos. Presentó valores de C8 = 2,45  $\mu\text{M}$ ; C10 = 0,38  $\mu\text{M}$  y C8/C10 = 6,5. Este paciente se recuperó totalmente tras infusión de glucosa i.v. y con dieta exenta de ácidos grasos de cadena media. El segundo paciente fue asintomático en el momento de su detección (tercer día de vida) con valores de C8 = 13,4  $\mu\text{M}$ ; C10 = 1,34  $\mu\text{M}$  y C8/C10 = 10,1. La presencia de hexanoilglicina y suberilglicina en orina permitieron el diagnóstico bioquímico. El estudio molecular reveló que el primer paciente es homocigoto para la mutación prevalente 985A > G. Para el segundo paciente dicho estudio está en curso.

**Conclusión:** El cribado neonatal mediante MS/MS permite la detección precoz de MCADD, con la pronta instauración de un tratamiento adecuado en estos pacientes, y evita crisis posteriores previniendo periodos de ayuno prolongado. El hallazgo de una hipoglucemia con cetonuria no debe excluir el diagnóstico de MCADD.



COMUNICACIONES ORALES

Sábado, 6 de junio (15:30-17:00)

INFECTOLOGÍA

Sala 23 (Planta 2)

**663**  
**GENTAMICINA VERSUS CEFOTAXIMA:  
¿ESTÁ JUSTIFICADO AMPLIAR EL ESPECTRO  
EN EL TRATAMIENTO EMPÍRICO DE LA ITU FEBRIL?**

15:30

M. Álvarez Fuente, T. Sáinz Costa, B. Santiago García,  
M. Algar Serrano, E. Jiménez González y S. Serrano Villar

*Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España.*

**Introducción:** La aparición de resistencias bacterianas en los últimos años hace necesario racionalizar el uso de antibióticos. Es frecuente la elección de cefotaxima como tratamiento empírico hospitalario de la infección del tracto urinario (ITU), existiendo otros antibióticos de menor espectro que se ajustan a los patógenos más habituales.

**Objetivo:** Comparar la eficacia de cefotaxima IV frente a gentamicina IV en el tratamiento empírico de la ITU en la edad pediátrica.

**Métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes entre 1 mes y 16 años ingresados con el diagnóstico de ITU febril los últimos cinco años.

**Resultados:** Se incluyeron un total de 104 pacientes, 38% varones, con una mediana de edad de 8 meses. Los agentes patógenos más frecuentes fueron *E. coli* (84%), *Proteus spp* (5%), *Klebsiella spp* (3%) y *Enterobacter* (2%). 31 pacientes recibieron gentamicina frente a 73 a los que se había administrado cefotaxima. La elección del tratamiento empírico quedó a criterio clínico en cada caso, pese a lo cual los grupos resultantes fueron homogéneos en cuanto a las variables clínicas y analíticas recogidas. No se encontró diferencia estadísticamente significativa en la respuesta al tratamiento (tiempo de defervescencia, aparición de complicaciones y tolerancia) entre los pacientes tratados con cefotaxima y gentamicina.

**Conclusiones:** La elección de un antibiótico de espectro adecuado a cada patología debe ser una prioridad dada la tendencia actual a la aparición de resistencias bacterianas. Nuestro estudio demuestra que gentamicina es una opción terapéutica excelente en el tratamiento de la ITU. Consideramos que el empleo de otros antibióticos de mayor espectro no ha demostrado ventajas que justifiquen su uso como primera elección.

**664** **15:40**  
**ENFERMEDAD NEUMOCÓCICA INVASIVA EN NIÑOS  
ANTES Y DESPUÉS DE LA INTRODUCCIÓN DE LA VACUNA  
ANTINEUMOCÓCICA CONJUGADA HEPTAVALENTE**

A.M. de los Ríos, V. Pineda Solás, D. Fontanals Aymerich,  
S. Moya Villanueva, I. Baena Olomí, J. Clotet Caba  
y D. Sánchez Garvín

*Hospital de Sabadell (Corporació Sanitaria Parc Taulí),  
Sabadell, Barcelona, España.*

**Antecedentes y objetivos:** La comercialización de la vacuna antineumocócica heptavalente se inició en España en junio de 2001. Nuestro objetivo es analizar el impacto de la vacunación antineumocócica en la enfermedad neumocócica invasiva (ENI) en nuestra área de referencia.

**Métodos:** Se incluyeron todos los casos diagnosticados en nuestro hospital de ENI en menores de 15 años, entre 1995 y 2008. Se definió como caso aquel en el que se aisló *neumococo* en líquido estéril. Se analizaron las características clínicas, analíticas y microbiológicas y se calcularon las tasas de incidencia anual, comparando los diferentes grupos etarios en el período previo a la aprobación de la vacuna con el período posterior, utilizando para ello el censo y el padrón continuo anual para la población.

**Resultados:** 174 casos: 94 en el período pre-vacunal, 80 en el post-vacunal. La incidencia global de la enfermedad disminuyó un 22% en menores de 2 años y un 50% en el grupo de 2 a 4 años. La forma clínica más frecuente en el período pre-vacunal fue la bacteriemia, que junto con la meningitis han sufrido un descenso importante (48% y 82% respectivamente) en el período post-vacunal. Observamos un incremento de las neumonías en el período post-vacunal (95%), que fue mayor en el grupo de edad de más de 4 años. Se observó también un aumento de los derrames paraneumónicos (del 26% al 51%). En el período pre-vacunal los serotipos vacunales representaron el 73%, mientras que en el período post-vacunal el 75% de serotipos fueron no vacunales (principalmente 1 y 3). Disminuyeron las tasas de resistencia del *neumococo* a penicilina, eritromicina y cefalosporinas de 3.ª generación.

**Conclusiones:** Desde la comercialización de la vacuna ha disminuido la incidencia global de ENI en nuestra área. La disminución más importante se ha observado en la meningitis, seguido de la bacteriemia. Sin embargo han aumentado los casos de neumonía neumocócica así como sus formas complicadas con derrame pleural. Los serotipos más prevalentes en el período post-vacunal son los no vacunales, principalmente el 1 y 3, mientras que en el período pre-vacunal eran los incluidos en la vacuna.

665

15:50

### ESTUDIO DE LAS NEUMONÍAS DE PROBABLE ORIGEN BACTERIANO HOSPITALIZADAS Y SU EVOLUCIÓN EN RELACIÓN CON EL TRATAMIENTO INICIAL (AMPICILINA VS CEFUROXIMA-CEFOTAXIMA)

J.R. Bretón Martínez, J. Marín Serra, R. Margalef Canuto, E. Ballester Asensio, J.J. Camarena Miñana, A. Navarro Ruiz, S.V. Talón Bañón, P. Aymerich Salas, R. Hernández Marco y J.M. Nogueira Coito

*Servicio de Pediatría y Servicio de Microbiología, Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia, y Universidad de Valencia, Valencia, España.*

**Antecedentes y objetivos:** El tratamiento empírico de las formas moderadas o graves de las neumonías de probable origen bacteriano hospitalizadas incluye la penicilina/ampicilina y cefalosporinas de 2.ª y 3.ª generación parenterales como la cefuroxima, cefotaxima y ceftriaxona. El objetivo de nuestro estudio fue el análisis de las características de estas neumonías y si existieron diferencias en la evolución en función del tratamiento empírico inicial empleado (ampicilina vs cefuroxima-cefotaxima).

**Métodos:** Revisión retrospectiva durante los años 2001-2008 de una muestra de neumonías de origen bacteriano probado por aislamiento de neumococo en sangre o líquido pleural o probable por sus características clínicas, radiológicas, analíticas o antigenuria positiva en orina.

**Resultados:** Se identificaron 153 episodios. Mediana de edad 2,9 años. Cuarenta y tres (28%) niños menores de 2 años, 72 (47%) entre 2 y 5 años, y 38 (25%) mayores de 5 años. La mayoría de los casos se dieron entre los meses de enero y abril. Media de cifra de leucocitos  $22.857/mm^3$  ( $\pm 9.112$ ). Media del valor de PC-r fue de  $237 mg/l$  ( $\pm 113$ ). Determinación positiva de antígeno de neumococo en orina 51%. Se identificaron 18 bacteriemias. El 94% de los neumococos aislados tuvieron una CMI  $< 2 \mu g/ml$ . Siguió tratamiento con ampicilina 80 niños (52%), con cefuroxima 58 (38%), 11 con cefotaxima (7%). Los grupos tratados con ampicilina o cefuroxima-cefotaxima fueron comparables en cuanto a edad, tiempo evolución de la neumonía y PC-r con diferencia poco relevante en el recuento leucocitario. Treinta niños (20%) presentaron derrame pleural previo al ingreso y otros 10 (7%) lo desarrollaron tras su ingreso. No se apreció peor evolución en cuanto a la aparición o progresión del derrame pleural o necesidad de traslado a UCIP en el grupo tratado con ampicilina.

**Conclusiones:** La antibioterapia inicial con ampicilina no se relacionó con una mayor frecuencia de complicaciones (derrame o vigilancia en UCIP). Estos datos apoyarían que la ampicilina puede seguir siendo el tratamiento de elección en zonas con baja prevalencia de CMI a penicilina  $> 2 \mu g/ml$ .

666

16:00

### MASTOIDITIS AGUDA: EXPERIENCIA EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS EN HOSPITAL TERCIARIO DEL SUR DE ESPAÑA

B. Croche Santander, A. Porras González e I. Obando Santaella  
*Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.*

**Introducción:** En los últimos años se ha descrito un incremento de la incidencia de mastoiditis en algunas áreas y ocasionalmente en la gravedad de las mismas.

**Objetivo:** Revisar nuestra experiencia reciente y compararla con aquello que otros autores han descrito.

**Métodos:** Estudio retrospectivo de niños con diagnóstico de mastoiditis aguda en nuestro hospital terciario durante el período 1999-2008. Se analizan variables epidemiológicas, clínicas, microbiológicas, tratamiento y resultado.

**Resultados:** Se identifican 145 casos. Media anual de 14,5 pacientes/año. La mediana de edad fue de 3 años (rango de 0-14 años).

Un 58,6% de pacientes eran varones. En 84 (57,9%) casos se había administrado antibioterapia previa, principalmente  $\beta$ -lactámicos. La clínica más frecuente fue fiebre (78%), desplazamiento pabellón auricular (74%), otalgia (72%) edema/hinchazón retroauricular (70%). Se realizó cultivo microbiológico en 58,6% casos, de los que se aisló el microorganismo en 35 casos. Los gérmenes más frecuentes fueron *S. pneumoniae* (10), *P. aeruginosa* (9), *S. pyogenes* (4), *SCON* (4), *P. mirabilis* (2), otros (8). Se realizó la TAC en 82 casos (56,2%). Todos los pacientes recibieron antibioterapia intravenosa con una mediana de duración de 5 días (rango 1-28 días), siendo cefotaxima (45%) y amoxicilina-clavulánico (24%) los más empleados. La cirugía ORL se realizó en 45 pacientes (31%) (miringotomía con/sin tubo drenaje 31, mastoidectomía radical 9, drenaje de absceso subperióstico 5). En 12 casos se presentaron complicaciones intracraneales, observándose un incremento de la frecuencia de un 3% en el período 1999-2003 a un 12% entre 2004-2008.

**Conclusiones:** Se observa un incremento de la frecuencia de complicaciones intracraneales mientras que la incidencia de mastoiditis se mantiene estable presentando variaciones anuales en los distintos años del estudio.

667

16:10

### EPIDEMIOLOGÍA, DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LA OSTEOMIELITIS. REVISIÓN DE LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS

M.T. Leonardo Cabello, M. Sánchez Moreno, M. Ruiz del Campo, E. Aragonés Achutegui, C. Pato Fernández, M.I. Montes Cid, A. Pascual Bonilla, R. Cuesta González, J.H. Ramírez Cuentas y F.J. García García

*Servicio de Pediatría y Ortopedia Infantil, Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, Cantabria, España.*

**Introducción:** La osteomielitis (OM) es una inflamación del hueso de origen infeccioso. Es más frecuente en varones menores de 5 años, y se ven afectadas sobre todo las metafisis de huesos largos de las extremidades inferiores. Las formas agudas suelen ser debidas a diseminación hematológica. Hemos realizado una revisión cuyo objetivo es describir las características de los casos de OM en los últimos 10 años en nuestro hospital.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo de 40 pacientes menores de 14 años ingresados por OM entre enero de 1998 y junio de 2008, analizando las siguientes variables: edad, sexo, localización, germen causal, tratamiento recibido y evolución.

**Resultados:** Se observa claro predominio en varones (67,5%) en un rango de edad de 1 a 2 años de vida (22,5%), con una afectación de hasta el 80% de extremidades inferiores (27,5% tibia, 25% fémur, 10% peroné). La clínica más frecuente fue local (90%), aunque el 62,5% de los casos manifestaron sintomatología general. Todos mostraron anomalías en las pruebas de imagen, principalmente en la gammagrafía ósea (65%). En la mayoría (62,5%) no se logró identificar ningún germen, siendo el agente más frecuentemente aislado el *Staphylococcus aureus* (32,5%, 12,5% en hemocultivo y 20% en el foco infeccioso). El principal tratamiento antibiótico instaurado fue la asociación de cloxacilina con una cefalosporina de tercera generación. El 18% precisó además tratamiento quirúrgico. El 95% de los casos evolucionó favorablemente, con normalización clínica, analítica y radiológica. No se han producido recidivas en los 3 años posteriores al episodio inicial en ningún paciente.

**Conclusiones:** La OM aguda es una patología que afecta más frecuentemente a varones en el segundo año de vida, siendo la localización principal las metafisis de huesos largos de extremidades inferiores. El *S. aureus* es el germen causal aislado con más frecuencia. Es fundamental el diagnóstico precoz para favorecer una buena evolución clínica y evitar secuelas graves: alteraciones del crecimiento, fracturas patológicas o destrucción articular.

668

### CARACTERÍSTICAS DEL DERRAME PLEURAL TUBERCULOSO EN LAS DOS ÚLTIMAS DÉCADAS

E. Luzón Terrón, F. Baquero Artigao, M.J. García de Miguel, M.I. de José Gómez, F.J. Aracil Santos y F. del Castillo Martín

*Servicio de Enfermedades Infecciosas, Hospital Materno Infantil La Paz, Madrid, España.*

**Introducción:** El derrame pleural de origen tuberculoso es poco habitual en la infancia tanto como causa de derrame como manifestación de la tuberculosis. El conocimiento de esta patología facilita su diferenciación de otros derrames paraneumónicos en el niño, permite la investigación de contactos y evita la aparición de nuevos casos en la comunidad.

**Material y método:** Se recogieron los casos de derrame pleural tuberculoso durante un período de 22 años (1987-2008) en un hospital terciario. Se revisaron los registros de los niños ingresados, utilizando como palabras clave: tuberculosis, derrame pleural y pleuritis. Recogimos quince variables en una base de datos para facilitar su análisis, que se analizaron mediante el sistema informático SPSS 12.0.

**Resultados:** Durante el período de estudio, se diagnosticaron 23 pacientes, de edades comprendidas entre los 2 y los 16 años, con una media de 9 años. Catorce eran niñas (60%). Desde 1998 todos los casos aparecieron en población inmigrante. En el primer período del estudio (1987-1997) se concentraron 15 de los 23 casos (65%). Seis niños habían recibido vacuna BCG (26%). Sólo en 7 casos (30%) se descubrió el caso índice, siendo siempre un familiar que convivía con el niño. Todos los derrames fueron unilaterales sin claro predominio por ningún hemitórax; el 45% fueron izquierdos. La prueba cutánea de la tuberculina fue positiva (mayor de 10 mm) en 22 de los 23 niños. Se realizó toracocentesis en 15 pacientes, presentando el 86% líquido pleural de predominio linfocitario. En once niños se realizó determinación de ADA en líquido pleural, presentando 10 de los 11 valores superiores a 40 U/l. El aislamiento de *M. tuberculosis* se produjo en un 23% de los cultivos de jugo gástrico y en un 26% de los cultivos de líquido pleural. Sólo en dos pacientes se realizó biopsia pleural para el diagnóstico, presentando ambos granulomas pleurales y cultivo positivo. Todos los pacientes recibieron triple terapia antituberculosa con isoniazida, rifampicina y pirazinamida durante 6 meses con buena respuesta.

**Conclusiones:** El derrame pleural tuberculoso es una patología poco habitual en nuestro medio. Se debe sospechar en niños mayores y adolescentes, procedentes de áreas endémicas. La confirmación microbiológica es difícil, por lo que el diagnóstico debe basarse en una prueba cutánea de la tuberculina positiva, un cuadro clínico y analítico compatible y una respuesta adecuada al tratamiento antituberculoso.

16:20

diátricos seguidos en consultas externas de nuestro hospital independientemente del motivo. Estudio estadístico con paquete informático SPSS 15.0.

**Resultados:** 201 cuestionarios fueron contestados. El motivo de seguimiento más frecuente fue de tipo respiratorio (28%). Del 26% de los encuestados que cumplían criterios para la vacuna antineumocócica conjugada heptavalente, sólo la mitad (50%) la habían recibido. La dosificación fue correcta en el 83% de los casos. El 40% de los niños cumplían criterios de vacunación antigripal, de los cuales 1 de cada 3 (35%) estaban vacunados (indicado por su pediatra en un 67%). Al 57% se le administró la vacuna antigripal durante 2 temporadas. El 12% de los niños encuestados cumplían criterios médicos para la vacunación frente a varicela, de los cuales un 42% estaban vacunados. Un 68% de los menores de 2 años se habían vacunado frente a rotavirus, de ellos un 30% no tenían la dosificación correcta para su edad.

**Conclusiones:** Menos de la mitad de los niños en grupo de riesgo seguido en consultas externas presenta vacunación adecuada a su patología de base. Es necesario un mayor esfuerzo para aumentar las coberturas vacunales en estos pacientes.

670

### GASTROENTERITIS AGUDA POR NOROVIRUS

E. Cresto, C. Fernández San José, M. Tobeña Rue, F. Coll Usandizaga, F. Alfonso Moraga-Llop, M. Campins Martí, R.M. Bartolomé Comas y A. Carrascosa Lezcano

*Unidad de Pediatría General, Unidad de Enfermedades Infecciosas Pediátricas, Servicio de Medicina Preventiva y Epidemiología, y Servicio de Microbiología, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, España.*

16:40

**Antecedentes y objetivos:** Actualmente el norovirus constituye la causa más frecuente de gastroenteritis aguda, tanto en niños como en adultos, y su incidencia es similar a la del rotavirus. Su alta transmisibilidad facilita la aparición de casos nosocomiales en el contexto de brotes de gastroenteritis aguda en la comunidad. A pesar de producir gastroenteritis leves y autolimitadas, su impacto epidemiológico es importante.

**Métodos:** Se describe una serie de casos de gastroenteritis por norovirus diagnosticados en pacientes hospitalizados en nuestro centro entre los meses de octubre-diciembre de 2008.

**Resultados:** Durante este período se estudiaron 37 pacientes ingresados con clínica de gastroenteritis aguda (diarrea y/o vómitos). En el 81% se investigó la presencia de norovirus mediante técnica de RT-PCR en muestra de heces, siendo positiva en 11 (29,7%). En 5 casos los coprocultivos fueron positivos a otros microorganismos (2 *Campylobacter*, 2 adenovirus y 1 *Salmonella*). De los 11 pacientes con gastroenteritis por norovirus 7 eran niños y 4 niñas, con una mediana de edad de 14 meses (rango 0,5-30 meses). En 5/11 pacientes la infección fue nosocomial y en 6/11 pacientes fue adquirida en la comunidad. Todos los pacientes presentaron diarrea, con una mediana de la duración de 6,7 días (rango: 2-13 días). 9/11 pacientes presentaron vómitos y 8/11 pacientes tuvieron fiebre > 37,5 °C con una media de las temperaturas máximas de 38 °C. Laboratorio: la mediana de la proteína C reactiva fue 0,7 mg/dl (rango 0,1-17); 4/11 pacientes tuvieron hiponatremia al diagnóstico. Tratamiento: 9/11 pacientes precisaron rehidratación intravenosa.

**Conclusiones:** Los casos descritos en esta serie presentaron una duración de la diarrea superior a lo descrito en la literatura y el 81% requirió rehidratación intravenosa. Durante este período, el 45% de las gastroenteritis por norovirus fueron nosocomiales. La RT-PCR facilitó la rápida identificación de los pacientes, que junto con las medidas de aislamiento, contribuyeron a controlar de forma eficaz la transmisión nosocomial.

669

### VACUNACIÓN EN GRUPOS DE RIESGO

E. Cobos Carrascosa, J. Díez-Delgado Rubio, F. Giménez Sánchez, M.I. Rodríguez Lucenilla, J.S. Poveda González, J. Salvador Sánchez y A. Bonillo Perales

*Servicio de Pediatría, Hospital Torrecárdenas del SAS, Almería, España.*

**Introducción:** Los niños que padecen enfermedades crónicas son más susceptibles a las infecciones. Las coberturas vacunales de estos grupos no han sido suficientemente estudiadas y probablemente no sean las deseadas.

**Objetivos:** Estudiar la cobertura vacunal de niños pertenecientes a grupos de riesgo.

**Métodos:** Se realizó un cuestionario con las variables demográficas, clínicas y estado vacunal. Criterio de inclusión: pacientes pe-

16:30

## 671 16:50 AISLAMIENTOS DE *STREPTOCOCCUS PNEUMONIAE*: EVOLUCIÓN CLÍNICA, SEROTIPOS VACUNALES Y RESISTENCIA ANTIBIÓTICA EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS

F. González Martínez, J. Adrián Gutiérrez, M. Botrán Prieto, A. García Figueruelo, P. Chimenti Camacho, E. Cercedano, J. Saavedra Lozano, M.L. Navarro Gómez, M.M. Santos Sebastián y T. Hernández-Sampelayo Matos

*Servicio de Pediatría y Servicio de Microbiología, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.*

**Objetivos:** Describir los cambios epidemiológicos y características microbiológicas, incluyendo resistencia a antibióticos, de los aislamientos de *Streptococcus pneumoniae* (SP) en niños < 16 años en los últimos 10 años. Analizar el posible impacto de la vacuna conjugada heptavalente (VCN-7).

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo de todos los aislamientos de SP entre enero 1998 y febrero 2008 en niños atendidos en el HGUGM (comprende una población de 100.000 niños). Se consideró enfermedad invasora (ENI) su aislamiento en lugares estériles. Se consideraron tres periodos: prevacunal (P1) antes de junio 2001; hasta el 2006, con cobertura del 40% (P2); y desde el 2006 que se incorporó al calendario vacunal (P3).

**Resultados:** Se analizaron 621 muestras en las que se aisló SP correspondiendo 155 a ENI. La clínica más frecuente fue fiebre con clínica respiratoria. Precisarón ingreso 174 pacientes, la mayor parte de ellos con ENI. Las muestras procedieron de las siguientes localizaciones: exudado ótico 40%; cultivos de superficie y conjuntival 22%; sangre 18,8%; broncoaspirado 10%; LCR 3,4%; líquido pleural 1,4%; líquido articular 1,1% y líquido peritoneal 0,2%. No se analizaron los serotipos correspondientes al serogrupo 19 antes del 2002 por no realizarse el serotipado de forma sistemática durante ese período. Los serotipos más frecuente hallados fueron: 19A (10,8%), 14 (10,1%), 6B (7,2%), 1(6,3%), 23F (6,1%), 3 (5,3), hallándose un total de 46 serotipos diferentes. Se ha producido una disminución en los serotipos vacunales (SV) como el 14, 6B y 23F con aumento de los serotipos no vacunales (SNV), como 1 y 5. La resistencia global a la penicilina fue 48% (34% I y 14% R), siendo un 5% resistentes a cefotaxima. Se ha objetivado una disminución de los serotipos resistentes a lo largo de los años siendo resistentes el 68% en P1, y a un 36% en P3.

**Conclusiones:** En nuestro estudio se objetiva un aumento significativo en el aislamiento de algunos SNV y una disminución de los SV de todas las muestras obtenidas. Igualmente se objetiva una disminución significativa de la resistencia a penicilina de estos aislamientos.

y enterovirus 68-71. Están implicados hasta en el 20% de los casos de síndrome febril en < 3 meses, relacionados los 2 primeros con afectación grave. La vía de contagio junto con la precocidad de la infección determinará su evolución.

**Objetivos:** Conocer las características clínicas así como las técnicas diagnósticas que nos ayuden a una detección precoz de las infecciones por enterovirus durante el período neonatal.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo mediante revisión de las historias clínicas de los casos de infección por enterovirus en neonatos de un hospital de segundo nivel desde el año 2005 al 2008.

**Resultados:** Se recogieron 8 casos. Su edad media al ingreso fue de 13.5 días, sin diferencias entre sexos. El 50% se presentó en primavera, 25% en verano y 25% en otoño. La media de horas entre amniorraxis y parto fue de 4,6 horas (máxima de 13 horas) y 1 asociaba fiebre materna. Todos consultaron por fiebre (media 38.5 °C y mediana en tiempo de evolución de 4 horas). Asociaban rechazo alimentario 3 casos (37,5%), 1 diarrea (12,5%) y 1 irritabilidad (12,5%). Presentó erupción cutánea el 62,5%. Entre las pruebas de laboratorio destacan una media de leucocitos de 10.625/mm<sup>3</sup> (58,3% neutrófilos). La PCR media al ingreso fue de 9,6 mg/l, elevándose en 62,5% de casos (máxima 28,6 mg/l). Se practicó punción lumbar a 7 casos, todas normales. La PCR de enterovirus en heces y/o frotis faríngeo fue positiva en todos, aislándose también en la necropsia en tejido miocárdico, cerebral y pleural. Recibieron antibioterapia el 62,5% (5 casos), completándose 14 días en 2 casos. Presentaron complicaciones 4 pacientes (50%): 1 meningitis aséptica, 1 episodio convulsivo y 2 shock (1 cardiogénico con exitus); la evolución del resto fue favorable.

**Conclusiones:** Se debe incluir la infección por enterovirus en todo neonato con síndrome febril. Aunque puede asociar clínica inespecífica, es potencialmente grave (contagio intraparto) ya que puede complicarse con meningoencefalitis, sepsis o miocarditis; esta última con elevada mortalidad.

## 673 15:40 SÍNDROME DE ABSTINENCIA NEONATAL EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

E. Beltrán Arasa, C. Mir Perelló, C. Servera Ginard, P. Balliu Badía, J. Figuerola Mulet, P. Jarque Aguilar y A. López Rodríguez

*Sección de Neonatología del Servicio de Pediatría, Hospital Son Dureta, Palma de Mallorca, Baleares, España.*

**Objetivos:** Describir el uso de sustancias de abuso durante el embarazo, la morbilidad asociada y el tratamiento en pacientes ingresados con síndrome de abstinencia neonatal (SAN) en los últimos 10 años.

**Métodos:** Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo a partir de las historias clínicas de pacientes con diagnóstico de SAN entre 1999 y 2008.

**Resultados:** Se han identificado 100 casos de SAN. Entre 1999-2003 (68 casos), 75% consumieron metadona, 16% heroína, 19% cocaína, 2% cannabis, 2% alcohol, 6% antidepresivos y 13% benzodiazepinas. Un 58% fueron policonsumidoras y el 13% usaron la vía endovenosa. El 30% fueron positivas a VIH, el 66% a VHC, el 9% a VHB y el 3% a lúes. Entre 2004-2008 (32 casos): 53% consumieron metadona, 40% heroína, 19% cocaína, 6% cannabis, 9% alcohol, 9% antidepresivos y 37% benzodiazepinas. El 59% fueron policonsumidoras y el 28% usó la vía endovenosa. Un 9% fueron positivas a VIH, un 34% a VHC, un 6% a VHB y un 3% a lúes. De los 100 casos, un 26% fueron prematuros y un 34% de bajo peso. Un

## NEONATOLOGÍA Sala 11 (Planta 1)

### 672 15:30 ENTEROVIRIASIS EN EL PERÍODO NEONATAL

A. Navarro Ruiz, S. Aparici Gonzalo, A. Pineda Caplliure, A. Sanchís Calvo y M.J. Alcaraz Soriano

*Servicio de Pediatría y Servicio de Microbiología, Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia, España.*

**Antecedentes:** Los enterovirus son agentes virales con reservorio humano. Se dividen en 4 grupos: coxsackie B, echovirus, poliovirus

14% presentó Apgar inferior a 8. Se observaron 6 casos de pérdida de bienestar fetal. El SAN se inició más precozmente en los hijos de madres consumidoras de benzodiazepinas que en los de las consumidoras de metadona de acuerdo con la literatura revisada. En el 69% de los casos se confirmaron tóxicos en orina. El 20% únicamente precisó medidas de confort. El 55% fue tratado con fenobarbital y el 17% con solución de morfina (por cambio en el protocolo de tratamiento del SAN a partir de 2004). La estancia media en los tratados con fenobarbital fue de 15 días y con solución de morfina de 45.

**Conclusiones:** 1. Los hábitos tóxicos maternos han variado en los últimos 10 años. 2. En el segundo quinquenio ha disminuido la incidencia de SAN y la asociación del consumo de drogas a enfermedades de transmisión sexual. 3. Se observa un aumento de la incidencia de bajo peso y prematuridad. 4. La negatividad de tóxicos en orina no excluye el diagnóstico de SAN. 5. Los pacientes tratados con fenobarbital requieren menos días de ingreso que los tratados con solución de morfina.

674

### EL USO DE TABLAS SIN DISMORFISMO SESGA. LA CATALOGACIÓN DE RCIU

15:50

L. Jiménez García, I. Díez López, I. Díaz López, M. del Hoyo Moracho, A. Zabaleta Rueda, L. Aguirre Pascasio, M. Arcos Bahillo, M.M. Martínez Ayúcar, E. González Molina y A. Rodríguez Estévez

*Servicio de Pediatría y Unidad de Neonatología, Hospital Txagorritxu, Vitoria, Álava, España.*

**Introducción:** La medición según Edad Gestacional (EG) permite la clasificación de los RN en crecimiento adecuado, elevado o con retraso para su EG. Se define pequeño en peso y/o talla al nacimiento < P10 para su EG. Tiene una incidencia del 3.5% en el País Vasco (CAPV) (*fuentes:* Departamento SaludCAPV). Causas: maternas somatometría, genética, ambientales, droga), fetales (genética, malformaciones, infecciones) y placentarias (alteraciones del cordón, trombosis, DM gestacional). Un 10% a los 3 años no realizan un correcto "catch up" con posibles repercusiones en talla futura, metabólicas, Diabetes mellitus, cardiovasculares... Está aceptado uso GHRh para tratamiento para aquellos con peso y/o talla al nacimiento < 2 SDS. Hasta la actualidad se han usado para su clasificación tablas de crecimiento fetal de Delgado (1996, Ministerio de Sanidad) sin diferenciación sexual.

**Objetivo:** Valorar la influencia en la clasificación de RCIU del uso de distintas tablas.

**Material y métodos:** Estudio y clasificación de los 4.934 RN vivos (varones 2.485) de embarazos únicos de nuestro Hospital (años 2005-2006) según EG y peso/talla respecto a las tablas de Delgado (1996) y las Españolas (2008) según EG, sexo y peso/talla. RCIU si < 2 SDS peso y/o talla. (Balanza precisión y estadiómetro normalizado). Estudio t-Student bilateral SPSS 14.0.

**Resultados:** RCIU totales 345 para Delgado y 319 para España 08 (p: 0,085). 4,2/4,8% de la muestra total. Según sexo: Niños: 98 para Delgado y 140 para España 08 (p: 0,002). Pérdida/infraestimación de RCIU si se clasificasen sólo por tablas de Delgado del 30% p: 0,001 IC 95% [26-33]. Niñas: 247 para Delgado y 179 para España 08 (p: 0,005). Sobrevaloración de RCIU si se clasificasen sólo por tablas de Delgado del 28% p: 0,001 IC 95% [22-31].

**Conclusión:** El uso de tablas sin dimorfismo sexual puede suponer un sesgo de selección a la hora de clasificar a los RCIU, sobreestimando los casos de niñas infravalorando los de niños. Recomendamos el uso de tablas normalizadas con dimorfismo sexual como las Españolas 2008 para la clasificación de los RCIU.

675

### SUBPOBLACIONES CELULARES EN SANGRE DE CORDÓN DE NEONATOS SANOS: VALORES DE REFERENCIA DEL PERÍODO PRETÉRMINO AL PERÍODO A TÉRMINO

16:00

A. Pérez Arroyo, M.D. Gurbindo Gutiérrez, Á. Aguarón de la Cruz y M.Á. Muñoz Fernández

*Laboratorio de Inmuno-Biología, Servicio de Inmuno-Pediatría y Servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.*

**Antecedentes:** Se ha descrito que la respuesta inmune de neonatos *pretérmino* no tiene la misma potencia que la de los neonatos *a término*. Sin embargo, se sabe poco de la composición y el fenotipo de las subpoblaciones celulares del sistema inmune en neonatos sanos nacidos tras gestaciones sin complicaciones y que no presenten signos de infección.

**Objetivo:** Obtener valores de referencia de las subpoblaciones celulares más importantes del sistema inmune (células T CD3+ inmaduras y activadas, células T CD4+ y CD8+ [virgen, preefectoras, efectoras y de memoria], células NK, células dendríticas y progenitores hematopoyéticos) en neonatos sanos de diferentes edades gestacionales.

**Métodos:** Estudio transversal descriptivo en sangre de cordón umbilical de 124 neonatos sanos nacidos en diferentes semanas de gestación, que se dividieron por semanas de gestación (*semana a semana*) y por grupos gestacionales (*muy pretérmino, pretérmino y a término*). Las subpoblaciones celulares se analizaron por citometría de flujo de cuatro colores.

**Resultados:** Se encontró que las células inmaduras T y B y los progenitores hematopoyéticos tuvieron valores más bajos en el grupo *a término*. Sin embargo, no se encontraron diferencias significativas en las células virgen, tanto CD4+ como CD8+, ni en las células B funcionales y con capacidad de migrar a ganglio, ni en las células T de memoria central. Finalmente, las células B presentadoras de antígeno, las subpoblaciones de células NK y las células dendríticas de linaje plasmacitoide tuvieron valores más altos en el grupo *a término*.

**Conclusión:** Por primera vez se describen valores de referencia de cada subpoblación celular del sistema inmune en neonatos sanos, de la semana 25 a la semana 41 de gestación, que dan idea de la evolución lógica del sistema inmune a lo largo del último período de la gestación.

676

### EVOLUCIÓN DE LAS TASAS DE MORTALIDAD NEONATAL EN UN PERÍODO DE 20 AÑOS

16:10

F. Álvarez Caro, G.D. Coto Cotallo, A. de Juan Álvarez, A. Lobeiras Tuñón, B. Fernández Colomer y A. Ramos Aparicio

*Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Asturias, España.*

**Objetivos:** Describir la evolución de las tasas de mortalidad neonatal durante el periodo comprendido entre los años 1988 y 2007 en el Hospital Universitario Central de Asturias.

**Material y métodos:** Se revisaron las historias clínicas neonatales entre los años 1988 y 2007 para determinar las tasas de mortalidad fetal, perinatal precoz, perinatal total, neonatal inmediata, neonatal precoz, neonatal tardía y neonatal total, en recién nacidos > 500 g.

**Resultados:** La tasa de mortalidad fetal evolucionó desde 8,35‰ en 1988 hasta 5,94‰ en 2007, con un valor mínimo en el quinquenio 1998-2002 (5,75‰) y máximo entre 1993-1997 (7,51‰). Respec-

to a la mortalidad perinatal precoz, en 1988 la tasa fue de 14,77% frente al 8,72% en 2007 (valor mínimo entre 1998-2002: 7,86%, y máximo entre 1988-1992: 13,1%). La tasa de mortalidad perinatal total en descendió del 16,05% hasta el 11,09% entre 1988 y 2007 (valor mínimo entre 1998-2002: 9,9% y máximo entre 1988-1992: 14,42%). La tasa de mortalidad neonatal total en evolucionó del 4,53% al 1,59%, con un valor máximo de 3,45% entre 1988-1992, y mínimo de 1,18% entre 1998-2002. La tasa de mortalidad neonatal precoz en evolucionó del 6,48% al 2,79%, presentando el valor máximo en el primer quinquenio (5,85%) y mínimo en el tercero (2,12%). Respecto a la tasa de mortalidad neonatal tardía en ascendió del 1,3% al 2,39%, con un valor mínimo entre 1993-1997 (1,07%) y máximo entre 1998-2002 (2,05%). Finalmente la tasa de mortalidad neonatal total en descendió del 7,73% al 5,18%, presentando el valor máximo en el segundo quinquenio (7,21%) y mínimo en el tercero (4,17%).

**Comentarios:** Todas las tasas de mortalidad neonatal han descendido en el período estudiado lo que pone de manifiesto los progresos en los cuidados neonatales. Con la excepción de la tasa de mortalidad neonatal tardía que se incrementó en probable relación con la mayor supervivencia relativa de los niños más prematuros, lo que condiciona una mayor estancia hospitalaria y mayor frecuencia de infecciones nosocomiales.

677

### ABANDONOS EN EL SEGUIMIENTO DE RECIÉN NACIDOS DE MUY BAJO PESO ANTES DE LOS 2 AÑOS EN NUESTRO CENTRO

16:20

M. Vázquez Ortiz, M. Ironto Sanz, J. Figueras Aloy, T. Agut Quijano, M.P. Poo Argüelles y M. Ibáñez Fanes

*Servicio de Neonatología y Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu; Servicio de Neonatología, Hospital Clínic y Universitat de Barcelona, Barcelona, España.*

**Antecedentes y objetivos:** El aumento en la supervivencia de recién nacidos de muy bajo peso (RNMBP) implica una mayor morbilidad neuroevolutiva. Los programas de seguimiento tratan de detectar tempranamente trastornos del desarrollo. El abandono del seguimiento limita la consecución de los objetivos asistenciales y la validez de los estudios.

**Objetivos:** De los RNMBP asistidos entre 2002-2005 en nuestra Unidad Neonatal y perdidos en seguimiento antes de 2 años, se pretende conocer el neurodesarrollo, morbilidad postalta y situación socioeconómica y cultural. Asimismo, se compara tasa de secuelas en abandonos vs seguidos.

**Material:** Años 2002-2005: Son asistidos 318 RNMBP. De ellos, 53 son exitus neonatal, 215 completan el seguimiento a 2 años (grupo S) y 50 lo abandonan.

**Métodos:** Base de datos SEN 1500 para información perinatal. Entrevista telefónica estandarizada a padres que abandonan el seguimiento. Análisis estadístico descriptivo y comparativo.

**Resultados:** Entrevistamos 30 casos de abandono (grupo R). Mediana de edad actual: 4.7 años. Ingresos, por patología respiratoria: 6 casos. Secuelas neuroevolutivas: 8 niños: 1 grave; 1 moderado; 6 leves (retraso del lenguaje y aprendizaje (2); trastorno de cognición y conducta (2); trastorno grafoperceptivo; TDAH)). La tasa de secuelas por prematuridad en grupo R es mayor que en grupo S (26,7% vs 14%), si bien son leves ( $p < 0,05$ ). En grupo R, un 57% tienen nivel socioeconómico bajo. Comparado con grupo S, en grupo R la tasa de inmigrantes es superior (14% vs 40%), el nivel de estudios parental es inferior y viven más lejos del hospital ( $p < 0,05$ ).

**Conclusiones:** La entrevista telefónica ha permitido conocer la situación clínica de un 60% de RNMBP perdidos en el seguimiento.

Un 26,7% de ellos presenta secuelas neurológicas, en su mayoría leves. Una serie de factores sociales, económicos y culturales desfavorables han podido influir en el abandono. Es importante elaborar estrategias para evitar pérdidas y mejorar la asistencia, como informar sobre riesgo neuroevolutivo y objetivos del seguimiento e identificar familias de riesgo social para optimizar recursos socio-anitarios y educativos.

678

### EXPOSICIÓN ACTIVA Y PASIVA AL HUMO DE TABACO DURANTE EL EMBARAZO Y SUS CONSECUENCIAS EN EL RECIÉN NACIDO

16:30

M.P. Samper Villagrasa, A. Jiménez-Muro Franco, A. Marqueta Baile, G. Rodríguez Martínez, J.L. Olivares López e I. Nerín de la Puerta

*Unidad de Tabaquismo y Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza y Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, España.*

**Objetivos:** Conocer la prevalencia de tabaquismo activo en mujeres gestantes y la exposición pasiva al humo de tabaco durante el embarazo, así como las consecuencias sobre el producto de la gestación.

**Métodos:** Estudio transversal. Población objetivo: muestra representativa de la provincia mediante muestreo consecutivo en el hospital de referencia. Variables de estudio recogidas mediante cuestionario sobre tabaquismo activo y pasivo realizado en el momento del puerperio. Determinación del peso del recién nacido con báscula dotada de precisión para detectar variaciones de 5 gramos y pliegues cutáneos con lipómetro de compás modelo Holtein. Todas las mediciones en el recién nacido se realizan por triplicado por personal cualificado y debidamente entrenado en las primeras 24 horas de vida.

**Resultados:** N = 307 madres; 40,7% (125) inmigrantes. Media de edad de 30,9 ( $\pm 5,6$ ) años. Recién nacidos: 142 niñas (46,9%) y 163 niños (53,1%). Existen diferencias significativas entre consumo de las españolas y las inmigrantes, 19% de las españolas son fumadoras a diario durante la gestación frente al 7% ( $p = 0,000$ ). El 44% de las españolas están expuestas al tabaquismo pasivo a lo largo del embarazo frente al 31,2% de las inmigrantes ( $p = 0,000$ ). El 22,5% de las españolas afirma que se fuma dentro de su casa mientras que sólo lo confirma el 12% de las inmigrantes ( $p = 0,000$ ). Existen diferencias respecto al peso del recién nacido, los hijos de las madres que nunca han fumado pesan de media 321 gramos más que los hijos de aquellas que han fumado a diario durante la gestación ( $p = 0,006$ ). El 18% de las fumadoras a diario opta por la lactancia artificial mientras que de las que nunca han fumado sólo lo hacen el 7,4% ( $p = 0,008$ ). No se encontraron diferencias significativas ni en la suma de los cuatro pliegues (bicipital + tricipital + subescapular + suprailíaco) con respecto al patrón de consumo de la madre: 17,08 ( $\pm 2,84$ ) mm en hijos de las madres que nunca han fumado frente a 16,83 ( $\pm 2,81$ ) mm de hijos de fumadoras a diario. Ni tampoco se encontraron diferencias en la relación grasa troncular y grasa periférica, ni el porcentaje de los pliegues centrales y la suma de los 4 pliegues.

**Conclusiones:** El consumo de tabaco a diario se asocia en mayor medida con la lactancia artificial. Se confirma la disminución del peso del recién nacido si la madre ha fumado durante el embarazo. A pesar de no existir significación estadística se observa que los hijos de madres fumadoras tienen menor depósito graso que aquellos de madres no fumadoras. Un porcentaje elevado de las mujeres embarazadas está expuesta al humo de tabaco pasivo durante la gestación.

*Estudio realizado con una ayuda FISS (PI0890705).*



679

**TERAPIA CON PROPRANOLOL EN LOS HEMANGIOMAS INFANTILES**

16:40

C. Mir Perelló, P. Jarque Aguilar, A.M. Martín Santiago, J. Dueñas Morales y J.A. Hervás Palazón

*Servicio de Pediatría y Servicio de Dermatología, Hospital Son Dureta, Palma de Mallorca, Baleares, España.*

**Introducción:** Los hemangiomas son los tumores benignos más frecuentes de la infancia. Como involucionan espontáneamente, la mayoría no precisan tratamiento pero algunos presentan complicaciones (ulceración, compromiso funcional o estético) y por ello requieren intervención médica. Durante más de medio siglo los corticoesteroides han sido el tratamiento sistémico de primera línea para estos casos y como alternativa se han utilizado otros fármacos como el interferón o la vincristina. El propranolol se ha presentado en recientes publicaciones como una nueva opción terapéutica para los hemangiomas que precisan tratamiento. Apoyan su utilización tanto la eficacia y rapidez de su acción como su buena tolerancia. Por todo ello es candidato a convertirse en el tratamiento sistémico de elección de los hemangiomas infantiles.

**Métodos y resultados:** Presentamos la experiencia en nuestro hospital en el tratamiento con propranolol de cuatro casos de hemangiomas complicados, tres de ellos cutáneos ulcerados y uno subglótico (tratado previamente con esteroides y láser) presentados en pacientes de edades comprendidas entre 3 y 6 meses. Tras la administración de propranolol a dosis de 2 mg/kg/día se evidenció una mejoría rápida de los hemangiomas con disminución del volumen, reducción del componente superficial y profundo, cierre total de las úlceras a las 3 semanas de tratamiento y desobstrucción de la vía aérea, que se ha mantenido y progresado durante el seguimiento actual sin producirse efectos indeseables.

**Conclusiones:** La eficacia y buena tolerancia del propranolol en los hemangiomas infantiles es espectacular y prometedora. Como mecanismos de acción de este fármaco se han propuesto la vasoconstricción, la inducción de la apoptosis de las células endoteliales y efectos sobre los factores VEGF y  $\beta$ -FGF. Su utilización como  $\beta$ -bloqueante desde hace más de 40 años en recién nacidos prematuros y niños con problemas cardíacos avala su seguridad a corto y largo plazo. Se está llevando a cabo un estudio multicéntrico aleatorizado a doble ciego para establecer la dosis óptima, duración y modo de actuación del propranolol en esta nueva indicación.

680

**TRATAMIENTO DE LA HIPERTENSIÓN ARTERIAL GESTACIONAL CON LABETALOL Y RIESGO DE HIPOGLUCEMIA NEONATAL**

16:50

J. Herrmannova, C. García Vicent, I. Romero Andreu, E. Crehuá, C. Morales Carpi, J.L. Fayos Soler y L. Impar

*Servicio de Pediatría, Consorcio Hospital General Universitario, Valencia, y Universidad de Valencia, Valencia, España.*

**Antecedentes:** La hipertensión arterial (HTA) gestacional puede complicar hasta un 10% de los embarazos. Sin embargo la frecuencia de HTA en el embarazo está en aumento por el incremento de la edad media de gestación. Como consecuencia la exposición de los recién nacidos al efecto de los fármacos antihipertensivos durante el inicio de la lactancia es cada vez más frecuente y el conocimiento de su seguridad continua siendo incierto.

**Objetivo:** El diagnóstico de hipoglucemia severa con convulsiones en un neonato cuya madre recibía tratamiento antihipertensivo con labetalol motivó establecer un protocolo de vigilancia de efectos secundarios en los neonatos nacidos de madres hipertensas que recibían labetalol en el período perinatal.

**Sujetos y métodos:** Recién nacidos producto de embarazo a término cuya madre recibía labetalol durante el parto, con o sin continuidad posterior. A todos ellos se les realizó vigilancia clínica, medida de parámetros antropométricos, monitorización del tipo de alimentación, presión arterial y frecuencia cardíaca (cada 8 horas) así como glucemias (cada 6 horas) durante 72 horas.

**Resultados:** En un período de 10 meses, se incluyeron 14 recién nacidos (2 niñas; edad gestacional > 37 semanas; PN 3,13 g) de los cuales 1 presentó hipoglucemia severa (< 20 mg/dl) sintomática al cuarto día de vida que requirió hospitalización y tratamiento endovenoso durante 48 horas. El resto aunque no desarrollaron síntomas se detectó hipoglucemia en seis. El único caso con hipoglucemia severa correspondía a un neonato que tomaba lactancia materna y la madre seguía recibiendo labetalol en el postparto. No se detectaron alteraciones de significación en los valores de presión arterial ni en la frecuencia cardíaca.

**Conclusión:** El tratamiento antihipertensivo de las madres hipertensas que lactan deberá evitar la administración de labetalol por el riesgo de hipoglucemias. Si la paciente estuviera recibiendo labetalol deberá sustituirse por otro fármaco antihipertensivo sin actividad de bloqueo adrenérgico.



COMUNICACIONES MINI-ORALES

Sábado, 6 de junio (15:30-17:00)

NUTRICIÓN

Sala 14 (Planta 1)

681

ASOCIACIÓN ENTRE DATOS ANTROPOMÉTRICOS Y RESISTENCIA A LA INSULINA EN ESCOLARES MADRILEÑOS

A. Aparicio Vizuete, B. Navia Lombán, A.I. Jiménez Ortega, C. Palmeros-Exsome, R. Ortega Anta, A.J. Del Piero Belmonte y A.M. López Sobaler

Departamento de Nutrición y Facultad de Farmacia, Universidad Complutense y Servicio de Pediatría, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid, España.

**Antecedentes y objetivos:** El creciente incremento en el padecimiento de obesidad infantil y de complicaciones asociadas, como la resistencia a la insulina (RI), hacen deseable profundizar en el conocimiento de la situación. Por ello, analizar la asociación entre datos antropométricos y resistencia a la insulina en escolares madrileños constituye el objeto del presente estudio.

**Métodos:** Se ha estudiado un colectivo de 530 niños (240 niños y 290 niñas) de 8-13 años, de los que fue registrado su peso y talla, para calcular el índice de masa corporal (IMC), así como la circunferencia de la cintura y la glucemia en ayunas. En 462 escolares se valoró la insulina y la resistencia a la insulina teniendo en cuenta el indicador HOMA-IR (homeostasis model assessment):  $\text{insulina (mU/ml)} \times \text{glucosa (mmol/l)} / 22,5$ .

**Resultados:** El indicador HOMA-IR superó el valor de 3,16 (indicador de resistencia a la insulina) en el 3,9% de los estudiados. Los niños con RI tuvieron mayor glucemia en ayunas ( $87,3 \pm 5,9$  frente a  $82,5 \pm 10,7$  mg/dl en el resto de los escolares-NoRI,  $p < 0,01$ ), insulinemia ( $18,8 \pm 3,5$  mU/ml en RI frente a  $5,4 \pm 3,1$  mU/ml en niños noRI,  $p < 0,001$ ), IMC ( $22,9 \pm 4,9$  kg/m<sup>2</sup> en RI frente a  $18,6 \pm 3,1$  kg/m<sup>2</sup> en niños noRI,  $p < 0,01$ ) y circunferencia de la cintura ( $77,6 \pm 12,5$  cm en RI frente a  $64,8 \pm 8,2$  cm en niños noRI,  $p < 0,001$ ). Se constata la existencia de una correlación positiva y significativa entre el HOMA-IR con IMC ( $r = 0,464$ ), circunferencia de la cintura ( $r = 0,484$ ) y con el padecimiento de sobrepeso ( $r = 0,350$ ). Aplicando un análisis de regresión lineal se constata la influencia en el HOMA-IR del IMC, pero al introducir la posible influencia de la circunferencia de la cintura y del sexo, desaparece la influencia del IMC, siendo significativa la influencia de cintura ( $\beta = 0,05 \pm 0,01$ ) y sexo ( $\beta = 0,25 \pm 0,07$ ) ( $p < 0,001$ ).

15:30

682

ESTILOS DE VIDA COMO DETERMINANTES DE SÍNDROME METABÓLICO EN NIÑOS Y ADOLESCENTES OBESOS

G. Bueno Lozano, S. Pinillos Pisón, O. Bueno Lozano y H. Corominola

Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona e Instituto Danone, Barcelona, España.

**Antecedentes y objetivos:** El aumento de la prevalencia de obesidad se explica en parte por los cambios en los estilos de vida. El objetivo fue la valoración del impacto de la dieta y la actividad física sobre la prevalencia de síndrome metabólico (SM) en niños y adolescentes obesos.

**Métodos:** Se estudiaron 152 niños obesos de ambos sexos, entre 6 y 14 años, que acudieron a los Departamentos de Pediatría de dos centros hospitalarios. La obesidad se definió como un índice de masa corporal (IMC) superior al percentil 95, según valores de referencia de Hernández y cols. Para el diagnóstico de SM se consideraron los criterios de la International Diabetes Federation (IDF, 2007): el SM no debería ser diagnosticado en niños con edad inferior a 10 años; en los niños con más de 10 años, el SM se diagnostica por la presencia de obesidad abdominal y 2 o más alteraciones en, triglicéridos, HDL-C, tensión arterial, o glucosa. Se valoraron los hábitos de alimentación mediante recuerdo de 24 horas y cuestionario de frecuencia de consumo de alimentos. Se valoró el Índice de Alimentación Saludable (IAS), el Índice de Diversidad de la Dieta (IDD), y el índice de variedad de la dieta (IVD). Para la valoración de la actividad física se cumplimentó un cuestionario de verano, otro sobre actividad física diaria y otro para el fin de semana.

**Resultados:** El número de porciones de fruta fue inferior en niños con SM (media: 0,14 vs 0,84,  $p = 0,0335$ ). Se observó un menor grupo de alimentos en aquellos niños con SM (mediana: 3 vs 4,  $p = 0,0224$ ). El IAS fue peor en los niños con SM (media: 43,6 vs 52,4) y también fue inferior el IVD, (mediana: 2 vs 4). El 100% de los niños con SM no practican deporte ningún día de la semana vs el 18% de niños sin SM.

**Conclusiones:** La calidad global y la diversidad de la dieta se asocian con el SM. También se observa menor práctica de actividad física en los niños con SM.

15:37

\*Grupo Estudio Instituto Danone: Prof. Manuel Serrano Ríos (investigador principal), Prof. Manuel Bueno, Prof. Rafael Jiménez, Prof. Luis A. Moreno, Sr. José Antonio Mateos.

683

15:44

### PAPEL DEL CONSUMO DIARIO DE UNA LECHE ENRIQUECIDA EN ÁCIDOS GRASOS INSATURADOS, MINERALES Y VITAMINAS EN LA PREVENCIÓN DEL RIESGO CARDIOVASCULAR EN NIÑOS SANOS

J. Romeo Marín, M.P. Díaz-Ropero Medina, J. Wärnberg, E. García Mármol, M. Rodríguez Rodríguez, B. Cueto Martín, M. Cepero González, J. Boza Puerta, J. Fonollá Joya y A. Marcos Sánchez

*Departamento de Metabolismo y Nutrición, Consejo Superior de Investigaciones Científicas, Madrid; Facultad de Ciencias de la Educación, Universidad de Granada, Granada y Departamento de Nutrición y Salud de Puleva Biotech, S.A., Granada, España.*

**Antecedentes y objetivo:** Diversos estudios han sugerido que los ácidos grasos poliinsaturados tienen efectos beneficiosos sobre el perfil lipídico y la inflamación sistémica en adultos. El objetivo fue determinar los efectos de la ingesta diaria de un producto lácteo enriquecido con ácidos grasos poliinsaturados de cadena larga, ácido oleico, minerales y vitaminas durante 5 meses, en varios biomarcadores del riesgo cardiovascular en niños sanos de entre 8-14 años.

**Métodos:** En un ensayo aleatorizado doble ciego y controlado con placebo, un total de 107 niños fueron asignados a dos grupos: 1) grupo suplementado (GS, n = 53) que consumió 0,6 L/día (desayuno, media mañana y merienda) de un producto lácteo enriquecido (Puleva Max<sup>®</sup>) con aceite de pescado (alto contenido en DHA), ácido oleico, hidratos de carbono, vitaminas y minerales y 2) grupo control (GC, n = 54) que consumió 0,6 L/día de leche entera normal (Puleva Entera<sup>®</sup>). Ambos grupos consumieron las bebidas lácteas durante 5 meses, además de su dieta habitual. Se evaluaron a tiempo 0 y 5 meses, los niveles séricos de la molécula de adhesión intercelular-1 (ICAM-1), la molécula de adhesión celular vascular-1 (VCAM-1) y E-selectina, como índices de la activación de las células del endotelio vascular. Así como el número de glóbulos blancos y el perfil leucocitario, el perfil lipídico, y los niveles séricos de proteínas, calcio total, vitamina D y adiponectina.

**Resultados:** En el grupo suplementado, E-selectina e ICAM-1, así como los linfocitos, disminuyeron mientras que los niveles de DHA plasmático se incrementaron. En el grupo control, las proteínas totales, transferrina, colesterol total, colesterol HDL y adiponectina disminuyeron. En ambos grupos, la concentración de vitamina D sérica aumentó, mientras que los valores de calcio sérico únicamente se incrementaron en el grupo suplementado.

**Conclusión:** El consumo de una leche enriquecida con aceite de pescado, ácido oleico, minerales y vitaminas redujo los índices de activación de células endoteliales y mejoró la absorción de calcio en el grupo estudiado de niños sanos. Este hallazgo podría tener importancia en un intento de reducir el futuro riesgo cardiovascular.

684

15:51

### SITUACIÓN EN SELENIO EN NIÑOS CON RESISTENCIA A LA INSULINA

B. Navia Lombán, A. Aparicio Vizueté, J.M. Perea Sánchez, A.I. Jiménez Ortega, L.G. González Rodríguez, P. Andrés Carvajales y R. Ortega Anta

*Departamento de Nutrición y Facultad de Farmacia, Universidad Complutense; Servicio de Pediatría, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús y Sección Departamental de Química Analítica, Facultad de Farmacia, Universidad Complutense, Madrid, España.*

**Antecedentes y objetivos:** Algunos estudios encuentran un mayor estrés oxidativo en individuos con resistencia a la insulina, lo que puede plantear la duda de si un mayor aporte de nutrientes antioxidantes puede ser de ayuda para frenar los procesos de oxidación, más frecuentes en estas situaciones. Por ello el objeto del presente estudio fue analizar la asociación entre resistencia a la insulina y situación en selenio en un colectivo de niños de la Comunidad de Madrid.

**Métodos:** Se ha estudiado un colectivo de 530 niños (240 niños y 290 niñas) de 8-13 años, en los que se controló la ingesta de selenio utilizando un "Registro del consumo de alimentos" durante 3 días consecutivos (de domingo a martes), los alimentos consumidos fueron transformados en energía y nutrientes y los aportes de selenio fueron comparados con los recomendados (30-45 µg/día). También se procedió a cuantificar glucosa y selenio séricos en ayunas y en 462 escolares se valoró la insulina y la resistencia a la insulina teniendo en cuenta el indicador HOMA-IR (homeostasis model assessment):  $\text{insulina (mU/ml)} \times \text{glucosa (mmol/l)} / 22,5$ .

**Resultados:** Los niños con deficiencia en selenio (con valores séricos < 70 µg/l) (39% de los niños) tuvieron valores para el indicador HOMA-IR ( $1,44 \pm 0,95$ ) superiores a los de niños con cifras séricas de selenio más satisfactorias (que tuvieron un valor de HOMA-IR de  $1,07 \pm 0,76$ ) ( $p < 0,001$ ). También se constata que existe una correlación inversa entre valores de HOMA y selenio en suero ( $r = -0,165$ ,  $p < 0,05$ ), así como una correlación positiva entre ingesta de selenio valores séricos del mineral ( $r = 0,169$ ,  $p < 0,05$ ), por ello aumentar la ingesta de selenio hasta alcanzar valores séricos superiores al límite de normalidad parece deseable desde el punto de vista nutricional y sanitario.

**Conclusiones:** En la lucha contra la resistencia a la insulina, en población infantil, puede ser de ayuda la mejora de la situación en nutrientes antioxidantes, como el selenio, que presenta cifras deficitarias en 39% de los niños.

*Estudio realizado con una ayuda FISS (N.º proyecto PI060318).*

685

15:58

### EL EXCESO DE PESO COMO MODULADOR DE LA SITUACIÓN EN VITAMINA D DE ESCOLARES DE LA COMUNIDAD DE MADRID

E. Rodríguez Rodríguez, A.I. Jiménez Ortega, A.M. López Sobaler, L.G. González Rodríguez, J.M. Perea Sánchez, J. Villanueva Sánchez y B. Navia Lombán

*Departamento de Nutrición y Facultad de Farmacia, Universidad Complutense, y Servicio de Pediatría, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid, España.*

**Antecedentes y objetivos:** Algunos estudios encuentran una relación inversa entre adiposidad y situación en vitamina D. Por ello ambos factores, (exceso de peso y carencia en esta vitamina) podrían sumarse, suponiendo un perjuicio para la salud, a largo plazo. Teniendo en cuenta estas consideraciones, el objetivo del presente estudio fue analizar la situación en vitamina D, en un colectivo de escolares, analizando las diferencias existentes en función de su índice de masa corporal (IMC).

**Métodos:** Se ha estudiado un colectivo de 102 niños (51 niños y 51 niñas) de 8-13 años, de los que fue registrado su peso y talla, para calcular el índice de masa corporal (IMC). El estudio dietético se realizó utilizando un registro del consumo de alimentos durante 3 días consecutivos (de domingo a martes), los alimentos consumidos fueron transformados en energía y nutrientes y los aportes de vitamina D fueron comparados con los recomendados. También se procedió a cuantificar las cifras séricas de 25-OH-colecalciferol (25-OH-D).

**Resultados:** Los niños con peso normal (71,3%) tuvieron cifras más altas de vitamina D en suero ( $21,1 \pm 6,3$  ng/ml) que los niños con sobrepeso y obesidad (IMC > percentil 85) ( $17,0 \pm 5,5$  ng/ml)

( $p < 0,01$ ), sin que se constaten diferencias en la ingesta de vitamina D entre grupos ( $3,17 \pm 3,72$  mg/día en niños de peso normal y  $2,08 \pm 1,68$  mg/día en los que tienen sobrepeso/obesidad). Existe una correlación inversa entre cifras séricas de 25-OH-D e IMC ( $r = -0,21$ ,  $p < 0,05$ ) y al aplicar un análisis de regresión lineal considerando la influencia de la ingesta de vitamina D y del IMC en las cifras séricas de 25-OH-D se constata la influencia inversa y significativa del IMC ( $\beta = 0,37 \pm 0,19$ ,  $p < 0,05$ ).

**Conclusiones:** El exceso de peso se asocia con una peor situación en vitamina D en población infantil, lo que puede contribuir a perjudicar su salud a largo plazo. Vigilar y mejorar la situación en vitamina D es prioritario en niños con sobrepeso/obesidad.

*Estudio realizado con una ayuda FISS (N.º proyecto PI060318).*

**686**

**PROGRAMA DE TRATAMIENTO DE OBESIDAD EN ADOLESCENTES ESPAÑOLES. CAMBIOS EN LA COMPOSICIÓN CORPORAL VALORADO POR PLETISMOGRAFÍA POR DESPLAZAMIENTO DE AIRE (BODPOD)**

P. Romero Marco, P. De Miguel-Etayo, P. Rey, S. Gómez Martínez, L. Moreno Aznar y J.M. Garagorri Otero

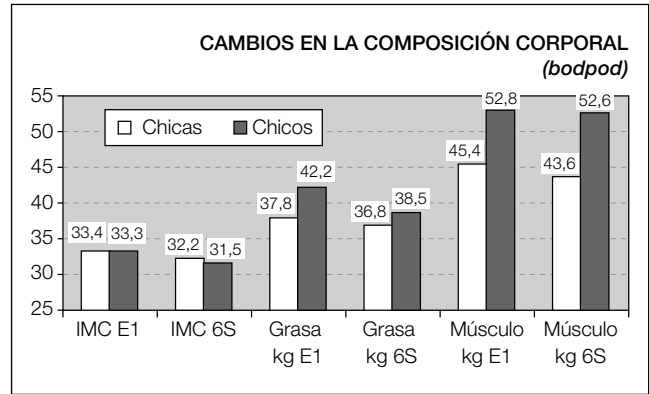
*GENUD Research Group, Escuela de Ciencias de la Salud, Zaragoza y Grupo de Inmunonutrición del Departamento de Metabolismo y Nutrición, CSIC, Madrid, España.*

**Objetivo:** Evaluar los cambios de composición corporal (IMC; grasa corporal y músculo) en un grupo de adolescentes españoles con edades comprendidas entre 13 y 16 años tras un tratamiento multidisciplinar consistente en mejora dietética y aumento de la actividad física.

**Pacientes y método:** Un total de 31 (13 chicas y 17 chicos) adolescentes procedentes de Zaragoza participaron en el estudio. La intervención tiene una duración de 6 semanas, en la que los adolescentes siguieron dieta con restricción calórica y un programa de ejercicio adaptado para incrementar el gasto energético diario. Semanalmente se pesaba y medía a los adolescentes en ayunas, descalzos y en ropa ligera. Tanto en la primera medida como en la última se analizó la composición corporal por pletismografía por desplazamiento de aire (bodpod) en ropa ligera.

**Resultados:** Los cambios de composición corporal han sido notables. En chicas el IMC ha disminuido un 3,6%, (media inicial 33,4 tras 6 semanas de tratamiento 32,2). El IMC en chicos ha disminuido un 5,4% siendo 33,3 la media inicial y 31,5 la media tras 6 semanas. La reducción de grasa total en chicas ha sido de -2,6% y en chicos -8,76%. En cuanto a masa muscular, los chicos han mantenido la cantidad inicial mientras que las chicas han disminuido un 3,96%.

**16:05**



**Conclusiones:** El tratamiento es efectivo en cuanto a las variables medidas.

**687**

**EFFECTO DE LOS DEPÓSITOS DE HIERRO SOBRE EL DESARROLLO PSICOMOTOR Y NEUROCONDUCTUAL DEL LACTANTE A LOS SEIS MESES DE VIDA**

**16:12**

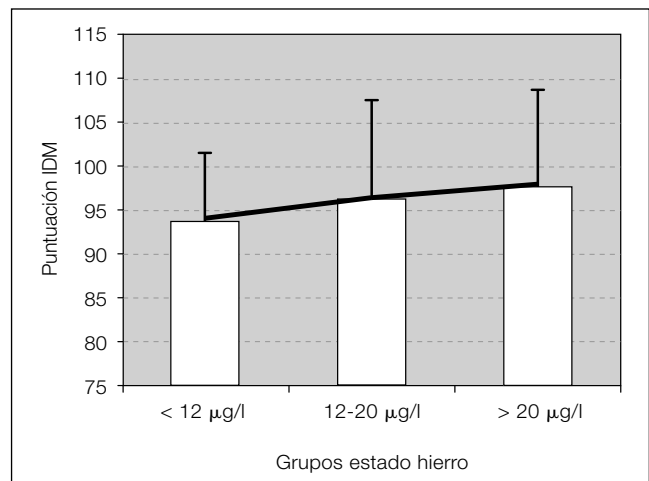
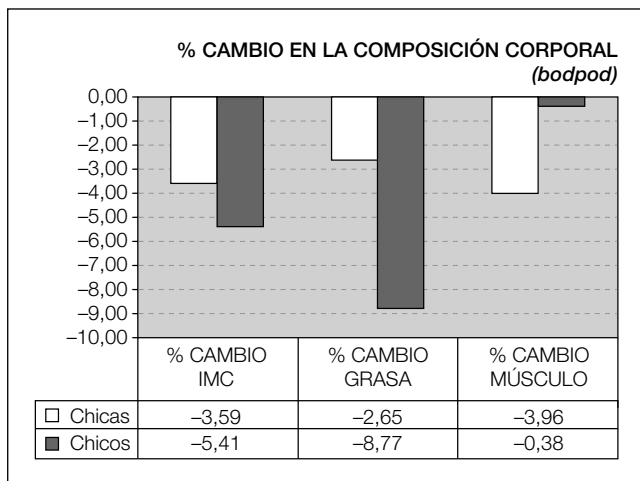
S. Larrosa Capaces, J. Escribano Subias, R. Jiménez Feijoo y J.M. Barroso Jornet

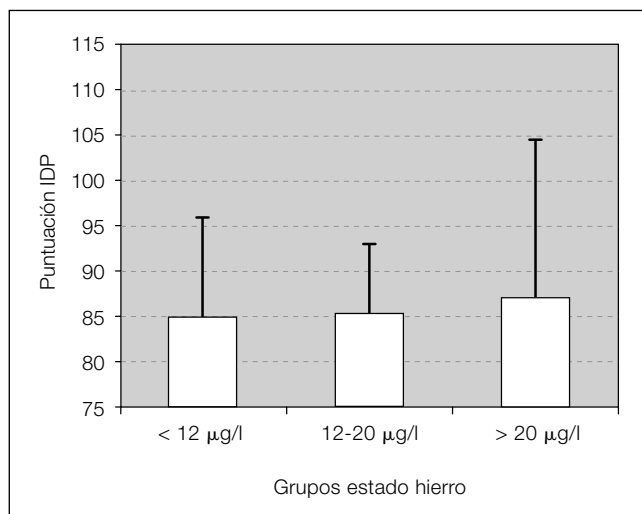
*Hospital Universitari de Sant Joan de Reus, Tarragona, España.*

**Antecedentes y objetivos:** El período de mayor riesgo de déficit de hierro se produce a partir de los seis meses, lo que en numerosos estudios se relaciona con peor desarrollo psicomotor y neuroconductual. Durante los primeros seis meses existen las reservas del nacimiento. Nuestro objetivo es analizar el efecto de los depósitos de hierro durante este período, sobre el desarrollo psicomotor y neuroconductual del lactante a los 6 meses.

**Métodos:** Se incluyeron 57 recién nacidos sanos que fueron evaluados a las 48 horas de vida, al primer mes, tercer mes y sexto mes. Se registraron antecedentes familiares, obstétricos y neonatales; historia de patología infecciosa, alérgica y de vacunaciones y un registro alimentario. A los seis meses se realizaron determinaciones bioquímicas para la valoración de estado del hierro y se evaluó el estado mental (IDM: índice de desarrollo mental), psicomotor (IDP: índice de desarrollo psicomotor) y del comportamiento mediante la Escala de Desarrollo infantil de Bayley. Los resultados se analizaron mediante el paquete estadístico SPSS 15.0.

**Resultados:** No se hallaron diferencias estadísticamente significativas al analizar la relación entre los depósitos de hierro a los 6 meses y la Escala de Bayley. Aunque se observó una tendencia a obtener menores puntuaciones en los niños con niveles de ferritina menor.





**Conclusiones:** No se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre los depósitos de hierro y el desarrollo psicomotor y neuroconductual del lactante a los 6 meses, aunque se observó una tendencia que correlaciona los mayores depósitos de hierro con un mejor nivel de desarrollo psicomotor y neuroconductual.

688

### BIFIDOBACTERIAS EN LA LECHE HUMANA: AISLAMIENTO Y ANÁLISIS DE SU POBLACIÓN MEDIANTE TÉCNICAS MOLECULARES

16:19

E. Jiménez Quintana, R. Martín Jiménez, H. Heilig, M.L. Marín Martínez, L. Fernández Álvarez, E. Zoetendal y J.M. Rodríguez Gómez

Universidad Complutense, Madrid, España, y Universidad de Wageningen, Holanda.

**Antecedentes y objetivos:** En los últimos años, se ha observado que la leche humana contiene bacterias de forma fisiológica; aunque hasta el momento no se habían aislado bifidobacterias, sí se había descrito la presencia de ADN bifidobacteriano. El objetivo de este trabajo fue el aislamiento e identificación de bifidobacterias en este fluido biológico y el análisis de su población mediante la aplicación de dos técnicas moleculares: electroforesis en gel con gradiente de desnaturalización (PCR-DGGE) y PCR cuantitativa en tiempo real (RT-Q-PCR).

**Métodos:** Las muestras de leche proporcionadas por 32 mujeres sanas se sembraron en placas de agar MRS-cisteína. Lo mismo se hizo con las 32 muestras de heces obtenidas de sus respectivos hijos. Las colonias con una morfología típicamente bifidobacteriana se identificaron mediante pruebas bioquímicas y secuenciación de diversos genes. Seguidamente, el ADN bacteriano obtenido a partir de las muestras de leche se empleó en una PCR específica para el género *Bifidobacterium*. Las distintas bandas observadas en los perfiles de DGGE fueron clonadas y secuenciadas. Paralelamente se estimó la concentración de bifidobacterias en las muestras de leche mediante RT-Q-PCR.

**Resultados:** Se pudieron aislar bifidobacterias a partir de 12 muestras de leche y de 20 de heces. La mayor parte de los aislados pertenecían a las especies *B. breve*, *B. bifidum* y *B. longum*. El análisis mediante DGGE reveló que la diversidad bifidobacteriana en la leche humana es específica de cada madre y que existe una transmisión de bifidobacterias dentro de cada pareja madre-hijo. La aplicación de la RT-Q-PCR permitió la detección de ADN bifidobacteriano en 22 de las 23 muestras de leche, en un rango entre 40 y 10.000 copias del gen 16S rDNA por ml.

**Conclusiones:** La leche humana contiene bifidobacterias y es una fuente de este tipo de bacterias para el intestino infantil.

689

### PATRONES DE INACTIVIDAD EN NIÑOS Y ADOLESCENTES DE 9 A 14 AÑOS

16:26

M.R. Leis Trabazo, R. Vázquez Cobela, M.A. Novo Ares, O. Fernández Seijas y R. Tojo Sierra

Departamento de Pediatría, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, A Coruña, España.

**Antecedentes y objetivo:** La epidemia de la obesidad en niños y adolescentes guarda relación con una tendencia progresiva a la inactividad. Estudios recientes ponen en evidencia la relación entre el medio de transporte utilizado por los niños y adolescentes para ir al colegio, la colaboración en las tareas domésticas y el grado diario de actividad. Dado el descenso manifiesto de la actividad en la edad infanto-juvenil, nos parece de interés el estudio de estas dos variables en niños y adolescentes de 9 a 14 años.

**Método:** Se estudian 320 niños de 9 a 14 años, de los cuales 52,5% (n = 169) son varones y 47,5% (n = 153) son mujeres, y se evalúan estilos de vida sedentarios mediante el cuestionario modificado Kree Plus para actividad física del estudio enKid.

**Resultados:** El 62,5% (n = 200) de los niños utiliza algún medio de locomoción para ir al colegio (37% (n = 74) en autobús, 40% (n = 80) en coche particular y 23% (n = 46) alternando). Sólo un 37,5% (n = 120) van caminando al colegio. De los que van caminando al colegio el 28% (n = 44) andan < 20 minutos. El 17,2% (n = 55) de la muestra no realiza ninguna actividad en el hogar y el 41,6% (n = 133) dedican a ello ≤ 30 minutos al día. De los que realizan alguna actividad doméstica el 85,8% (n = 194) sólo hacen la cama, recogen la habitación y lavan los platos, y el 14,2% (n = 32) realizan actividades como cocinar, planchar o lavar ropa.

**Conclusión:** Se demuestra que más de la mitad de los niños inician su jornada escolar utilizando un medio de locomoción, uno de cada cuatro andan < 20 minutos. Un número importante de niños no realiza actividades domésticas. Por tanto se pone en evidencia el alto grado de inactividad en la muestra estudiada, lo que debería orientar las estrategias de prevención del sobrepeso y la obesidad en la edad infanto-juvenil.

690

### PREVALENCIA ACTUAL DE LA LACTANCIA MATERNA EN NUESTRO MEDIO

16:33

A.M. Campos Bernal, M.P. Collado Hernández, J. Fuertes Fernández-Espinar, M.P. Samper Villagrasa, P. Broto Coscolluela, M.F. Sebastián Bonel, L.C. Pardos Martínez, A.B. Solanas Galindo, V. Giménez López y G. Rodríguez Martínez

Hospital Miguel Servet, Zaragoza, Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, y Centro de Salud Perpetuo Socorro, Huesca, España.

**Antecedentes y objetivos:** La lactancia materna exclusiva es la forma ideal de alimentación durante los primeros 6 meses de vida y resulta una fuente nutritiva de gran valor hasta después de los dos años. Según las estadísticas de las que se disponen actualmente en España, como término medio, un 50% de los niños ya no toma lactancia materna a los 3 meses de vida, y sólo un 10-20% de los niños la mantienen a los 6 meses. En el presente estudio se valora la prevalencia actual de la lactancia materna en nuestro medio, tasa de inicio y mantenimiento a lo largo de los primeros 18 meses de vida.

**Métodos:** La población a estudio la compone una muestra representativa de los niños nacidos durante el año 2005 en la ciudad de Huesca. Estos niños siguieron controles rutinarios de puericultura y a los 18 meses se cumplimentó un formulario, de manera retrospectiva, en el que se recogían aspectos demográficos y de inicio y mantenimiento de la lactancia materna. Se ha realizado un análisis descriptivo en el que se estudian frecuencias, medias y desviaciones estándar de las distintas variables.

**Resultados:** De un total de 159 niños, 75 eran varones y 84 mujeres. Al alta hospitalaria, el 77% de los recién nacidos recibían lactancia materna exclusiva y el resto se repartía por igual entre lactancia mixta y artificial. Los motivos que dan las madres para dar lactancia materna a sus hijos son: mejor alimento para el recién nacido ( $n = 126$ ) y el aumento de contacto madre-hijo ( $n = 34$ ). La duración media de la lactancia materna fue de 6,7 meses ( $DE \pm 5,7$ ). Al alta, el 90,5% de los recién nacidos reciben lactancia materna, a los 3 meses el 61,8% la mantiene, el 40,8% a los 6 meses, el 15,1% a los 12 meses y el 8,1% a los 18 meses. La razón que dan las madres para justificar el abandono de la lactancia materna son "el niño no come lo suficiente" ( $n = 41$ ), vuelta al trabajo materno ( $n = 37$ ) e hipogalactia ( $n = 30$ ).

**Conclusiones:** Este estudio pone de manifiesto una mayor prevalencia de la lactancia materna con respecto a otros estudios recientes. Sin embargo, estas cifras todavía están lejos de la situación idónea, según las últimas recomendaciones de la OMS y UNICEF.

## 691 16:40 SUPLEMENTACIÓN CON ÁCIDO DOCOSAHEXAENOICO Y/O 5-METILTETRAHIDROFOLATO DURANTE EL EMBARAZO EN PAÍSES CON INGESTA BAJA, MEDIA Y ALTA DE ÁCIDO DOCOSAHEXAENOICO

M.V. Escolano Margarit, M. Parrilla Roure, M. Cruz, E. Marchal, H. Demmelmair, S. Kraus-Etschman, E. Szabó, T. Decsi, B. Viktor Koletzko y C. Campoy Folgoso

*Facultad de Medicina, Universidad de Granada, Granada, España; Departamento de Nutrición y Metabolismo, Hospital Pediátrico Dr. Von Hauner, Munich, Alemania, y Departamento de Pediatría de la Universidad de Pécs, Hungría.*

**Introducción:** Es necesario un aporte adecuado de ácido docosaheptaenoico (DHA), componente indispensable en el SNC, durante el embarazo. En ocasiones son necesarias fuentes alternativas de DHA como suplemento nutricional. El objetivo es evaluar el efecto de la suplementación con DHA y/o 5-metiltetrahidrofolato (5-MTHF) en poblaciones con ingesta de DHA baja, media y alta.

**Métodos:** Estudio multicéntrico, aleatorizado y doble ciego. 311 mujeres embarazadas de 3 países europeos con distintos hábitos en la ingesta de pescado (España (E), Alemania (A) y Hungría (H)), fueron asignadas a 4 grupos según el suplemento que recibieron (0,5 g de DHA + 0,15 EPA, 400  $\mu$ g de 5-MTHF, ambos o placebo) desde la 22 semana de gestación hasta el momento del parto. Las variables resultado fueron la concentración y la proporción respecto al total de ácidos grasos de DHA y ácido araquidónico (AA) en plasma materno en la 20, 30 semana de gestación y en el momento del parto y en sangre de cordón.

**Resultados:** En los grupos suplementados se produce un aumento de la concentración ( $p < 0,00001$ ) y del porcentaje de DHA ( $p < 0,01$ ) en plasma materno a lo largo de la gestación, siendo esta evolución similar en los distintos países. En sangre de cordón la concentración de DHA es mayor en los grupos español y alemán que en el húngaro (E:  $5,36 \pm 2,01$ , A:  $5,15 \pm 1,51$ , H:  $4,15 \pm 1,35$ ;  $p = 0,0001$ ). El % de DHA es significativamente mayor en el grupo español tanto en plasma materno como en sangre de cordón (E:  $9,57 \pm 2,05$ , A:  $7,96 \pm 1,99$ , H:  $7,41 \pm 2,24$ ;  $p < 0,0001$ ). La concentración y el porcentaje de AA en plasma materno es significativamente mayor en el grupo húngaro que en los grupos alemán y español a lo largo de la gestación. En sangre de cordón el porcentaje de AA es significativamente mayor en los grupos español y húngaro que en el alemán (E:  $9,90 \pm 1,20$ , A:  $10,57 \pm 1,26$ , H:  $10,93 \pm 1,64$ ;  $p = 0,002$ ). El % de AA disminuye a lo largo de la gestación ( $p < 0,0003$ ) sin existir diferencias entre países.

**Conclusiones:** La suplementación con 0,5 g/día DHA, con o sin 5-MTHF, durante la gestación produce un aumento del DHA en plasma materno y fetal, este efecto es similar entre países con una in-

gesta basal de DHA diferente. La suplementación no altera el comportamiento del AA en ninguno de los países.

## 692 16:47 SÍNDROME METABÓLICO EN NIÑOS Y ADOLESCENTES OBESOS

G. Bueno Lozano, S. Pinillos Pisón, O. Bueno Lozano y H. Corominola

*Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza; Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, e Instituto Danone, Barcelona, España.*

**Antecedentes y objetivos:** El síndrome metabólico (SM) es un conjunto de alteraciones metabólicas y cardiovasculares relacionadas. El objetivo de este trabajo es valorar la prevalencia de SM en niños y adolescentes obesos.

**Métodos:** Se estudiaron 152 niños obesos de ambos sexos, entre 6 y 14 años, que acudieron a los Departamentos de Pediatría de dos centros hospitalarios. La obesidad se definió como un índice de masa corporal (IMC) superior al percentil 95, según valores de referencia de Hernández et al. Se midió talla, peso, perímetro cintura, perímetro cadera, pliegues cutáneos y tensión arterial. Se consideró resistencia a la insulina, cuando el índice HOMA fue superior a 3,5. Para el diagnóstico de SM se consideraron los criterios de la International Diabetes Federation (IDF, 2007): el SM no debería ser diagnosticado en niños menores de 10 años; en los niños con más de 10 años, el SM se diagnostica por la presencia de obesidad abdominal y 2 o más alteraciones en, triglicéridos, HDL-C, tensión arterial, o glucosa.

**Resultados:** El 89% de los niños presentaban obesidad abdominal, el 6% hipertensión arterial, 13% intolerancia a la glucosa, 55% resistencia a la insulina. 38% de todos los niños presentaban SM. En los niños menores de 10 años, el 73% presentaban un perímetro de la cintura elevado y al menos un antecedente familiar. 4% de los niños presentaban concentraciones de triglicéridos iguales o superiores a 150 mg/dl, 20% niveles de colesterol HDL inferiores a 40 mg/dl, 4% cifras de TAS superiores a 130 mm Hg o TAD superiores a 85 mm Hg, 13% glucosa basal igual o superior a 100 mg/dl. En niños de más de 10 años, 38% de los diagnosticados de SM presentaban intolerancia a la glucosa y 100% resistencia a la insulina.

**Conclusiones:** En niños obesos, la prevalencia de SM es elevada (38% según criterios IDF). La manifestación más frecuente fue la presencia de obesidad abdominal.

\*Grupo Estudio Instituto Danone: Prof. Manuel Serrano Ríos (investigador principal), Prof. Manuel Bueno, Prof. Rafael Jiménez, Prof. Luis A. Moreno, Sr. José Antonio Mateos.

## 693 16:54 DIETA MEDITERRÁNEA Y ADOLESCENTES

A. Ayechu Díaz, S. Souto Hernández, N. Lecumberri García, T. Molins Castiella, A. Lavilla Oiz y T. Durá Travé

*Servicio de Pediatría, Hospital Virgen del Camino, Pamplona, Navarra, España.*

**Objetivo:** Determinar el índice de calidad de los hábitos alimentarios entre los alumnos de Educación Secundaria Obligatoria (ESO).

**Material y métodos:** Distribución de un cuestionario de 16 preguntas (test KIDMED), con puntuaciones positivas y/o negativas, a una muestra aleatoria de 1.956 alumnos de ESO (966 varones y 990 mujeres). La puntuación final o índice KIDMED (de 0 a 12) indica si la adherencia a la dieta mediterránea es baja (de 0 a 3), media (de 4 a 7) o alta (de 8 a 12).

**Resultados:** El 6,7% de los alumnos de ESO tenían un índice KIDMED bajo, el 50,4% medio y el 42,9% alto, sin que existieran

diferencias significativas entre ambos sexos. El índice KIDMED disminuía progresivamente con la edad ( $p < 0,05$ ). A los 13 años (1.º ESO) el 49,5% tenían una puntuación óptima del índice KIDMED, mientras que a los 16 años (4.º ESO) esta puntuación apenas la alcanzaba un 37,2%. Entre los alumnos de 1.º y 4.º de ESO existían diferencias significativas ( $p < 0,05$ ) respecto al consumo de frutas, pescados, frutos secos, bollería industrial y dulces; así como en la falta de regularidad del desayuno y la frecuentación de hamburgueserías.

**Conclusiones:** Al terminar la ESO el 62,8% de los alumnos presentaban una adherencia media-baja a la dieta mediterránea. Las normas dietéticas aplicables a estos adolescentes consistirían en incrementar el consumo de frutas, verduras y hortalizas, frutos secos, pastas y arroz, yogures y quesos, legumbres y pescados; y el consumo de aceite de oliva como grasa culinaria. Sería conveniente desarrollar programas de educación nutricional durante la enseñanza obligatoria.

## 694 QUÉ ALIMENTOS ANUNCIAN EN LA TELEVISIÓN

17:01

N. Rodríguez Zaragoza, P. Genaró i Jornet, A. Suwezda, I. Insausti Fernández, S. Janer Ortuño, A. Cardona Barberán, A. Sorni Hubrecht, J. Rosal Roig, J. Mercè Gratacós e I. Cortés Moskowich

*Hospital de Tortosa Verge de la Cinta, Tarragona, España.*

**Introducción:** La población infantil está sometida a una gran presión publicitaria. Diversos estudios confirman que los niños eligen con más frecuencia los productos anunciados.

**Objetivos:** Describir la exposición a anuncios alimentarios (AA) de la población infantil española.

**Material y métodos:** Durante el 5 y el 20 de octubre del 2007 se grabaron un total de 833 horas de emisión en horario infantil de siete cadenas televisivas. Esto corresponde al 66,9% del share de audiencia estatal y al 85,2% en Catalunya. Dividimos los anuncios en veinte categorías. Los datos fueron analizados mediante SPSS 15.0.

**Resultados:** De los 563 cortes publicitarios analizados obtuvimos 11.499 anuncios, y de ellos 1.430 (12,4%) fueron de alimentos. El 79,6% de los cortes publicitarios contenían al menos un anuncio de alimentos, con una media de 2,5 anuncios de alimentos por corte publicitario (AA/CP). El martes fue el día de la semana con mayor frecuencia de AA, y el menor fue el miércoles. La relación AA/CP fue mayor en lunes y jueves. La cadena "Cuatro" fue la que más AA emitió. El horario con mayor número de CP, AT y AA fue de 9:30 a 15:00 horas. La mayor relación AA/CP fue de 15 a 18 horas. La marca más publicitada fue Kinder (5,7% del total). Los cereales fueron los más publicitados (14,0% del total).

**Conclusión:** Los alimentos son los protagonistas del 12,4% de los anuncios televisivos. Lamentablemente, los productos más publicitados están lejos de ser lo más adecuados para seguir una dieta saludable. Los anunciantes apuntan a la presa más fácil: los niños.

## 695 VALORACIÓN DEL SOPORTE NUTRICIONAL EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON CARDIOPATÍA CONGÉNITA TRAS LA CIRUGÍA CARDÍACA

17:08

M.T. Santos-García Cuéllar, J.M. Moreno Villares, A. Pérez Díaz, M. Barrios López, N. Ureta Velasco y R. Casado Picón

*Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España.*

**Objetivos:** Evaluar si la mayor preocupación por el soporte nutricional durante el último año se relaciona con una mejoría en la situación nutricional de los pacientes pediátricos con cardiopatía congénita tras la cirugía cardíaca, durante su estancia en el hospital, en especial en la UCIP.

**Material y métodos:** Estudio prospectivo, observacional, realizado durante dos meses en la UCIP. Población de estudio 19 pacientes intervenidos de diferentes cardiopatías congénitas. Datos recogidos: edad, peso y talla previos a la cirugía, tipo de cardiopatía, cirugía y tiempos quirúrgicos (tiempo de extracorpórea y de clampaje de aorta), día de inicio de la nutrición, forma y tipo, día en que se alcanzan los requerimientos nutricionales necesarios, peso y talla al alta, y tiempo total de ingreso. Análisis estadístico mediante el programa SPSS 13.0 para Windows XP.

**Resultados:** El score Z para el peso previo a la cirugía fue de  $-0,91$  y para la talla  $-0,19$  y al alta  $-1,42$  y  $-0,33$  respectivamente. Ganancia media de peso por día en lactantes  $< 1$  año  $10,46$  y  $DE 20,77$  g/día. El 84% de los pacientes comenzó el soporte nutricional tras la cirugía por vía enteral, en todos ellos con sonda transpilórica. Media de inicio del soporte nutricional 2,52 día postoperatorio,  $DE 0,67$  y rango entre el 2.º y 4.º día. Objetivo nutricional:  $120$  kcal/kg/día, que se alcanza como media el día poscirugía  $6,52$  con  $DE$  de  $2,54$  y rango entre el 3.º y el 12.º día. El porcentaje medio de días de ingreso que pasa sin que alcancen el objetivo es del 43% con una  $DE$  del 25%.

**Conclusiones:** los resultados no permiten concluir que somos capaces de evitar la malnutrición en estos pacientes, pero sí que estamos en el camino para conseguir este propósito. Es importante brindar una atención preventiva a los niños con cardiopatía congénita con el fin de evitar la escasa ganancia ponderal y conseguir que lleguen a la cirugía en las mejores condiciones nutricionales posibles. Una vez realizada la cirugía se debe comenzar cuanto antes el soporte nutricional supervisado de manera conjunta por los intensivistas y la unidad de Nutrición y Dietética del hospital.



POSTER MODERADO

Sábado, 6 de junio (15:30-17:00)

ONCOLOGÍA

Sala 3-4 (Planta 0)

P696

TUMOR DESMOPLÁSICO DE CÉLULAS REDONDAS PEQUEÑAS. A PROPÓSITO DE UN CASO

15:30

N. García de Andoain Barandiarán, M. Imaz Murgiondo, A. Arrizabalaga Van Remoortere, S. Juaristi Irureta, J.J. Uriz Monaut y A. Nogués Pérez

Unidad de Onco-Hematopatología Pediátrica, Servicio de Pediatría y Sección de Radiología Pediátrica, Hospital Donostia, San Sebastián, Guipúzcoa, España.

**Introducción:** El tumor desmoplásico de células redondas pequeñas es una neoplasia extremadamente rara y agresiva, típica de varones jóvenes en la segunda década de la vida. Descrita por primera vez en 1989. Perteneciente al grupo de tumores de pequeñas células redondas azules, se presenta como una gran masa abdominal ampliamente extendida por peritoneo, con diseminación linfática y metástasis pulmonares, hepáticas u óseas. Otras localizaciones menos frecuentes son la paratesticular, cavidad torácica o intracraneal.

**Caso clínico:** Varón de 8 años con cuadro de astenia de 2 meses, junto con meteorismo y pérdida de apetito en las últimas semanas. Exploración física: Palidez cutánea y afectación del estado general. Abdomen globuloso con gran masa dura que ocupa todo el hemiabdomen izquierdo y cruza la línea media. Hepatomegalia de 3-4 cm. Múltiples adenopatías axilares y supraclaviculares pequeñas rodaderas y axilar izquierda dura de 3 x 3 cm. Nódulos subcutáneos duros en zona pectoral izda. Pruebas de imagen: gran masa intraperitoneal de 15 cm, homogénea y con múltiples calcificaciones, situada entre bazo y estómago, por delante del riñón izquierdo, con múltiples implantes tumorales en mesenterio y que se expande hasta región sub y retrovesical. Compresión de vena porta, arteria hepática y aorta. Adenopatías mesentérica, retroperitoneales, junto a tronco supraórticos, mediastino anterior, hilio izquierdo, cadenas mamarias internas, cervicales y axilares bilaterales. Implantes tumorales subcutáneos en pared anterosuperior de tórax. Anatomía patológica: tumor maligno de célula redonda pequeña desmoplásico (CK + paranuclear, desmina + paranuclear, vimentina + paranuclear, miogenina-). Biología molecular: translocación específica t(11;22)(p13;q12), transcrito EWS-WT1. Inicia tratamiento con quimioterapia según protocolo EpSSG-NRSTS 2005 (régimen de Kushner P6).

**Comentarios:** Tumor de mal pronóstico presentando múltiples focos y diseminación al diagnóstico, lo que dificulta su resección completa. El tratamiento es multidisciplinar basándose en cirugía, quimioterapia y radioterapia, sin disponer de protocolos estándares. La supervivencia global es menor del 10%, reservándose a aquellos pacientes con enfermedad localizada extirpable quirúrgicamente. Por ello es sumamente importante el diagnóstico precoz.

P697

MASA SUPRACLAVICULAR EN UNA NIÑA: ¿TUBERCULOSIS Y/O LINFOMA HODGKIN?

15:35

E. González García, M. Muiños Vidal, P. Vázquez Tuñas, A. Moreno Álvarez, C. Diz-Lois Palomares e I. Rodríguez Sánchez

Servicio de Hematología y Oncología Infantil y Servicio de Escolares, Hospital Materno-Infantil Teresa Herrera, A Coruña, España.

**Introducción:** El Linfoma Hodgkin (LH) clínicamente, suele presentarse con adenopatías cervicales o supraclaviculares, indoloras y firmes. Produce un deterioro de la inmunidad celular que predispone a infecciones: tuberculosis, varicela...

**Caso clínico:** Niña de 11 años diagnosticada de Tuberculosis Primaria desde hace 1 mes, por cuadro de tos productiva de 15 días de evolución, febrícula vespertina, adenopatías paratraqueales y Mantoux positivo. A tratamiento con cuádruple terapia antituberculosa desde el diagnóstico con mejoría clínica. Varicela a los 15 días. Desde hace 2 meses, presenta una pequeña tumoración a nivel de la unión esterno-clavicular derecha, que fue en aumento. Últimamente asocia ptosis y tumefacción en hemicara derecha y parestesias en miembro superior derecho (S. de Claude-Bernard-Horner). Pruebas complementarias: Analíticas inespecíficas. Cultivos de esputo: negativos. Radiografía tórax: engrosamiento mediastínico, pequeño infiltrado en lóbulo superior derecho. Ecografía de la masa y TAC torácico: tumoración en pared anterior de tórax, múltiples masas adenopáticas en todos los compartimentos mediastínicos. Biopsia de la masa compatible con un LH tipo esclerosis nodular. Estadio IIIA tras completar estudio. Se inició quimioterapia según el protocolo EH-SEOP.003. Tras el segundo ciclo, exploración física normal.

**Discusión:** Importancia del diagnóstico diferencial entre TB y linfoma: clínica y radiológicamente pueden presentarse de forma similar. Pueden aparecer simultánea o sucesivamente, pues el LH produce inmunodepresión celular. Su asociación debe plantearse en zonas endémicas de TB (Galicia). Ambas son potencialmente curables. Masa supraclavicular asociada al S. de Claude-Bernard-Horner: sospechar la presencia de componente mediastínico y plantearse como posible diagnóstico el LH.



## P698 15:40 TUMORACIÓN DE CRECIMIENTO RÁPIDO EN LA MANO DE LACTANTE DE 2 MESES: DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

M.J. Lobón Iglesias, A. Fernández Romero, F. Picchi Rodríguez,  
A. García Escudero, F. Romero de la Puerta  
y A. Fernández-Teijeiro Álvarez

*Unidad de Onco-Hematología Pediátrica,  
Servicio de Anatomía Patológica y Servicio de Cirugía Plástica,  
Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, España.*

**Introducción:** El diagnóstico diferencial de las masas de partes blandas durante el primer año de vida incluye desde procesos benignos como el hemangioma congénito hasta los sarcomas de partes blandas.

**Caso clínico:** Lactante de dos meses y medio que ingresó por crecimiento rápido de masa palmar de la mano izquierda objetiva desde los quince días de vida. Se trataba de una niña con excelente estado general y con tumoración de 1 × 1 cm en cara palmar de muñeca izquierda no fluctuante y otra tumoración lobulada en la palma de la mano izquierda, de color violáceo, y que condicionaba deformidad de la mano "en garra", sin compromiso del movimiento de las articulaciones de la mano. La ecografía doppler descartó su origen vascular. La RNM con gadolinio descartó el hemangioma clásico. Ante el crecimiento llamativo y progresivo y con la sospecha de malignidad se decidió programar la exéresis tumoral no mutilante. Se completó el estudio inicial con marcadores tumorales, radiografía de tórax, ecografía abdominal y cerebral sin hallazgos patológicos. Tras resección subtotal de la tumoración, el estudio anatomopatológico descartó otras entidades y orientó el diagnóstico de fibrosarcoma congénito que se confirmó ante el resultado positivo del estudio de la traslocación t(12;15), característica de esta entidad. Se completó el estadiaje con TC torácico y gammagrafía ósea sin hallazgos patológicos. A pesar del buen pronóstico del fibrosarcoma congénito, la paciente completará tratamiento con quimioterapia adyuvante según protocolo EPTSSG-NRSTS-2005.

**Conclusiones:** Ante una tumoración de partes blandas de crecimiento rápido en un lactante se debe sospechar malignidad. La cirugía no mutilante permite la confirmación diagnóstica y es la piedra angular del tratamiento. Aunque el fibrosarcoma congénito es el sarcoma de partes blandas más frecuente en el primer año de vida, en el diagnóstico diferencial se deben considerar no sólo procesos benignos sino también sarcomas menos frecuentes.

## P699 15:45 INFARTO ESPLÉNICO COMO FORMA DE DEBUT DE HEMOGLOBINOPATÍA C HOMOCIGOTA. A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

M. Vázquez Ortiz, S. Rives Solà, J.M. Estella Aguado  
y J. Pou Fernández

*Servicio de Pediatría y Sección de Hematología Pediátrica,  
Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España.*

**Introducción:** En los últimos años ha aumentado la prevalencia de hemoglobinopatías en nuestro medio, debido al fenómeno migratorio.

**Caso clínico:** Varón de 15 años que consulta por epigastralgia punzante de 2 semanas de evolución, sin mejoría con omeprazol. Niega traumatismo y otros síntomas. Afebril. Antecedentes personales: Neumonía 1 mes antes. Antecedentes familiares: padres de etnia gitana, consanguíneos. A la exploración se objetiva esplenomegalia de 4 cm, sin otros hallazgos. En analítica sanguínea destaca leve anemia microcítica hemolítica no inmune (Hb 12,3 g/dl, VCM 63 fl, haptoglobina < 40 mg/dl, LDH 6.27U/l, reticulocitos 4%, bilirrubina total 2 mg/dl y directa 0,8 mg/dl, test de Coombs directo negativo). No presenta signos de infección. Serologías CMV y VEB

negativas. Función hepática y renal normal. Morfología eritrocitaria: anisopoiquilocitosis, hematies en diana y policromasia. Estudio de hemoglobina: hemoglobina C 90%. La ecografía abdominal muestra gran esplenomegalia de 17 cm, con lesión hipoecoica compatible con infarto. El paciente mejora con analgesia e hidratación. Posteriormente presenta episodios recurrentes de dolor por infarto, que motiva esplenectomía, con buena evolución posterior.

**Conclusiones:** La hemoglobina C se origina por mutación (cambio de glutámico por lisina) en el aminoácido 6 de la cadena de betaglobina. Esta hemoglobina alterada cristaliza y deforma el hematíe, lo que provoca mayor viscosidad sanguínea y hemólisis crónica en bazo. Los pacientes homocigotos para Hb C están generalmente asintomáticos o presentan hemólisis crónica leve con esplenomegalia. El dolor por infarto esplénico puede ser la forma de debut y puede hacer necesaria la esplenectomía, como en nuestro caso. Se debe pensar en hemoglobinopatía C ante esplenomegalia y anemia hemolítica, especialmente en inmigrantes del oeste de África, Magreb o Argelia, donde es más prevalente. La combinación de Hb C con Hb S, da un cuadro de anemia falciforme, por lo que es importante el consejo genético.

## P700 15:50 TOXICIDAD HEPÁTICA POR METOTREXATO EN UN NIÑO AFECTADO DE LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA HOMOCIGOTO PARA METILENETETRAHIDROFOLATOREDUCTASA C677T

O. Muga Zuriarrain, U. Hernández Dorronsoro, E. Rezola Arcelus,  
R. Guerrero Pereda, N. García de Andoain Barandiarán  
y J.J. Uriz Monaut

*Hospital Donostia, San Sebastián, Guipúzcoa, España.*

**Introducción:** El polimorfismo C677T de la metilene tetrahidrofolatoreductasa (MTHFR) se asocia a mayor toxicidad hepática por metotrexate (MTX), así como a mayor riesgo de recaídas en los pacientes con leucemia linfoblástica aguda (LLA). Se presenta el caso de un niño de 4 años afecto de LLA-T de alto riesgo con hepatotoxicidad durante el tratamiento con MTX a dosis bajas.

**Caso clínico:** Niño de 4 años, afecto de LLA-T de alto riesgo, que durante las fases iniciales del tratamiento había recibido MTX a altas dosis (3 g/m<sup>2</sup>/día iv) en 5 ocasiones sin evidenciarse toxicidad hepática y sin incidencias de interés. En la fase de mantenimiento con MTX semanal a 20 mg/m<sup>2</sup>, refiere cuadro progresivo de varias semanas de evolución de rechazo del alimento, vómitos ocasionales y deposiciones dispépticas hipocólicas. En el estudio analítico se objetiva elevación progresiva de GGT (máx 428 U/l); GOT (máx 765 U/l) y GPT (máx 380 U/l) con cultivos y serologías virales negativas. Ante la sospecha diagnóstica se realiza estudio genético del gen MTHFR siendo el paciente homocigoto (TT) para el polimorfismo C677T. Tras la reducción de la dosis de MTX im a 10 mg/m<sup>2</sup> y la suplementación con ácido fólico oral los valores de las transaminasas se normalizaron en 4 semanas.

**Comentarios:** En pacientes homocigotos para la mutación C677T de la MTHFR, la buena tolerancia a MTX a altas dosis no descarta la posibilidad de toxicidad hepática durante la fase de mantenimiento, por lo que es importante la monitorización de la función hepática también durante éste período.

## P701 15:55 ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOINMUNE (AHAI) EN LA INFANCIA, EXPERIENCIA DE NUESTRO HOSPITAL

A.L. Tully Quinn, J.M. Vagace Valero, M. Ramírez Arenas,  
M.S. Casado Calderón, A. Romero García, A.M. Grande Tejada,  
N. Pérez Martín, M. García Domínguez y J.J. Cardesa García

*Servicio de Pediatría y Servicio de Hematología,  
Hospital Materno Infantil, Badajoz, España.*

Edad/sexo	3a/M	4a/F	9a/F	14m/M	4a/F	18m/F
Coombs.D	IgG	IgG + C3d	IgG	(-)	IgG	C3d
Antecedent.	No	CVA	Cardiop.	CVA	No	CVA
Tipo de hemólisis	Extra vasc	Extra vasc	Extra vasc	Intra vasc	Extra vasc	Intra vasc
Bazo	+++	N	N	N	N	N
Hb	6,8	4,2	5,2	4,9	9	5,2
LDH	1328	1147	732	1327	691	3639
Bilirrubina	7,4	4	6,2	2,2	2	1,7
Transfusión	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí
Respuesta corticoides	C.D.	Buena	C.D.	Sin trto	C.D.	Buena
Otros tratamientos	IgS, Aza	—	—	—	Aza	—
Esplenectomía	No	No	Sí	No	Sí	No

CVA: catarro de vías altas; CD: corticodependientes; Aza: azatioprina.

**Introducción:** La AHAÍ es una enfermedad muy rara en la infancia; hemos recopilado la experiencia de nuestro hospital en esta patología en los últimos 6 años (tabla).

**Material y método:** La edad media de nuestros pacientes fue 3,6 años (2 niños y 4 niñas). Cuatro presentaron AHAÍ por Ac calientes, dos de ellos precisaron esplenectomía por corticodependencia. Los dos lactantes presentaron un cuadro clínico similar de hemólisis intravascular; uno fue diagnosticado de Hemoglobinuria paroxística ad frígore pero en el otro el diagnóstico no pudo confirmarse, ambos evolucionaron bien. Cuatro casos precisaron transfusión. En la actualidad están todos en remisión completa. Se discuten las características de esta enfermedad en la edad pediátrica.

## P702 16:00 ASPERGILOSIS DISEMINADA. A PROPÓSITO DE DOS CASOS

M. Galán Mercado, V.G. Sánchez Fuentes, I. Peláez Pleguezuelos, J.A. Cozar Olmo, A.B. López García y J. de la Cruz Moreno

*Unidad de Gestión Clínica Pediátrica,  
Complejo Hospitalario de Jaén, Jaén, España.*

**Introducción:** La aspergilosis invasiva (AI) es una infección oportunista grave y cada vez más frecuente en inmunodeprimidos (ID). El 29% aparecen en pacientes con leucemia/linfoma siendo poco frecuente en pacientes con tumores sólidos (1%). Para la resolución de la AI es muy importante la recuperación de la ID junto con tratamiento antifúngico precoz.

**Métodos:** Análisis de 2 casos en pacientes oncológicos de nuestro hospital.

**Resultados:** *Caso 1:* Niña 13 años con osteosarcoma humeral dcho. Tras ciclo de quimioterapia presenta neutropenia febril e inicia tratamiento ATB. Al 5.º día persiste la fiebre con cultivos y galactomanano(-) y se añade anfotericina B liposomal. Aparecen subcrepitantes. Rx tórax: infiltrado pulmonar derecho. Se añade TMP-SMZ + Macrólidos iv. Afebril en 48 h y se recupera de neutropenia con G-CSF. TAC tórax de evaluación tumoral: lesiones pulmonares y hepato-esplénicas. Inicia fiebre no neutropénica, galactomanano(+) comenzando tratamiento con anfotericina B liposomal. No mejora: se añade caspofungina quedando afebril. Biopsia de lesiones hepáticas con PCR(+) *A. fumigatus*. Inicia voriconazol vo con buena respuesta. *Caso 2:* Niña 8 años con LLA-B. En inducción presenta cuadro de fiebre neutropénica que responde a ATB. Presenta distensión y dolor abdominal difuso. Ecos abdominales compatibles con mucositis generalizada. Inicia nuevo cuadro febril con galactomanano(+) y se añade al tratamiento anfotericina B liposomal. No mejoría y se asocia caspofungina. PCR suero: *A. fumigatus* (+), se cambia a voriconazol. Eco abdominal: lesiones hepato-esplénicas tras recuperación de neutropenia. TAC tórax: nódulos subpleurales con derrame pleural y condensación pulmonar izq. adyacente a de-

rrame pericárdico. Progresión del derrame pericárdico que precisa drenaje.

**Comentarios:** La determinación del antígeno galactomanano sérico es de gran utilidad para el diagnóstico de aspergilosis debido a su alta sensibilidad. Es importante señalar el papel de la PCR en suero y tejidos, ya que es de gran ayuda para el diagnóstico etiológico.

## P703 16:05 SÍNDROME DE SWEET EN PACIENTE CON LEUCEMIA MIELOBLÁSTICA AGUDA: A PROPÓSITO DE UN CASO

M.T. Romero Rubio, M.J. Sala Langa, M. Florencia Guzzo, S. Borraz Gracia, R. Fernández-Delgado Cerdá y O. Burgues Gasión

*Sección de Onco-Hematopatología Pediátrica,  
Servicio de Anatomía Patológica y Facultad de Medicina,  
Hospital Clínico Universitario, Valencia, España.*

**Introducción:** El síndrome de Sweet es una dermatitis aguda neutrofílica febril de origen incierto que en un 10-20% de los casos se asocia a enfermedades hematopoyéticas, entre ellas la leucemia mieloblástica aguda (LMA).

**Caso clínico:** Niña de 9 años diagnosticada de LMA de alto riesgo, que recibe quimioterapia de inducción según protocolo LMA/SHOP 2007 con citarabina, idarrubicina y etopósido. A los 10 días de tratamiento, coincidiendo con aplasia febril, presenta exantema papular folicular pruriginoso en miembros inferiores. Se inicia antibioterapia habitual a la que se añaden antifúngicos por la persistencia de la fiebre, con hemocultivos negativos. Progresivo empeoramiento de las lesiones cutáneas, apareciendo placas sobreelevadas eritematosas y dolorosas que se extienden también a miembros superiores. Los análisis revelan pancitopenia con aumento de PCR. Ante la tórpida evolución se decide realizar biopsia cutánea, que muestra infiltración neutrofílica en dermis media y profunda que se extiende al tejido adiposo subcutáneo ocasionando paniculitis supurativa, sin vasculitis y se descarta la infiltración blástica. En los días sucesivos, coincidiendo con la salida de aplasia y aumento del número de neutrófilos totales en sangre periférica se produce regresión espontánea de las lesiones sin precisar tratamiento específico.

**Comentarios:** El síndrome de Sweet se caracteriza por 1) fiebre, 2) placas cutáneas eritematosas y dolorosas, 3) infiltración neutrofílica dérmica sin vasculitis y 4) leucocitosis con neutrofilia, aunque este dato puede faltar en los casos asociados a enfermedades malignas, debido a la pancitopenia. Se asocia a leucemia mieloblástica aguda aunque los casos publicados referentes a la edad pediátrica son limitados. Se postula su relación con elevación de factor estimulante de colonias granulocíticas (G-CSF), endógeno o exógeno, que en nuestro caso no había sido administrado. El tratamiento con corticoides puede ser eficaz en casos refractarios.

**Conclusión:** El síndrome de Sweet debe ser considerado en el diagnóstico diferencial de fiebre prolongada sin respuesta a la anti-bioterapia habitual en pacientes oncológicos que presentan afectación cutánea.

### P704 16:10 ANEMIA HEMOLÍTICA SECUNDARIA A MONONUCLEOSIS INFECCIOSA

S. González González, P. Pernas Gómez, L. Ocampo Fontangordo, A. Pellitero Marañón, M.E. Porta Dapena y F. Martín Sánchez

*Complejo Hospitalario, Ourense, España.*

**Introducción:** La mononucleosis infecciosa es una entidad frecuente en la infancia, generalmente de curso benigno. Están descritas, sin embargo, complicaciones neurológicas, respiratorias y hematológicas. Aportamos el caso de una mononucleosis infecciosa que presentó una anemia hemolítica severa con hiperbilirrubinemia importante en su evolución.

**Caso clínico:** Niña de 14 años sin antecedentes de interés que consulta por fiebre, odinofagia, ictericia, astenia y dolor abdominal de dos días de evolución. A la exploración presenta aceptable estado general, palidez cutáneo mucosa, ictericia escleral, hepatomegalia de 3 cm, esplenomegalia de 4 cm e hipertrofia amigdalina con exudado bilateral. En la pruebas complementarias solicitadas destaca: Hb: 7,2 g/dl. Hcto: 22,6%. Reticulocitos: 7,2%. Frotis periférico: Anisocitosis, anulocitos, ovalocitos e hipocromía en la serie roja. Bilirrubina total: 6 mg/dl (B. indirecta: 5,2 mg/dl). GOT: 70 UI/l GPT: 140 UI/l GGT: 39 UI/l. LDH: 438 UI/l. Prueba de Coombs directa: negativa. Ceruloplasmina: normal. Ac heterófilos (Paul-Bunnell): positivos. Serologías VEB: IgM e IgG positivas. Durante el curso clínico, la hemoglobina desciende hasta valor de 5,7 g/dl, precisando transfusión de concentrado de hematies. La evolución posterior fue favorable con desaparición de las visceromegalias, atenuación de la ictericia mucocutánea y estabilización de las cifras de hemoglobina, sin otros tratamientos concomitantes.

**Comentarios:** Destacar la posibilidad de complicaciones importantes durante el curso de una mononucleosis, especialmente en aquellos pacientes que consulten por ictericia. Asimismo, se ha tener en cuenta la infección por VEB en aquellos pacientes con criterios de anemia hemolítica con prueba de Coombs negativa.

### P705 16:15 HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS MULTISISTÉMICA EN LACTANTES. REVISIÓN DE FORMAS DE PRESENTACIÓN CLÍNICA

B. Alías Álvarez, V. Ruiz Dassy, M. García de Paso Mora, G. Lucía Ramírez Villar, C. Márquez Vega y E. Quiroga Cantero

*Sección de Oncología Pediátrica y Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.*

**Antecedentes y objetivos:** La histiocitosis de células de Langerhans multisistémica (HCLM) es una enfermedad poco frecuente del sistema reticuloendotelial, muy variable en sus formas de presentación y clínica, las cuales hemos revisado.

**Métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo de la forma de presentación clínica de los pacientes que han presentado HCLM en nuestro centro terciario durante el período 2003-2008.

**Resultados:** Cinco pacientes han presentado HCLM. Los síntomas aparecen de 45 días a seis meses previo al diagnóstico. El diagnóstico se realizó entre los seis y los trece meses de vida. La forma de presentación fue: Aspecto de enfermedad (5), hepato-esplenomegalia (5), ictericia mucocutánea (4), astenia (4), lesiones dérmicas (4), adenopatías (3), fallo de medro (3), hiporexia (3), desnutrición (2), síndrome febril (2), deposiciones diarreicas (2), anorexia (1), edemas (3). Se demostró la presencia de células de Langerhans patológicas

en biopsia (médula ósea, adenopatías, hígado, lesiones dérmicas) en los cinco casos. Se administró quimioterapia intravenosa intensiva según protocolos de alto riesgo en los cinco casos. Se produjo la inactivación de la enfermedad en dos de los casos (que actualmente siguen en seguimiento), otros dos casos fueron éxitos por progresión de la enfermedad y otro caso está actualmente en tratamiento.

**Conclusiones:** Dada la sintomatología tan inespecífica, la HCLM debe formar parte del diagnóstico diferencial de los pacientes que presentan hepatoesplenomegalia, poliadenopatías, síndrome febril prolongado, entre otras, para evitar el importante retraso en el diagnóstico que suelen presentar estos pacientes. La mala evolución de la enfermedad a pesar del tratamiento, suele estar relacionada con la afectación de la función hepática.

### P706 16:20 ANEMIA FERROPÉNICA. CARACTERIZAÇÃO DE UMA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA

M.J. Cáliz Augusto, M. Figueiredo, T. Melo, M. Bini-Antunes y J. Barbot

*Servicio de Hematología, Hospital de Crianças Maria Pia, Porto, Portugal.*

**Introdução:** O défice de ferro constitui um dos mais comuns problemas nutricionais podendo causar atraso de crescimento e psicomotor, mau rendimento escolar e diminuição da tolerância ao exercício.

**Objetivos:** Caracterização da população pediátrica com anemia ferripriva seguida numa consulta de Hematologia de um Hospital de referência.

**Material e métodos:** Análise retrospectiva dos doentes de Jan/94 a Ago/08, com avaliação de: sexo, idade (1.ª consulta), motivo do envio, terapêuticas prévias com ferro, erros alimentares, parâmetros hematológicos e bioquímicos de ferro, terapêuticas instituídas, documentação de resposta, investigação de défice de absorção associado - doença celíaca (DC), gastrite atrófica auto-imune (GAAI) e infecção por *Helicobacter pylori* (HP).

**Resultados:** Orientados 139 doentes (94 rapazes). Motivo de envio: anemia microcítica hipocrômica (61) e anemia resistente ao ferro oral (44). Em 69 registo de tratamento prévio com ferro e em 72 referência a erros alimenta-res. Atitudes terapêuticas: ferro oral com eventual ajuste da dose (106), ferro ev (8), transfusão de eritrócitos seguido de ferro oral (2), correção exclusiva de erros alimentares (5), suspensão de terapêutica (2), nenhuma atitude (16). Em 113 comprovada anemia ferropénica e/ou ferropenia. Nos restantes detectados:  $\alpha$  talassemia menor (10),  $\beta$  talassemia menor (3), esferocitose hereditária (1) e traço de drepanocitose (2). Reavaliação ao 3.º mes possível em 96 casos documentando resolução (39), melhoria parcial (38), ausência de resposta (21). Prova de absorção de ferro oral efectuada em 16 doentes, sendo positiva em 11. Diagnosticada DC (3), infecção HP (14) e GAAI (3).

**Comentários:** Situações de défice de ferro devem ser diagnosticadas e tratadas eficazmente. Salienta-se a importância de detecção de patologias que cursam com défice de absorção em caso de anemia não responsiva à terapêutica oral. Desta casuística ressalta a percentagem elevada de crianças que mantêm vigilância e o follow-up prolongado das que tiveram alta, números devem ser avaliados no contexto de um serviço onde recorrem crianças que já revelaram resistência às terapêuticas efectuadas no âmbito dos cuidados de saúde primários.

### P707 16:25 CRISIS APLÁSICA POR INFECCIÓN POR PARVOVIRUS B19 EN UN CASO DE ESFEROCITOSIS NO DIAGNOSTICADA

L. García Arroyo, M. Vivas Moresco, P. Navas Alonso, R. del Valle Pérez, M. Zamora Gómez y J.A. Alonso Martín

*Complejo Hospitalario, Toledo, España.*

**Caso clínico:** Presentamos el caso de un niño de 5 años que acude al Servicio de Urgencias con un cuadro de fiebre de 3 días de evolución, astenia, anorexia y artralgias de cadera y rodilla. En la exploración destaca palidez mucocutánea intensa, ictericia conjuntival discreta y esplenomegalia. Las pruebas complementarias objetivaron una anemia severa con neutropenia y trombopenia leves. Se ingresa para estudio y los principales hallazgos encontrados en los exámenes realizados son infección por parvovirus B19 con disminución de la serie roja en el aspirado de médula ósea, reticulopenia en sangre periférica y esplenomegalia. Fue dado de alta al 8.º día con normalización de la serie blanca y plaquetar y persistencia de anemia discreta sin repercusión clínica seguida en controles periódicos. Ante esta clínica y datos serológicos, se realiza el estudio de la anemia donde se halló una esferocitosis hereditaria por déficit de  $\alpha$ -espectrina (se realizó estudio a los padres descartándose que padezcan la enfermedad). En los antecedentes personales resultan de interés una hiperbilirrubinemia no inmune neonatal y hepatitis aguda, a los 2 años, con serología negativa, discreto aumento de transaminasas e hiperbilirrubinemia de predominio indirecto que persistió discretamente elevada. Actualmente, a los 8 años, ha sido esplenectomizado tras 2 transfusiones, crisis hemolíticas moderadas continuas y esplenomegalia importante. La mayoría de los pacientes con infección por parvovirus B19 están asintomáticos o tienen síntomas leves inespecíficos de resfriado. Este virus puede causar artropatía y cese de producción de la serie roja causando crisis aplásicas transitorias, aplasia crónica, hidrops fetalis o anemia congénita. Es más común en pacientes con clínica de enfermedad donde el eritrocito tiene una vida media acortada (anemia ferropénica, talasemia, virus de inmunodeficiencia humana, esferocitosis). El diagnóstico de laboratorio en inmunocompetentes es por la detección de Ig M y en inmunodeprimidos, DNA viral. El tratamiento es de soporte aunque algunos pacientes requieren transfusión o terapia intravenosa con inmunoglobulinas.

## P708 16:30 ACTITUD ANTE NÓDULOS SUBCUTÁNEOS EVOLUTIVOS EN EL PRIMER AÑO DE VIDA. A PROPÓSITO DE UN CASO

R. Adán Pedroso, A. Echebarría Barona,  
A. Urberuaga Pascual, I. Astigarraga Aguirre,  
I. Cardenal Montero y M.A. Navajas Gutiérrez

*Unidad de Hemato Oncología Pediátrica y Consulta de Atención Primaria, Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España.*

**Objetivos:** El objetivo de este trabajo es destacar la aparición de nódulos subcutáneos como señal de alarma en el diagnóstico precoz de los procesos malignos infantiles.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de una lactante asintomática que debuta a los 7 meses de edad con 5 nódulos subcutáneos duros, violáceos, no dolorosos de localización en tronco. Es evaluada por su pediatra quien solicita una biopsia cutánea que confirma células de neuroblastoma sin tumor primario. Se remite a nuestro centro para completar estudio. Se realiza estudio de extensión con ecografía abdominal que objetiva una masa sólida suprarrenal izquierda de 40,8 x 33,6 x 20,7 mm, no palpable en la exploración física y además una imagen nodular en hígado. En la gammagrafía con metayodobencilguanidina-123 (MIBG) capta la masa suprarrenal e imágenes nodulares en región central de ambos hemitórax que no coinciden con los nódulos de la exploración ni adenopatías palpables. La TAC cráneo-tórax-abdomino-pélvica demuestra que la captación de la MIBG está en relación con nódulos subcutáneos que no eran visibles en la exploración física previa. El aspirado de médula ósea objetiva escasas células tumorales. La gammagrafía ósea es negativa. El estudio molecular confirma la delección del 11q y ausencia de amplificación del gen N-MYC. Con el diagnóstico de neuroblastoma estadio 4S se programan controles analíticos, ecográficos e isotópicos sin otro tratamiento.

**Conclusiones:** El neuroblastoma representa más del 50% de los cánceres en el lactante. Las metástasis del tumor están presentes en la mitad de los niños al diagnóstico. Las metástasis subcutáneas, típicas del estadio 4S del lactante, se manifiestan como nódulos subcutáneos duros, no dolorosos y a veces de coloración azulada, indistinguibles de infiltrados leucémicos y de otros tumores sólidos. Es importante llegar al diagnóstico de neuroblastoma de forma precoz ante la aparición de nódulos subcutáneos en lactantes asintomáticos. En el caso de estudio molecular favorable, son recomendables controles periódicos sin tratamiento alguno vigilando la regresión espontánea del proceso tumoral.

## P709 16:35 CITOPENIAS ALOINMUNES EN EL PERÍODO NEONATAL

M.C. Miranda Herrero, M.C. Martínez López,  
M.I. Pescador Chamorro, C. Mata Fernández,  
E. Cela de Julián y E. Maderuelo Rodríguez

*Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.*

**Introducción:** Los trastornos aloinmunes se producen por el paso trasplacentario de anticuerpos maternos frente a antígenos fetales heredados del padre. Además de la enfermedad hemolítica del recién nacido, la trombopenia y la neutropenia aloinmunes también pueden ser responsables de importante morbi-mortalidad en el período neonatal.

**Caso clínico:** 1) Neonato de 48 horas de vida que ingresa por sospecha de onfalitis, con neutropenia persistente tras resolución de cuadro infeccioso. Serologías normales. La extensión de sangre periférica confirma la neutropenia. Se realiza estudio de aloinmunidad en ambos progenitores, detectándose anticuerpos antineutrófilos en suero materno. Tras tratamiento con inmunoglobulina inespecífica no efectivo, se trata con G-CSF con buena evolución del cuadro. 2) Neonato de 24 horas de vida con petequias generalizadas. Resto de exploración normal. Madre afecta de hipotiroidismo y vitiligo. Embarazo normal salvo plaquetopenia leve materna en analítica del tercer trimestre. Parto eutócico sin incidencias. A las 24 horas de vida se objetiva en hemograma trombopenia severa. Ecografía transfontanelar sugestiva de hemorragias parenquimatosas. RM hematomas bifrontales y temporal derecho en evolución, con malacia severa del parénquima. Se comienza tratamiento con transfusión de concentrado de plaquetas e inmunoglobulina G inespecífica. En el estudio de inmunidad se confirma aloinmunidad por incompatibilidad plaquetaria (Ag HPA 1a) padre-madre.

**Discusión:** La aplicación de protocolos de detección precoz de isoimmunización frente a antígenos eritrocitarios (ABO Rh) ha hecho posible disminuir la gravedad y las complicaciones derivadas de esta enfermedad. La detección precoz de otras citopenias aloinmunes puede ser compleja puesto que la neutropenia y la trombopenia son hallazgos frecuentes e inespecíficos de otras patologías neonatales. Sin embargo no debemos olvidar que la etiología aloinmune es la causa más frecuente de trombopenia y neutropenia en el recién nacido sano. En ocasiones hallazgos sutiles en la exploración física o alteraciones en una analítica realizada por otro motivo deben hacernos pensar en estos trastornos.

## P710 16:40 CARCINOMA NASOFARÍNGEO: REVISIÓN DE NUESTRA EXPERIENCIA

M.L. Matoses Ruipérez, J. Balaguer Guill, M. Hernández Martí,  
M.D. Badal Iranzo, F. Menor Serrano y V. Castel Sánchez

*Servicio de Oncología Pediátrica, Servicio de Anatomía Patológica y Servicio de Radiodiagnóstico Pediátrico, Hospital Infantil Universitario La Fe, Valencia, España.*

	Caso 1	Caso 2
Sexo	Varón	Varón
Edad diagnóstico	13 años	9 años
Síntomas al diagnóstico	Trismus. Tumoración mandibular	Epistaxis de repetición. Adenopatía laterocervical
Estadio	Estadio III (T3N0M0)	Estadio III (T1N2M0)
Histología (WHO)	Tipo II (no queratinizante)	Tipo III (indiferenciado)
Tratamiento	RT (64,8Gy) + QT concomitante (cisplatino, 5-FU)	IMRT (66Gy) + QT concomitante (cisplatino, 5-FU)
Evaluación	Tras 2 ciclos: RC tumor primario	Tras 2 ciclos: RC tumor primario y RP adenopatías
VEB	DNA-VEB- IgG VEG+	PCR DNA-VEB+ (- a los 21 d).

**Antecedentes:** El CNF es un tumor raro en niños. Se suele presentar como enfermedad localmente avanzada o metastásica, siendo la histología más frecuente la tipo III de WHO. El virus Epstein-Barr (VEB) participa en la etiopatogenia. El tratamiento se basa en radioterapia concomitante con quimioterapia.

**Objetivo:** Descripción de las características clínicas y evolutivas de 2 pacientes diagnosticados de CNF.

**Método:** Revisión descriptiva retrospectiva pacientes entre 0-14 años diagnosticados de CNF en nuestro hospital entre enero 1972 y enero 2009.

**Resultados** (v. tabla).

**Comentarios:** Es importante la sospecha clínica, para detectarlo precozmente, ya que se suelen diagnosticar en estadios avanzados. A pesar de ser área no endémica, también se ha observado la relación con el virus Epstein-Barr. El tratamiento concomitante con radioterapia y quimioterapia se ha mostrado eficaz. Es esencial el tratamiento protocolizado en un hospital de referencia por un equipo multidisciplinar.

## P711 16:45 EPIDEMIOLOGÍA, CLÍNICA Y ETIOLOGÍA DE LOS PROCESOS DE FIEBRE Y NEUTROPENIA EN NIÑOS CON CÁNCER EN LOS AÑOS 2004-2007

S. Arias Álvarez, M. Vázquez Donsión, M.A. Urisarri Ruiz de Cortázar, N. García Sánchez, F. Álvez González y J.M. Couselo Sánchez

*Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, A Coruña, España.*

**Objetivo:** Describir las características epidemiológicas de los episodios de fiebre y neutropenia en los pacientes pediátricos con cáncer hospitalizados en nuestro Servicio durante el período junio 2004-diciembre 2007.

**Material y métodos:** Se realizó un estudio retrospectivo observacional de los 63 episodios válidos de fiebre y neutropenia de los niños con cáncer hospitalizados en nuestro Servicio durante el período junio 2004-diciembre 2007.

**Resultados:** En los episodios estudiados existe una prevalencia del sexo masculino. El paciente de menor edad presentó fiebre y neutropenia al mes de vida secundario a una leucemia congénita. El de mayor edad padeció una recaída de leucemia aguda a los 18 años. El diagnóstico de base más frecuente, así como el grupo que presentó mayor número de episodios por paciente fue el de leucemia aguda, coincidiendo con la literatura en que es el tipo de cáncer con más riesgo de producir infecciones. Los síntomas en el momento de la presentación son inespecíficos, y predomina la mucositis. Entre los agentes etiológicos identificados predominan las bacterias (80%), destacando las gram positivas (63,6%).

**Conclusiones:** El diagnóstico de base que conlleva más riesgo de padecer episodios de fiebre y neutropenia es la leucemia aguda. Los síntomas que presentan los pacientes neutropénicos son normal-

mente inespecíficos o sutiles. La mucositis se relaciona con los episodios de fiebre y neutropenia al reflejar la intensidad de la quimioterapia empleada y por ser una disrupción de la barrera defensiva. En los últimos años ha habido un cambio en la etiología, pasando a predominar las bacterias gram-positivas frente a las gram-negativas.

## P712 16:50 APLASIAS MEDULARES ADQUIRIDAS EN LA EDAD PEDIÁTRICA

M. Ortiz Pérez, M.Á. Vázquez López, F. Lendínez Molinos, J. Salvador Sánchez, L. Ruiz Tudela, M. Leyva Carmona, S. Gómez Bueno, P. Oliva Pérez y A. Bonillo Perales

*Hospital Torrecárdenas del SAS, Almería, España.*

**Introducción:** La aplasia medular adquirida es una entidad rara y potencialmente grave cuyas causas no están perfectamente definidas. El pronóstico depende de la intensidad de la aplasia y de alcanzar la remisión.

**Objetivo:** Describir la evolución de las aplasias medulares adquiridas diagnosticadas en nuestro servicio.

**Material y métodos:** Se realizó un estudio descriptivo mediante revisión de historias clínicas de pacientes diagnosticados de aplasia medular adquirida en la unidad de hemato-oncología pediátrica entre enero de 1999 a octubre de 2008. Se analizaron las características clínicas y analíticas al diagnóstico así como la evolución seguida por los pacientes.

**Resultados:** Se incluyeron 6 pacientes (4 varones y 6 mujeres) con edad media de  $7,6 \pm 3,1$  años y seguimiento medio de 3 años. La clínica de presentación más frecuente fue el sangrado cutáneo (100%). Los valores hematológicos al ingreso fueron: Hb:  $9,1 \pm 1,3$  g/dl; neutrófilos:  $1.140 \pm 700$ ; plaquetas  $16.800 \pm 12.000$ ; reticulocitos  $< 50.000$  en 5 casos. La biopsia de médula ósea fue compatible con aplasia medular en todos los casos. La serología infecciosa (TORCH, virus de la hepatitis, VIH y parvovirus) fue negativa en 5 casos. Se encontró IgM positiva a VEB en 1 caso y otro caso asoció patología autoinmune múltiple (tiroiditis y hepatitis). El cariotipo y estudio de fragilidad cromosómica de médula ósea fue normal en todos los casos. 5 pacientes presentaron criterios de aplasia medular muy severa y 1 moderada. Todos siguieron el Protocolo de Diagnóstico y Tratamiento de la Sociedad Española de Hematología Pediátrica: 1 presentó remisión espontánea, 2 recibieron trasplante alogénico emparentado de progenitores hematopoyéticos y 3 tratamiento inmunosupresor. Todos recibieron transfusión de hemoderivados. No se registraron complicaciones infecciosas o hemorrágicas graves. Una paciente se encuentra en remisión parcial y 5 pacientes (83%) han alcanzado la remisión en un tiempo medio de  $7,4 \pm 4,2$  meses.

**Conclusiones:** La evolución de nuestros enfermos ha sido muy favorable. Las complicaciones infecciosas y/o hemorrágicas fueron escasas. El trasplante con éxito ha sido curativo en el 100% de los casos.

### P713 OSTEOMA COROIDEO Y DÉFICIT VISUAL EN EL ADOLESCENTE

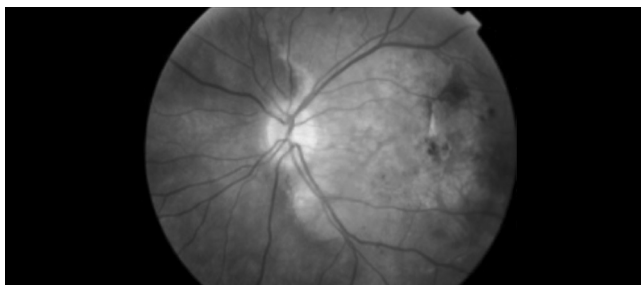
16:55

A. Pérez Aragón, M. Toribio García, M.A. Mesas Arostegui,  
E. Urrutia Maldonado, M.R. Sánchez Tallón y J.L. Santos Pérez

*Servicio de Pediatría y Oftalmología, Hospital Universitario  
Virgen de las Nieves, Granada, España.*

**Introducción:** El OC es un tumor benigno muy raro, capaz de producir tejido óseo en coroides y afectación visual severa. La incidencia es mayor en el sexo femenino a edades jóvenes y suele localizarse en la región yuxtapapilar. Generalmente unilateral de etiología desconocida, mediante ultrasonografía y TAC se puede llegar al diagnóstico al mostrar placa calcificada correspondiente a la lesión. Una complicación, la neovascularización coroidea, puede ser evidente al diagnóstico.

**Caso clínico:** Varón 12 a de edad, que acude por pérdida progresiva de visión en ambos ojos desde hacía 2 meses. Exploración: AV de 0,7 en OD y de 0,1 difícil en OI. En FO se apreciaba una lesión blanquecina que ocupaba todo su polo posterior con acúmulos pigmentarios irregulares. Ampliado el estudio, se realizan serologías viral, brucella, bordetella, TORCH, Mantoux y ECA, negativos. Metabolismo P/Ca, y hepático, hemograma, bioquímica, TAC y RNM cráneo, densitometría y ecografía abdominal normales. La ecografía mostró placa hiperecogénica con marcada sombra acústica, que correspondía con la lesión oftalmoscópica, diagnosticándose de OC. La principal complicación del OC es la neovascularización coroidea, muchas veces presente al diagnóstico, como en nuestro caso en el OI, apareciendo en el OD poco después. Esta neovascularización se confirmó con AGI. Actualmente, el tratamiento de la NVC se realiza con anti-VEGT consiguiendo de esta forma frenar la progresión de la misma. En nuestro caso, la AV del OD bajó a 0,1 y la del OI a “cuentadados”. El OI inicialmente no se trató por tener la MNV muy desarrollada y no esperar mejoría visual. Se decidió tratar con Bevacizumab intravítreo el OD, de forma periódica y en la actualidad nuestro paciente mantiene una AV 0,4, estando estable.



**Comentarios:** Actualmente, el tratamiento de la membrana neovascular, son los anti-VEGT, con Ac monoclonales de nueva generación, administrados a nuestro paciente, mostrándose eficaces en el control del proceso. En cuanto al pronóstico visual, va ligado a la propia afectación tumoral inicial y al control de la neovascularización.

### P714 CALCINOSIS TUMORALIS. A PROPÓSITO DE UN CASO

17:00

M.S. López García, N. Arostegi Kareaga, N. Benito Guerra,  
R.M. Areses Trapote, S. Juaristi Irureta y N. Pacho Beristain

*Unidad de Escolares y Servicio de Pediatría,  
Hospital Donostia, San Sebastián, Guipúzcoa.*

**Introducción:** La calcinosis tumoralis es una enfermedad poco frecuente, benigna, que consiste en el desarrollo de masas calcificadas extraóseas (en tejidos blandos) cerca de grandes articulaciones. Radiológicamente masa calcificada yuxtaarticular con ocasional erosión mecánica ósea circundante y espacio articular adyacente siempre preservado. El tratamiento es quirúrgico con posibilidad de recurrencia.

**Caso clínico:** Niña de 9 años remitida desde Cirugía Infantil para valoración por bultomas en pala iliaca izquierda (intervenida), brazo derecho y rodillas. AP: sin interés. EF: cicatriz de intervención quirúrgica en región lumbar izquierda. Calcificaciones duras alrededor de rodilla izquierda y región proximal de brazo derecho. Resto normal. Exámenes complementarios: hemograma, bioquímica general, transaminasas, perfil férrico y lipídico, vitamina D1 25-(OH), inmunoglobulinas, factor reumatoide, complemento, ANA, anti-DNA, VSG, CPK y función renal dentro de la normalidad, hipercalcemia leve (10,8 mg/dl) con calcio iónico en el límite inferior y calciuria normal. Rx serie ósea: calcificaciones periarticulares en rodilla izquierda, cercanía de codo izquierdo, parte blanda de brazo derecho. RM: rodilla izquierda múltiples imágenes en secuencia T1 y T2 de tejido celular subcutáneo periarticular en probable relación con depósitos de calcio y edema celular subcutáneo sugerenes de calcinosis tumoralis. La lesión de rodilla fistulizó expulsando cristales cálcicos a costa de disminuir su tamaño.

**Comentarios:** Enfermedad rara de buen pronóstico. Aunque puede ser idiopática, hay que descartar patologías subyacentes. El diagnóstico es clínico y radiológico. El tratamiento escaso (excisión quirúrgica) y poco efectivo.



COMUNICACIONES ORALES

Sábado, 6 de junio (16:45-17:45)

COMUNICACIONES ORALES I  
Sala 12 (Planta 1)

715 16:45  
TRES NUEVOS CASOS DE EMBRIOFETOPATÍA  
POR FENILCETONURIA MATERNA

M.J. Ballesta Martínez, V. López González, I. González Gallego,  
J.A. Mula García y E. Guillén Navarro

Unidad de Genética Médica, Servicio de Pediatría, Sección de  
Metabolopatía, Centro de Bioquímica y Genética Clínica, Hospital  
Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, y y Servicio de  
Pediatría, Hospital Dr. Rafael Méndez, Lorca, Murcia, España.

**Introducción:** La fenilcetonuria (PKU) es una enfermedad genética autosómica recesiva en la que existen niveles elevados de fenilalanina en sangre, con conocidos efectos teratogénicos fetales. Los hijos de madre con PKU no controlada durante la gestación padecen una embriofetopatía caracterizada por microcefalia, retraso de crecimiento y psicomotor y cardiopatía. La gravedad clínica depende de los niveles de fenilalanina maternos durante el embarazo. Hoy en día se detecta a los individuos afectados de PKU mediante el *screening* neonatal, pero existe una población de mujeres en edad reproductiva en las que puede no haberse realizado el diagnóstico.

**Objetivo:** Presentamos tres pacientes diagnosticados de embriofetopatía por hiperfenilalaninemia materna en un período de 3 meses en la consulta de Genética Médica.

**Casos clínicos:** *Paciente 1:* Mujer de 5 años con microcefalia y retraso psicomotor. No incidencias destacadas en embarazo y parto salvo retraso de crecimiento prenatal. Evaluación cardiológica normal. *Paciente 2:* Hermano de la anterior, de 17 meses, con microcefalia, fallo de medro y retraso psicomotor. Madre: 33 años, pelo y piel claros, ojos azules, piel seca, con retraso psicomotor en infancia y dificultades de aprendizaje. Estudio metabólico a la madre: fenilalanina: 18,3 mg/100 ml, aumento de ácidos orgánicos en orina compatibles con PKU. *Paciente 3:* Varón de 2,5 años con microcefalia, retraso de crecimiento pre y posnatal y retraso psicomotor. Estudio metabólico, cariotipo, estudio metilación región 15q11.2, resonancia cerebral y EEG normales. Evaluación cardiológica normal. Niveles de fenilalanina maternos: 24,8 mg/100 ml. Refiere dificultades en los estudios. En ambos casos se ha solicitado estudio molecular, estudio proteínas en orina (BH4), se ha remitido a las madres para control nutricional y se ha realizado asesoramiento para futuros embarazos.

**Conclusiones:** 1.-En la valoración de niños con retraso psicomotor y microcefalia no debemos olvidar este diagnóstico. 2. Es importante la valoración de la madre para buscar signos físicos sugestivos de fenilcetonuria. 3. La identificación de estos casos permite un adecuado control dietético-nutricional estricto en futuras gestaciones para prevenir la aparición de un nuevo hijo afecto.

716 16:55  
TERATOGENICIDAD DEL MICOFENOLATO  
DE MOFETILO: UNA NUEVA EMBRIOPATÍA  
EN LA ERA DE LOS TRASPLANTES DE ÓRGANOS

A. Ledo García, P. Sáez González, M. Vento Torres y A. Pérez Aytés  
Servicio de Neonatología, Hospital Infantil Universitario La Fe,  
Valencia, España.

El micofenolato de mofetilo (MMF), comercializado bajo el nombre de Cellcept®, y su metabolito activo el ácido micofenólico (Myfortic®), son agentes inmunosupresores muy efectivos, ampliamente utilizados en la prevención del rechazo en trasplantes de órganos y en el tratamiento de muchas enfermedades autoinmunes. Recientemente nuestro grupo publicó el caso de un recién nacido (RN) de una madre con trasplante renal que quedó gestante bajo tratamiento con MMF. El RN presentaba labio y paladar hendidos, microtia bilateral y atresia de conducto auditivo externo (atresia aural), coloboma corioretiniano bilateral, hipertelorismo y micrognatia. La revisión de la literatura mostró otros casos con fenotipo similar tras exposición "in útero" a MMF lo que nos llevó a proponer la existencia de un fenotipo característico asociado a la exposición prenatal a MMF. Hasta la actualidad al menos 15 casos de teratogenicidad por MMF han sido comunicados en la literatura, incluido nuestro caso. De los quince, 9 han sido en madres con trasplante de órgano, 5 con lupus eritematoso, y 1 con eritema multiforme. En todos los casos fue evidente la presencia de un patrón malformativo similar al de nuestro paciente. La existencia de una embriopatía específica por MMF, con afectación en estructuras derivadas de prominencia frontonasal y primer arco branquiogénico, parece pues muy consistente. Por otra parte estudios en animales de experimentación han mostrado microftalmia y agnatia tras exposición "in útero" a MMF. El fenotipo característico de la embriopatía por MMF incluiría: Labio leporino con fisura palatina, microtia y atresia aural, anomalías oculares (hipertelorismo, coloboma corioretiniano, cejas arqueadas) y anomalías distales en extremidades (dedos/uñas hipoplásicos, polidactilia). Anomalías cardíacas, renales y de SNC también formarían parte del espectro fenotípico de la embriopatía por MMF. Las recomendaciones actuales sobre el uso del MMF en mujeres en edad fértil son que debe administrarse únicamente si no hay otra alternativa terapéutica posible y siempre tras haber iniciado

tratamiento anticonceptivo. Una vez suspendido el MMF se recomienda seguir la anticoncepción al menos durante 6 meses más.

## 717 17:05 ESTUDIO POR MLPA DE DELECIÓN EN LA REGIÓN 3Q EN 5 PACIENTES CON SÍNDROME DE BLEFAROFIMOSIS, PTOSIS Y EPICANTO INVERSO (BPES)

R. Palomo Fraile, J. Nevado, S. García-Miñaur de la Rica, R. Velázquez Fragua y P. Lapunzina Badía

*Servicio de Genética y Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.*

**Introducción:** El síndrome de blefarofimosis, ptosis y epicanto inverso (BPES) es un trastorno del desarrollo de origen genético caracterizado por las anomalías oculares anteriormente mencionadas, fallo ovárico precoz y en algunos casos un déficit intelectual y trastornos del crecimiento. Está causado por mutaciones intragénicas o por la pérdida completa del gen dominante *FOXL2*, localizado en 3q23. Este último mecanismo molecular representa un 10% de los casos de BPES y puede implicar también en ocasiones la delección de otros genes contiguos como el gen *ATR* (gen recesivo asociado al síndrome de Seckel).

**Objetivo:** Determinar si existe una correlación entre las manifestaciones clínicas, el tamaño y los distintos genes incluidos en la delección en un grupo de cinco pacientes con BPES.

**Material y métodos:** Se realiza cariotipo convencional y estudio molecular mediante técnica de MLPA de la región 3q23 en dichos pacientes. El kit utilizado (SALSA p054 MRC-Holland) incluye tres sondas que cubren el gen *FOXL2* y cuatro sondas que cubren el gen contiguo *ATR*.

**Resultados:** Tres de los pacientes muestran una delección completa del gen *FOXL2* (3 exones); dos de ellos presentan únicamente rasgos faciales típicos de BPES, mientras que el tercero asocia microcefalia relativa y discreto retraso psicomotor. Los dos pacientes restantes muestran una delección más amplia que además de incluir al gen *FOXL2* incluye completamente al gen *ATR*. Estos pacientes presentan un grado de microcefalia, retraso psicomotor y alteración del crecimiento más severo.

**Conclusiones:** La delección del gen *ATR* en pacientes con BPES se asocia habitualmente a problemas del crecimiento y retraso psicomotor en pacientes con BPES. Su integridad, sin embargo, no garantiza la ausencia de dichos problemas, posiblemente debida a la haploinsuficiencia de otros genes en la región por el momento desconocidos, como sugieren los hallazgos de nuestra serie.

## 718 17:15 MICROCEFALIA: REVISÃO DE 61 CASOS DA CONSULTA DE GENÉTICA E METABOLISMO

J. Sales Marques, D. Pio y S. Figueiredo

*Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia, y Serviço de Pediatria, Hospital Infante D. Pedro, Aveiro, Portugal.*

**Introdução:** Microcefalia, define-se como diminuição do perímetro craneano inferior a dois desvios padrão. Pode ser classificado em primário e secundário.

**Objectivos:** Identificar e classificar os casos de microcefalia na consulta de genética e metabolismo.

**Material e métodos:** Foram estudados retrospectivamente um total 61 doentes com critérios de microcefalia, valorizando os seguintes parâmetros: sexo, idade actual, idade do diagnóstico de microcefalia, tipo de microcefalia, causa da microcefalia, outros sintomas associados, comorbilidades, exames efectuados e mortalidade.

**Resultados:** Foram diagnosticados 54 congénitas (88,5%) e 7 adquiridas (11,5%). Trinta e três (54%) eram do sexo feminino e 28

(44%) do sexo masculino. A mediana da idade actual é de 7,1 anos (6/12-22). A mediana da idade do diagnóstico é 1,7 anos (1/12-7) com 32 casos (52,4%) das causas de microcefalia diagnosticados antes do primeiro ano de vida. Dos 61 casos, 28 (45,9%) era de causa primária e 33 (54,1%) era de causa secundária. Da causa primária, o S.Down com 15 casos (53,6%), foi a causa mais frequente, seguida de S. Angelman com 5 casos (17,8%). Da causa secundária, o défice da cadeia respiratória, o S. alcoólico-fetal e a distrofia miotónica de Steinert, todos com 4 casos cada (12,1%), foram os mais frequentes. Entre os outros sintomas associados, o mais frequente foi o atraso psicomotor em 53 casos (86,7%), seguida de cardiopatia congénita – 10 casos (16,4%). As comorbilidades mais frequente foi o hipotiroidismo-6 casos e todos associados ao S. Down. Dos exames efectuados, o cariótipo foi realizado em todos os casos e o estudo metabólico em 34 casos (55,3%). A mortalidade detectou-se em dois casos (3,2%) – na encefalopatia hipoxico-isquémica e Nieman-Pick tipo A.

**Conclusões:** A microcefalias adquiridas surgiram no S. de Angelman e défice de creatina. Maior parte das microcefalias é no sexo feminino, de causa primária, estão associado ao atraso psicomotor e as microcefalias foram na grande maioria diagnosticada antes dos 2 anos de idade. O doseamento de creatina na urina e 7 dihidrocolesterol devem fazer parte do rastreio inicial.

## 719 17:25 SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN POR MUTACIÓN EN *CDKN1C*; A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Barcia Ramírez, V. Romanelli, R. Palomo Fraile, P. Lapunzina Badía y S. García-Miñaur

*Unidad de Dismorfología, Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, y Unidad de Genética Humana, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.*

**Introducción:** El sd. de Beckwith-Wiedemann es un sd. de sobrecrecimiento y predisposición tumoral cuya etiología es un compendio de alteraciones genéticas y epigenéticas que afectan a la región cromosómica 11p15.5. El gen *CDKN1C* es un gen de expresión materna, con función reguladora negativa del crecimiento fetal y supresora de tumores, cuya mutación en el alelo materno predispone a la aparición de este sd. con unas características especiales que se exponen en el siguiente caso.

**Caso clínico:** Varón de 4 meses, sospecha de sd. Beckwith-Wiedemann. Antecedentes personales: pretérmino 29 + 2 semanas, cesárea urgente por HELLP materno, peso al nacer 1.930 g (> P97), onfalocelo, malrotación intestinal y divertículo de Meckel intervenidos, hipospadia, paladar blando hendido, BDP 2.º a prematuridad. Antecedentes familiares: aborto previo. Padres sanos no consanguíneos. Hermano de la madre falleció a los pocos días de vida durante intervención de atresia anorrectal. Exploración: peso y longitud > P97 para su edad corregida, cara tosca, macroglosia, paladar blando hendido, hendiduras en ambos lóbulos auriculares, ACP con roncus y sibilancias bilaterales, abdomen globuloso, con cicatriz de intervención, no masas ni megalias, genitales masculinos con hipospadia, no asimetrías corporales, extremidades normales, malformación capilar en cara. Estudio genético: estudio de región cromosómica 11p15.5 en niño y padres, buscando primero la mutación en *CDKN1C*, que se confirma en el paciente (mut c.2638delC, exón 2, S282fs, codón stop) y en la madre. Diagnóstico: síndrome de Beckwith-Wiedemann por mutación de *CDKN1C* en 11p15.5 de origen materno.

**Conclusiones:** 1. El gen *CDKN1C* en 11p15.5 es de expresión materna, y tiene una función reguladora negativa del crecimiento fetal y supresora de tumores. 2. La mutación del alelo materno de este gen es la causa del 5-10% de los casos de Beckwith-Wiedemann descritos en la literatura. 3. Este tipo de Beckwith-Wiedemann asocia frecuentemente onfalocelo, hipospadia, paladar hendido y po-



lidactilia, lo que debe orientar a priori a la causa genética del cuadro. 4. En los Beckwith-Wiedmann con historia familiar se encuentra esta mutación en el 40% de los casos. La transmisión normalmente es materna, con un riesgo de transmisión del 50%.

720

### EXPRESIVIDAD VARIABLE EN EL SÍNDROME DE TREACHER COLLINS: FUNDAMENTAL PARA EL ASESORAMIENTO GENÉTICO

17:35

M.J. Ballesta Martínez, V. López González y E. Guillén Navarro

*Unidad de Genética Médica del Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España.*

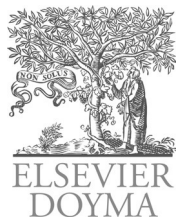
**Introducción:** El síndrome de Treacher Collins es una entidad con herencia autosómica dominante caracterizado por hipoplasia malar y mandibular, anomalías de pabellones auriculares, coloboma de párpado inferior, ausencia parcial o total de pestañas inferiores y proyección del pelo del cuero cabelludo hacia la mejilla. En un 40-50% sordera de conducción y en menor porcentaje fisura palatina o estenosis de coanas. Las manifestaciones clínicas suelen presentarse de forma bilateral y simétrica al nacimiento. La expresividad es altamente variable existiendo casos graves con mal pronóstico neonatal por obstrucción de la vía aérea hasta casos no

diagnosticados en los que puede observarse una hipoplasia del arco cigomático en una radiografía. El análisis del gen TCOF1 identifica mutaciones en un 95% de los casos. El 60% son de novo.

**Objetivo:** Presentamos una familia con síndrome de Treacher Collins y mutación en TCOF1 realizando un análisis fenotípico en el que puede observarse la amplia variabilidad intrafamiliar en la expresión de este síndrome.

**Caso clínico:** Paciente de 5 días de vida con anomalías craneofaciales sugestivas de Treacher Collins: coloboma coroideo y retiniano de ojo derecho, anomalías craneofaciales características, hipoplasia malar. Desarrollo psicomotor y PEATC normales. Su hermana presenta retraso psicomotor y dismorfia: asimetría craneofacial, epicantus, hipoplasia malar y retrognatia. Audición y valoración oftalmológica normales. Los padres se refieren sanos; en la madre se evidencia hipoplasia de arcos cigomáticos que se comprueba en radiografía occipitomentoniana. Se identifica la mutación c.725del en heterocigosis en el exón 7 del gen TCOF1 en los tres miembros de la familia.

**Conclusiones:** 1. El síndrome de Treacher Collins presenta una expresividad ampliamente variable, por lo que es imprescindible una valoración minuciosa de familiares en riesgo incluyendo exploraciones radiográficas para identificar individuos afectados. 2. La identificación de miembros afectados con manifestaciones clínicas menores es imprescindible para poder ofrecer un asesoramiento genético correcto y atención multidisciplinar adecuada.



COMUNICACIONES ORALES

Sábado, 6 de junio (17:15-18:45)

NEFROLOGÍA

Sala 23 (Planta 2)

729

17:15

ESTUDIO LONGITUDINAL DE LA DENSIDAD MINERAL ÓSEA EN NIÑOS DIAGNOSTICADOS DE HIPERCALCIURIA IDIOPÁTICA (HI)

O. Mesa Medina, Z. Coello Torres, M. Rivero Falero, V.M. García Nieto, E.M. Sánchez Almeida y M.I. Luis Yanes

Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España.

**Introducción:** Los niños con HI pueden tener una reducción de la densidad mineral ósea (DMO) de origen resortivo. Se desconoce la evolución de la DMO a largo plazo en estos pacientes no sometidos a tratamiento farmacológico. Éste es el primer trabajo de la literatura sobre el tema.

**Pacientes y métodos:** Se estudió la DMO de 104 niños con HI (43V, 60M) en dos ocasiones. El resultado se expresó en forma de Z-DMO. Se definió la osteopenia cuando Z-DMO fue menor de -1. La 1.ª DMO (Z-DMO1) se realizó a los  $10,7 \pm 2,6$  años (6,1-16,9) y la 2.ª (ZDMO-2) a los  $14,4 \pm 2,7$  años (8,2-22,1). Se usó un densitómetro Hologic QDR-4500SL (DEXA).

**Resultados:** El valor de Z-DMO1 fue de  $-1,29 \pm 0,91$  y el correspondiente a Z-DMO2 de  $-1,1 \pm 0,98$  ( $p < 0,001$ ). En la 1.ª densitometría, 64 niños (62,1%) tenían osteopenia y en la 2.ª, 54 (52,4%). 62 pacientes (60,2%) mejoraron el valor de Z-DMO (Grupo A) y 41 (39,8%) lo empeoraron (Grupo B). Con respecto a los niños del Grupo B, los del Grupo A tenían valores más elevados significativamente del índice de masa corporal (IMC) y de los niveles de creatinina, ácido úrico y sodio. Entre esos grupos, no hubo diferencias en los valores de calciuria, citraturia ni en la edad ni en el tiempo transcurrido entre ambas densitometrías. El valor de Z-DMO2 se relacionó con el de IMC2 ( $r: 0,42$ ;  $p < 0,001$ ). En los pacientes que seguían con osteopenia, persistía la hipercalciuria en el 17,6% y en aquellos con Z-DMO2 normal, la calciuria continuaba elevada en el 35,4% ( $p = 0,02$ ).

**Conclusiones:** Existe una cierta tendencia a mejorar espontáneamente la DMO en los niños con HI. La mejoría de la DMO se relaciona con un incremento de la masa corporal. La calciuria se normaliza en un porcentaje alto de casos. Creemos que, salvo en el caso de fracturas, no está indicado, inicialmente, el tratamiento farmacológico con tiazidas o bisfosfonatos.

730

17:25

SÍNDROME DE FANCONI SECUNDARIO A TIROSINEMIA TIPO I

A. Rufach García, C. Vique García, N. Pericas López, Á. Madrid Aris, M. del Toro Riera, J. Nieto Rey, L.E. Lara Moctezuma, R. Vilalta Casas y A. Vázquez Reverter

Servicio de Nefrología y Servicio de Neurología, Hospital Materno Infantil Vall d'Hebron, Barcelona, España.

El síndrome de Fanconi se trata de una disfunción generalizada del túbulo proximal que puede ser de causa primaria o secundaria. Las enfermedades metabólicas como la tirosinemia tipo I o hepatorenal (deficiencia de la enzima fumarilacetoacetato hidrolasa) son una de las causas reversibles de esta tubulopatía. Hemos revisado los casos diagnosticados de tirosinemia en el período 1989-2003 y se han registrado 6 pacientes. El fallo hepático agudo en el período neonatal fue la forma de presentación de la enfermedad en 5 de los pacientes; momento en el cual fueron diagnosticados. El otro caso se diagnosticó a los 3 meses de vida a raíz de un estudio de raquitismo hipofosfatémico y hepatomegalia. En cuanto a la afectación renal los pacientes con debut neonatal presentaban síndrome de Fanconi completo con acidosis tubular proximal, fosfatúria, aminoaciduria y glucosuria. En el caso de diagnóstico a los 3 meses la afectación renal fue más insidiosa, presentándose como un raquitismo con escasa respuesta al tratamiento con vitamina D. En todos los casos las manifestaciones renales fueron reversibles con la introducción del tratamiento con NTBC y restricción proteica de fenilalanina y tirosina. Únicamente dos de los pacientes ya mencionados presentaron reagudización de la tubulopatía asociada a descompensación metabólica por transgresión dietética y incumplimiento del tratamiento con hiponatremia severa y complicaciones neurológicas transitorias una vez corregidas las diselectrolitemias. Todos los pacientes presentaron una buena evolución clínica, tan sólo una de las pacientes desarrolló un hepatocarcinoma a los 17 años del diagnóstico de la enfermedad por lo que se sometió a trasplante hepático.

Puesto que se trata de una enfermedad autosómica recesiva en todos los casos había antecedentes de consanguinidad de primer o segundo grado. Se realizó estudio genético que confirmó la mutación en el cromosoma 15. La determinación de los niveles de tirosina en plasma y de succinilacetona en orina nos permite monitorizar y ajustar el tratamiento que ha cambiado de manera muy importante el pronóstico de estos pacientes. También es muy importante la determinación periódica de  $\alpha$ -fetoproteína por el elevado riesgo que tienen estos pacientes de desarrollar carcinoma hepatocelular (hasta un 37% de los pacientes).

### 731 17:35 NEFROPATÍA LÚPICA: REVISIÓN DE LA CASUÍSTICA

Y. Armendáriz Cuevas, A.M. Campos Bernal, L. Zanduetta Pascual, N. Clavero Montañés, V. Giménez López, Y. Romero Salas, M.L. Justa Roldán y C. Loris Pablo

*Hospital Materno Infantil Miguel Servet, Zaragoza, España.*

**Antecedentes y objetivos:** La enfermedad renal marca el pronóstico del lupus eritematoso sistémico. El objetivo de nuestro trabajo es realizar un estudio de los pacientes diagnosticados de nefropatía lúpica en la Unidad de Nefrología Infantil de nuestro Hospital.

**Métodos:** Se han revisado las historias clínicas de todos los pacientes con este diagnóstico desde el año 1994 hasta enero del 2009. Se han evaluado aspectos clínicos, analíticos, anatomopatológicos y de tratamiento.

**Resultados:** Se estudian 8 pacientes (50% varones, 50% mujeres), 3 de ellos diagnosticados en el último año. La media de edad al diagnóstico fue  $10,7 \pm 4,3$  desviaciones estándar, siendo 5 de ellos mayores de 13 años. 5 de los pacientes presentaban afectación renal en el momento del diagnóstico de lupus. La mitad de los pacientes presentaba afectación dermatológica y articular además de la afectación renal. Otros dos pacientes presentaban, además de lo anterior, clínica neurológica (convulsiones en ambos casos). Todos los pacientes presentaban, al diagnóstico, cifras disminuidas de C3, C4 y anticuerpos antinucleares y antiDNA positivos. 5 pacientes presentaban asociados otros marcadores de autoinmunidad. Para el diagnóstico se realizó biopsia renal en todos los pacientes, resultando grado IV de la antigua clasificación de la OMS en 7 y en 1 grado III (aunque posteriormente evolucionó a grado IV). Los 3 últimos pacientes han recibido tratamiento según la pauta Eurolupus 2000 y el resto pautas anteriores. Todos los pacientes entraron en remisión tras el tratamiento de inducción inicial. El filtrado glomerular renal, disminuido previamente, aumentó tras la inducción.

**Conclusiones:** La nefropatía lúpica es una entidad poco frecuente en la edad pediátrica pero con un pronóstico incierto. La incidencia aumenta con la edad y es frecuente que ya exista afectación renal al diagnóstico de lupus. El hallazgo anatomopatológico más frecuente es la glomerulonefritis difusa (clase IV de la OMS), que es, junto a la clase III, la más severa y que requiere un tratamiento inmunosupresor más agresivo. Durante el último año se está utilizando en nuestro Hospital la pauta Eurolupus 2000, con menor toxicidad y con buenos resultados hasta el momento.

### 732 17:45 EVOLUÇÃO PÓS-NATAL DAS NEFRO-UROPATIAS CONGÊNITAS COM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

I. Maciel, A.C. Sousa, D.E. Silva Alves y A.C. Gómes

*Centro Hospitalar Alto Minho, Viana do Castelo, Portugal.*

As malformações nefro-urológicas congénitas são responsáveis por 1/3 dos casos de insuficiência renal terminal em idade pediátrica. A dilatação piélica e/ou calicial não é uma entidade patológica em sentido estrito pois pode ser sinal de malformações nefro-urológicas ou representar uma variante fisiológica com remissão espontânea. O objectivo dos autores consistiu em verificar a evolução a médio prazo (de 2 a 8 anos) das dilatações piélicas e caliciais e outras malformações uro-nefrológicas diagnosticadas nas crianças nascidas na maternidade da Unidade Local de Saúde do Alto Minho no período de 1 de Janeiro de 2001 a 31 de Dezembro de 2006. No seguimento destes recém-nascidos foi aplicado o protocolo da Sociedade Portuguesa de Pediatría. Num total de 415 recém-nascidos com alteração ecográfica foram excluídos 53 por abandono da consulta. Dos 362 casos avaliados: 356 apresentavam dilatação pielocalicial, 3 rim multiquistico, 1 caso de agenesia renal unilateral, um de hipoplasia renal unilateral e finalmente um rim com 2 quis-

tos simples. Dos casos com dilatação piélocalicial, 318 (89,3%) tiveram remissão espontânea; em 27 casos (7,6%) foi documentada a existência de patologia nefro-urológica: 12 casos de refluxo-vesico-ureteral, 6 casos de obstrução pielo-ureteral, 1 megaureter não obstrutivo e não refluxivo, 6 com duplicidade pielocalicial e 2 situações de hipoplasia renal, um deles com síndrome de junção no rim contralateral. Em 11 casos persistiu a dilatação pielocalicial sem evidência de patologia nefro-urológica. Verificou-se uma maior prevalência do sexo masculino (67%). De referir que 13 dos casos seguidos (3,6%) foram submetidos a intervenção cirúrgica: 3 por rim multiquistico, 4 por duplicidade pielocalicial, 5 por obstrução pielo-ureteral, 1 por refluxo vesico-ureteral. Os nossos resultados estão de acordo com a literatura e corroboram a noção de benignidade associada à maioria das dilatações piélicas e/ou caliciais diagnosticadas no período pré-natal. Todavia parece-nos importante uma vigilância pós-natal.

### 733 17:55 ESQUISTOSOMIASIS COMO CAUSA DE MACROHEMATURIA

R. Romero Gil, A. De Arriba Muñoz, I. Ruiz del Olmo Izuzquina, N.D. Royo Pérez, Y. Romero Salas, M.L. Justa Roldán y C. Loris Pablo

*Hospital Miguel Servet, Zaragoza, España.*

**Introducción:** La esquistosomiasis es una parasitosis típicamente tropical, pero dado el aumento en el número de inmigrantes de ésta zona a nuestro país y el aumento del turismo a estas zonas, debe ser tenida en cuenta como enfermedad emergente.

**Objetivos:** Presentar los casos clínicos atendidos en nuestro centro y repasar la literatura existente en este momento.

**Material y métodos:** Estudio de los pacientes diagnosticados de esquistosomiasis vesical en nuestro centro en los últimos dos años, recogiendo datos acerca de edad, procedencia, síntomas principales y acompañantes, tiempo de evolución, datos analíticos, pruebas de imagen y diagnóstico de confirmación, así como el tratamiento administrado.

**Resultados:** Durante los últimos dos años hemos atendido a 6 pacientes con esquistosomiasis vesical. Todos presentaban hematuria macroscópica de mínimo 1 mes de evolución, siendo éste el motivo de consulta. Todos eran varones procedentes de África, de entre 10 y 14 años, y los datos analíticos muestran una tendencia marcada a eosinofilia periférica, con estudio de inmunidad y función renal normal. En todos ellos se aisló *Esquistosoma haematobium* en el urocultivo y fueron tratados con Praciquantel vía oral, a 40 Mg/kg/día, obteniéndose la resolución en todos los casos.

**Conclusiones:** En el diagnóstico diferencial de hematuria macroscópica de varios meses de evolución en paciente procedente de África, la esquistosomiasis vesical debe ser tenida en cuenta como causa frecuente. La ecografía vesical es muy orientativa, mostrando un engrosamiento de la pared vesical. Los pacientes responden de forma óptima a la administración de Praciquantel vía oral, en una o dos dosis al día.

### 734 18:05 ESTUDIO LONGITUDINAL DE LA CAPACIDAD DE ACIDIFICACIÓN RENAL TRAS ESTÍMULO CON FUROSEMIDA

M. Rivero Falero, O. Mesa Medina, Z. Coello Torres, V.M. García Nieto, T. Alarcón Alacio y M.I. Luis Yanes

*Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, y Hospital de Fuenlabrada, Madrid, España.*

**Introducción:** Los niños con anomalías metabólicas (AM) causantes de cálculos pueden presentar defectos de acidificación progresivos y evolucionar a una ATR incompleta. En ellos se desconoce la

evolución de la prueba de acidificación con furosemda (PAF). Es el 1.º trabajo sobre el tema.

**Paciente y métodos:** Se estudió la PAF de 73 niños con AM (38V, 35M) en dos ocasiones. 28 tenían hipercalciuria, 29 hipocitruuria y 16 una combinación. Se administró 1 mg/kg de furosemda por v.o. y se determinó el pH, la eliminación urinaria de amonio ( $\text{NH}_4^+$ ) y la acidez titulable (AT). La 1.º PAF se realizó a los  $7,6 \pm 3,7$  años (0,9-17) y la 2.º a los  $11,4 \pm 4,2$  años (2-21).

**Resultados:** En la 1.º PAF, 57 niños (78,1%) descendieron el pH por debajo de 5,35 y en la 2.º 42 (57,5%). En la 1.º PAF, 41 pacientes (56,1%) tuvieron una eliminación urinaria de  $\text{NH}_4^+$  normal ( $> 30 \mu\text{Eq}/\text{min}/1,73 \text{ m}^2$ ) y en la 2.º 62 (84,9%). Comparando ambas pruebas, el valor del pH mínimo pasó de  $4,8 \pm 0,7$  a  $5,2 \pm 0,8$  ( $p < 0,001$ ) y la eliminación de  $\text{NH}_4^+$  de  $36,4 \pm 17,1$  a  $47,3 \pm 21,7 \mu\text{Eq}/\text{min}/1,73 \text{ m}^2$  ( $p < 0,001$ ). No hubo cambios en la AT. No hubo diferencias en los parámetros estudiados según la AM presente.

**Conclusiones:** En nuestra muestra, los niños portadores de AM causantes de cálculos mostraron incrementos de la excreción de hidrogeniones a expensas del  $\text{NH}_4^+$ . En cambio, existe una tendencia a reducirse la concentración de hidrogeniones libres (pH mínimo). La AT no se modifica.

### 735 18:15 SÍNDROME ENURÉTICO Y ESTREÑIMIENTO; ¿SÍNDROME DE HINMAN?

M.E. Molina Vázquez, M. García Palacios, I. Somoza Argibay, A. Lema Carril, J. Gómez Veiras y D. Vela Nieto

*Hospital Materno-Infantil Teresa Herrera, Complejo Hospitalario Universitario, A Coruña, España.*

**Introducción:** En 1973 Hinman describió un síndrome que desde el punto de vista clínico se caracteriza por un cuadro de disfunción de vaciado vesical que suele presentarse de forma inespecífica pudiendo pasar desapercibida su verdadera etiología; la contracción activa del esfínter externo durante el vaciado. Su diagnóstico se basa en los resultados urodinámicos y el tratamiento está enfocado a mejorar la relajación del esfínter durante la micción.

**Objetivo:** Describir nuestra serie de casos para facilitar el diagnóstico y determinar la eficacia de los diferentes tratamientos utilizados.

**Material y métodos:** Presentamos 17 casos de Sd. de Hinman. Hacemos un estudio retrospectivo valorando las características al diagnóstico, patología urológica asociada, flujometría pretratamiento, tratamiento utilizado y su eficacia.

**Resultados:** Presentamos 6 varones y 11 niñas. Edad media de 4,9 años, 94% de los casos acuden por síndrome enurético, 52% presentan ITU de repetición, 76% estreñimiento y 41% tienen problemas psicosociales. Ninguno presenta enuresis nocturna simple. En 100% de los casos la electromiografía pélvica presentó falta de relajación. 7 pacientes asociaban otras patologías urológicas previas y secundarias con alteración en la función renal. Todos los pacientes fueron tratados al inicio con bloqueantes muscarínicos, 2 de ellos mejoraron francamente en su síndrome enurético, 7 parcialmente. 10 pacientes siguieron recomendaciones de relajación del suelo pélvico, sólo mejoraron francamente en EMG 2 de ellos, 2 parcialmente. Utilizamos alfa bloqueantes en 7 pacientes, los 3 que obtuvieron una mejoría completa fueron tratados con tamsulosina. Comenzamos a utilizar biofeedback en 3 casos, dos de ellos han obtenido una completa mejoría, otro de ellos está pendiente de reevaluación.

**Conclusiones:** El síndrome de Hinman habitualmente pasa desapercibido siendo diagnosticada de simple hiperactividad vesical, y tratada con anticolinérgicos con poca eficacia. Ante un síndrome enurético y estreñimiento es necesario descartar mala relajación del suelo. Existe riesgo de lesión renal por lo que es necesario tratar la etiología de base para lo que se presentan de gran utilidad la tamsulosina y el biofeedback.

### 736 18:25 MANIFESTACIONES RENALES DE LA ENFERMEDAD DE FABRY EN LA EDAD PEDIÁTRICA: DATOS DE LA FOS – THE FABRY OUTCOME SURVEY

C. Herrero Hernando, G. Pintos Morell, U. Ramaswami, R. Parini, R. Hartung y M. Beck

*Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona; Universitat de Barcelona, Barcelona, España, y Fabry Outcomes Survey (FOS).*

**Introducción:** La enfermedad de Fabry (EF) es un trastorno lisosomal ligado al cromosoma X con manifestaciones multisistémicas producido por un déficit de alfa-galactosidasa A. El debut temprano de la enfermedad de Fabry ha sido recientemente bien documentado, aunque las complicaciones severas que suceden en la edad adulta (fallo renal, cardiomiopatía o enfermedad cerebrovascular) no suelen presentarse en la infancia.

**Material y métodos:** Se han analizado datos recogidos de la FOS, una base de datos internacional de pacientes afectados de EF, en búsqueda de la afectación renal de los niños con EF. Como parámetros de afectación renal se han utilizado: microalbuminuria, proteinuria, hematuria y filtrado glomerular estimado mediante la fórmula de Schwartz.

**Resultados:** En mayo de 2008, estaban registrados en FOS un total de 257 pacientes afectados de EF menores de 18 años. Se pudo usar la información en cuanto a manifestaciones clínicas en 209 (105 niñas y 104 niños). Las manifestaciones clínicas generales registradas más frecuentes fueron: crisis de dolor, dolor crónico, dolor abdominal, hipohidrosis y angioqueratoma. Se constataron manifestaciones renales (incluyendo microalbuminuria, proteinuria y/o hematuria) en 46 de los 209 pacientes (22%), encontrándose éstas presentes ya en edades tempranas de la vida. La proteinuria fue la manifestación renal más frecuente, viéndose en 24 niñas y 11 niños. Se halló microalbuminuria en 14 niñas y 11 niños, siendo ésta la manifestación más precozmente encontrada (incluso en menores de 4 años). Se halló hematuria en 10 niñas y 6 niños. En cuanto a la función renal, en 47 niñas y en 42 niños, el filtrado glomerular estimado (Schwartz) fue menor de  $90 \text{ ml}/\text{min}/1,73 \text{ m}^2$ , predominantemente durante la adolescencia.

**Conclusión:** La afectación renal en la enfermedad de Fabry puede darse ya en edades tempranas de la vida, sobre todo en forma de microalbuminuria/proteinuria. Cabe también destacar un descenso del filtrado glomerular estimado en un número importante de adolescentes.

### 737 18:35 SÍNDROME NEFRÓTICO IDIOPÁTICO, PARTICULARIDADES DE LA CASUÍSTICA EN UN CENTRO DE TERCER NIVEL

A. Vázquez Reverter, C. Vique García, I. Vives Oñós, Á. Madrid Aris, A. Casquero Cossío, Z. Ibars Valverde, S. Chocrón Gabizón, L.E. Lara Moctezuma, R. Vilalta Casas y J. Nieto Rey

*Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, España.*

**Antecedentes y objetivos:** El síndrome nefrótico idiopático (SIN) es la afectación glomerular crónica más frecuente en la infancia. El patrón histopatológico más común es el de enfermedad de cambios mínimos (ECM) y presenta una buena respuesta al tratamiento con corticoides (80%). Un 40% de los casos corticoides sensibles presentan recaídas frecuentes y muchos pasan a ser corticodependientes. Nuestro objetivo fue analizar la casuística en un centro hospitalario terciario y la relación entre la respuesta al tratamiento y el patrón anatomopatológico.

**Material y métodos:** Se revisó las historias de los pacientes ingresados o derivados a la consulta externa de nefrología por SIN entre enero de 2003 y diciembre de 2008.

**Resultados:** Fueron incluidos 72 pacientes, 44 varones y 27 mujeres. Presentaban SNI corticosensible 55, de los cuales un 58% eran recaedores frecuentes o corticodependientes. 17 pacientes eran corticoresistentes. El 100% de los pacientes recibió corticoterapia como primera línea de tratamiento. De los 43 pacientes que recibieron un segundo tratamiento para el control de la enfermedad: en los corticodependientes el más usado fue clorambucil en el 64%; en los corticoresistentes con la misma frecuencia ciclosporina y ciclofosfamida en el 33% respectivamente. Se biopsió a 27 pacientes, 17 por corticoresistencia, 7 por corticodependencia y 3 corticosensibles por edad de presentación atípica. Los hallazgos fueron: 59,3% glomeruloesclerosis focal y segmentaria (GS FyS), 25,6% ECM, y 14,8% proliferación mesangial. En el grupo de corticoresistentes 8 pacientes desarrollaron enfermedad renal crónica terminal (ERCT), recibiendo hemodiálisis 7 y trasplante renal los 8 casos. Todos los trasplantados presentaban GS FyS y 2 de ellos presentaron recidiva de la enfermedad en el injerto renal que fue tratada con plasmaféresis y anticalcineurínicos a dosis altas.

**Conclusiones:** nuestra casuística presenta un porcentaje de pacientes recaedores frecuentes o corticodependientes mayor al encontrado en la literatura que puede deberse al sesgo de selección que se produce al tratarse de un centro de tercer nivel. Un elevado porcentaje de GS FyS desarrollaron ERCT a pesar de todos los tratamientos. La recidiva de la GS FyS en el injerto renal fue tratada con éxito con plasmaferesis y anticalcineurínicos a dosis elevadas.

## ONCOLOGÍA

### Sala 11 (Planta 1)

#### 738 PREVALENCIA DE FERROPENIA EN NIÑOS DE 12-36 MESES. VALORES NORMALES DEL RECEPTOR SÉRICO DE LA TRANSFERRINA

17:15

E. López Ruzafa, M.Á. Vázquez López, M. Ortiz Pérez, L. Ruiz Tudela, S. Torrico, F. Lendínez Molinos, E. García García, M. Martín González y A. Bonillo Perales

Hospital Torrecárdenas del SAS, Almería, España.

**Introducción:** Existen escasos estudios poblacionales que definan los valores normales de Receptor sérico de la transferrina (RsTf) y Hb reticulocitaria (Hbr) en preescolares, parámetros ambos que definen es estado del hierro funcional.

**Objetivo:** 1) Conocer la prevalencia del ferropenia en niños de 12-36 meses. 2) Conocer los valores normales del RsTf y Hbr y su relación con el sexo, edad y otros parámetros del hierro.

**Material y métodos:** Se incluyeron 205 preescolares normales entre 12-36 meses seleccionados por muestreo probabilístico polietápico, representativos de la población de Almería. Se les determinó hemograma completo, ferritina sérica y RsTf. Se definió la normalidad del estado del hierro corporal siguiendo criterios establecidos internacionalmente y se excluyeron los ferropénicos (22 niños). Se estudiaron las variaciones del RsTf y la Hbr según edad y sexo y su relación con el resto de parámetros del hierro. Método estadístico: Test t Student y regresión lineal múltiple.

**Resultados:** La prevalencia global de ferropenia fue del 10,3%. Se analizaron 183 (53% mujeres) con estado del hierro normal. En ellos, los valores de RsTf fueron  $1,34 \pm 0,28$  mg/l (IC95%: 1,3-1,38; P<sub>95</sub>: 1,89), los de la Hbr:  $29,7 \pm 2,2$  pg (IC95%: 29,4-30; P<sub>5</sub>: 25,6). Los varones presentaron valores de RsTf similares a las mujeres y de Hbr significativamente más bajos ( $29,3 \pm 2,4$  vs  $30 \pm 1,9$  pg;  $p < 0,04$ ). Los valores de RsTf y Hbr no se modificaron en el rango de edad estudiado. En el estudio de regresión lineal múltiple sólo la HCM y los reticulocitos pudieron explicar el 16% de la variabilidad del RsTf ( $p < 0,000$ ), y la HCM y el ADE el 26% de la variabilidad de la Hbr.

**Conclusiones:** La prevalencia de ferropenia en preescolares es similar a la descrita para países desarrollados. Valores de RsTf  $> P_{95}$  y de la Hbr  $< P_5$  pueden sugerir déficit de hierro en el rango de edad considerado. La variabilidad del RsTf en preescolares normales depende de parámetros del hierro (HCM) y en menor grado de la actividad eritropoyética (n.º reticulocitos), y la de la Hbr de parámetros del hierro.

#### 739 EVALUACIÓN DE ONCE AÑOS DE EXPERIENCIA EN INFECCIONES FÚNGICAS INVASIVAS EN UNA UNIDAD DE ONCOHEMATOLOGÍA PEDIÁTRICA (1998-2009)

17:25

F. Valera Párraga, S. Alfayate Miguélez, M. Cidrás Pidre, M. Bermúdez Cortés, M.E. Llinares Riestra, A.M. Galera Miñarro, P.A. Alvarado Reyes, J.M. Moraleda Jiménez y J.L. Fuster Soler

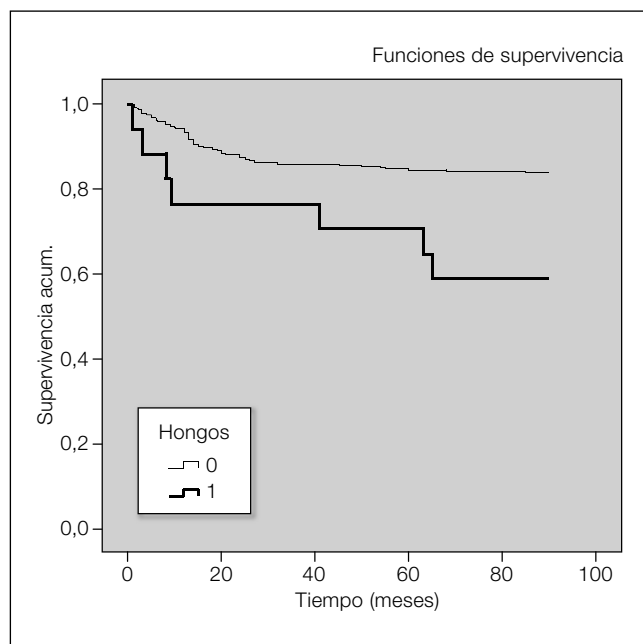
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España.

**Antecedentes y objetivos:** Es escasa la información disponible sobre infección fúngica (IF) invasiva (IFI) en pacientes oncohematológicos pediátricos. La incidencia de la IFI tiende a incrementarse así como la prevalencia de nuevas especies.

**Métodos:** Revisamos las muestras biológicas de pacientes pediátricos en las que se aisló alguna especie de hongo entre enero de 1998 y 2009 y las historias clínicas de los pacientes oncohematológicos diagnosticados de IFI probada o probable según los criterios EORTC.

**Resultados:** Se identificaron 634 muestras procedentes de 556 pacientes. La especie más frecuentemente aislada fue *C. albicans* (45%) seguida de *A. fumigatus* (16%) y *C. parasilopsis* (14%); 295 muestras procedentes de 253 pacientes cumplían criterios microbiológicos para el diagnóstico de IFI. Se comprobó un incremento estadísticamente significativo de la incidencia global de IF ( $p < 0,05$ ) así como de la incidencia relativa de especies de candida no albicans ( $p = 0,014$ ). Se identificaron 17 IFI probadas y 2 probables en pacientes oncohematológicos (incidencia global de 4,78% y 8% en pacientes con leucemia aguda linfoblástica (LAL)). El agente más frecuente fue *C. parasilopsis* (32%) seguido de *C. albicans* (28%). Destacó el aislamiento de *G capitatum* en tres pacientes (17%). Fallecieron 7 pacientes (3 como consecuencia directa de la IFI). La mortalidad por IFI ha supuesto un 4,9% de la mortalidad global del servicio. La estimación de la supervivencia global a los 5 años fue de 60% para aquellos en los que se documentó IFI y 85% para el resto. La IFI supuso un incremento de riesgo de mortalidad (OR) de 3,67 (V, FUGYRA).

**Conclusiones:** Hemos comprobado un incremento de la incidencia de IFI y de la prevalencia de especies distintas a *C. albicans*. La mayor incidencia ha sido en LAL. La mejoría de los resultados del tratamiento respecto a series históricas previas probablemente obedece a la introducción de nuevos fármacos antifúngicos (figura).



#### 740 17:35 ESTUDIO DE LAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-BIOLÓGICAS Y EVOLUTIVAS DE 27 NIÑOS CON PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA INMUNE CRÓNICA

M.I. Vega Martín, D. García Urabayen, I. Astigarraga Aguirre, Í. Olazábal Eizaguirre, M.A. Piñán Francés, A. Urberuaga Pascual, A. Etxebarria Barona, R. Adán Pedroso y M.A. Navajas Gutiérrez

*Unidad de Onco-Hematología Pediátrica, Servicio de Pediatría y Servicio de Hematología, Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España.*

**Objetivos:** Describir las características clínicas, analíticas y evolutivas de los pacientes diagnosticados de Púrpura Trombocitopénica Inmune (PTI) con evolución crónica. Analizar posibles marcadores clínicos o analíticos asociados a cronicidad. Valorar los resultados de los diferentes tratamientos.

**Pacientes y métodos:** De un total de 96 niños diagnosticados de PTI con plaquetas al diagnóstico  $< 50.000/\mu\text{l}$ , desde enero 95 a junio 06, se analizan las características de los 27 pacientes con evolución crónica (superior a 6 meses). Se realiza un estudio epidemiológico, descriptivo y transversal, con análisis de variables epidemiológicas, clínicas, analíticas, así como de la terapia administrada y la evolución con seguimiento  $> 2,5$  años.

**Resultados:** 12 hombres/15 mujeres. Edad media:  $5,2 \pm 3,5$  años (rango 9 meses-12,6 años). Antecedente de infección leve previa en 15 casos. Clínica cutáneo-mucosa como forma de presentación en 96,1%. Ningún caso presentó hemorragia intracraneal o visceral. La cifra media de plaquetas al diagnóstico fue de  $11.370/\mu\text{l}$  (rango  $1.000-35.000/\mu\text{l}$ ). El 35,7% tuvo alguna determinación serológica positiva. Se realizó mielograma al 96,5% de los casos (92,6% hiperplasia megacariocítica). La actitud terapéutica inicial fue expectante en 1 niño. La mayoría de los pacientes recibieron corticoterapia (89,3%) y/o GGIV (78,6%). En las formas más severas se utilizaron Anticuerpos AntiD (2 pts), Rituximab (3 pts) y Azatioprina (1 pt), sin respuesta. Se realizó esplenectomía en 4 pts (14,8%), con normalización de plaquetas en todos ellos. Se comportaron como PTI crónica persistente 14 y recurrente 9 casos; En la evolución posterior destacan 1 caso de aplasia medular fallecido, 1 anemia de Fanconi con curación tras trasplante y 1 macro-

trombopenia familiar. En la actualidad 3 niños mantienen trombopenia.

**Conclusiones:** No se ha podido detectar ningún marcador predictivo de PTI crónica. La repercusión clínica fue leve en 93%. La evolución fue favorable con curación en el 81%. El mielograma inicial no permitió diferenciar los 3 casos con patología hematológica grave posterior, por lo que se aconseja completar los estudios en caso de cronicidad o alteraciones asociadas.

#### 741 17:45 FACTORES DE RIESGO DE INFECCIÓN BACTERIANA GRAVE EN EL MOMENTO DE PRESENTACIÓN DE LOS EPISODIOS DE FIEBRE Y NEUTROPENIA EN NIÑOS CON CÁNCER

S. Arias Álvarez, M. Vázquez Donsion, M.A. Urisarri Ruiz de Cortázar, N. García Sánchez, F. Álvez González y J.M. Couselo Sánchez

*Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, A Coruña, España.*

**Objetivo:** Estudio de los posibles factores indicativos de infección bacteriana grave presentes en el momento de la presentación de los episodios de fiebre y neutropenia.

**Material y métodos:** Se realizó un estudio retrospectivo observacional de los 63 episodios válidos de fiebre y neutropenia en los niños con cáncer hospitalizados en nuestro hospital durante el período junio 2004-diciembre 2007. Se analizó la probabilidad de tener una sepsis confirmada según la cifra de neutrófilos y monocitos absolutos, la duración de la neutropenia previa y el valor de los reactantes de fase aguda (PCR y procalcitonina).

**Resultados:** No obtuvimos una relación estadísticamente significativa con las cifras de neutrófilos ni monocitos absolutos en el momento de la presentación. Sin embargo, sí existe una clara relación entre la duración de la neutropenia previa y la probabilidad de sepsis ( $p = 0,0$ ). En cuanto a los reactantes de fase aguda obtuvimos una relación estadísticamente significativa con la PCR, siendo la relación con la procalcitonina próxima a la significación estadística con una  $p = 0,06$ .

**Conclusiones:** En los últimos años se ha intentado individualizar el manejo y tratamiento de los pacientes con fiebre y neutropenia dividiéndolos en grupos de riesgo. Numerosos estudios han intentado definir los criterios de riesgo de infección grave para obtener una clasificación válida basada en la evidencia. La duración de la neutropenia es un factor clave que se demuestra en múltiples estudios. La severidad de la neutropenia y el recuento de monocitos arrojan resultados contradictorios. Los reactantes de fase aguda pueden ser de gran ayuda, siempre interpretados en el contexto de cada paciente.

#### 742 17:55 INGRESOS POR CRISIS VASOCLUSIVAS ÓSEAS EN PACIENTES CON DREPANOCITOSIS

P. Berlanga Charriel, M.M. Peinador García, B. Argiles Aparicio, M.C. Carreras Gil de Santivañes, M.Á. Dasi Carpio y E. Monteagudo Montesinos

*Unidad Hematología Pediátrica, Hospital Infantil Universitario La Fe, Valencia, España.*

**Objetivo:** Revisar las características de las crisis vasoclusivas óseas (CVO) de los pacientes con drepanocitosis que requirieron ingreso en nuestro hospital desde 1977 hasta junio 2008.

**Material y método:** Estudio retrospectivo de los ingresos hospitalarios por CVO de los pacientes menores de 14 años diagnosticada-

dos de drepanocitosis (27 pacientes) en un hospital terciario en el período de tiempo reseñado.

**Resultados:** Los 27 pacientes han motivado un total de 160 ingresos, siendo la CVO el motivo más frecuente con un 31%. De los ingresos por CVO, dos pacientes aglutinan el 36% del total, mientras que por otro lado un 33% no ha ingresado por este motivo en ninguna ocasión. La CVO fue la manifestación clínica que motivó el diagnóstico de anemia drepanocítica en el 25% de los pacientes. La mayoría de los ingresos corresponde a niños mayores de 2 años (75%) y a los meses de invierno (40%). En los menores de 6 años la localización más frecuente fue la "distal" en miembros inferiores y superiores (50% y 35%); mientras que en los mayores de 9 años fue la "axial" en tórax y pelvis-sacro (43% y 35%). Los episodios de dactilitis (n: 5) ocurrieron en menores de 4 años siendo la primera manifestación de la enfermedad y la motivo su diagnóstico. Respecto a las manifestaciones clínicas, el 100% de los casos presentaban dolor en grado variable, acompañado de fiebre en el 31%, si bien este porcentaje aumenta hasta el 52% apareciendo posteriormente con una mediana de 2 días. Sólo se ha registrado un caso de osteomielitis por *Salmonella* spp con buena evolución. En todos los casos se realizó tratamiento con hiperhidratación y analgesia, en el 46% de los ingresos precisaron además de al menos una transfusión y en 46% de los ingresos se instauró tratamiento antibiótico.

**Conclusiones:** La CVO es la causa más frecuente de ingreso hospitalario en los pacientes con anemia drepanocítica, aunque un tercio de los pacientes no llega a ingresar nunca por este motivo en la edad pediátrica. La localización anatómica de las CVO varía según la edad. Aproximadamente en la mitad de los casos aparece fiebre (al ingreso o a lo largo del mismo) lo que obliga a contemplar en el diagnóstico diferencial la osteomielitis.

### 743 RETINOBLASTOMA. MANEJO MULTIDISCIPLINAR DENTRO DE UNA UNIDAD DE REFERENCIA DE ONCOLOGÍA OCULAR

S. Brunstein, P.J. Jiménez Parrilla, A. Fernández Romero, P. Solano Páez, F. Espejo Arjona, P. Fernández Fischer, F. Vela Casas, J. Alonso y A. Fernández-Teijeiro Álvarez

*Unidad de Onco-Hematología Pediátrica y Unidad de Referencia de Oncología Ocular, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, y ONCOLAB, Servicio de Genómica, Instituto de Investigaciones Biomédicas (CSIC-UAM), Madrid, España.*

**Introducción:** El retinoblastoma es el tumor maligno intraocular más frecuente de la infancia. En julio del año 2006 inició su andadura la Unidad de Referencia de Oncología Ocular. Se revisa la experiencia en el manejo multidisciplinar de los niños afectados de retinoblastoma en la Unidad de Referencia de Oncología Ocular y la Sección de Onco-Hematología Pediátrica.

**Materiales y métodos:** Estudio retrospectivo descriptivo. Revisión de las historias clínicas de 15 pacientes diagnosticados de retinoblastoma y tratados conjuntamente por las secciones de Oftalmología y Onco-Hematología Pediátrica desde julio 2006.

**Resultados:** 15 pacientes (p): 8 niños (53,8%) y 7 niñas (46,2%). Edad media al diagnóstico: 9,92 meses (15 días-38m). Clínica al diagnóstico: leucocoria 12/15 (80%), estrabismo 2/15 (13,3%), leucocoria + estrabismo 1p. Antecedentes familiares de retinoblastoma 4/15 (23%). Presentación unilateral 6/15 (40%); bilateral 9/15 (60%), 7/9 sincrónicos (77,7%). Estadiaje: RNM cerebral y ECO bicocular 15/15. En 2/15 LCR y médula ósea sin hallazgos. Tamaño tumoral al diagnóstico mayor de 1 cm: 15/15. Patrón exofítico 2/15. N.º total de globos oculares afectados: 24; OI: 13/24; OD: 11/24. Es-

tadios: C (8/24), D (10/24). Estudio genético 11/15: 5 mutaciones confirmadas en gen RB, 3 de novo, 2 heredadas. Pendientes 2/11. Tratamiento: Enucleación en 5/6 de los unilaterales y en compromiso macular de los casos bilaterales (9/9). Quimioterapia VEC (vincristina, etopósido y carboplatino): 12/15; no QT: 3/15. Tratamiento local: crioterapia 4/15; termoterapia 1/15; braquiterapia 4/15; fotocoagulación 1/15. RT externa 1/15. Mediana de seguimiento 12 meses (1-32 meses). Vivos: 14/15. Recidivas: 4/15. Exitus: 1/15 por sepsis.

**Comentarios:** Se destaca la importancia de la atención integral de los pacientes diagnosticados de retinoblastoma dentro de un equipo multidisciplinar, integrado entre otros por oftalmólogos, radioterapeutas, genetistas, psicólogos y oncólogos, con el fin de proporcionar el adecuado consejo genético y garantizar el tratamiento individualizado óptimo que ofrezca las mejores posibilidades de conservación de la visión y supervivencia a largo plazo.

### 744 LESIONES PULMONARES EN PACIENTES CON ANTECEDENTES DE SARCOMAS ÓSEOS ¿METÁSTASIS?

18:15

I. Vera Arlegui, N. Álvarez Zallo, P. Prim Jaurrieta, A. Largo Iglesias, J. Andueza Sola, M.T. Núñez Martínez, A. Herranz Barbero, L. García Blanco, M. Garraus Oneca y L. Sierrasesúмага Ariznavarreta

*Departamento de Pediatría, Clínica Universitaria de Navarra, Pamplona, Navarra, España.*

**Introducción:** Los sarcomas óseos son más frecuentes en niños y adolescentes y suponen el 5% de los tumores a esta edad. Un elevado porcentaje de los sarcomas óseos presentan metástasis en pulmón lo que reduce de forma importante la supervivencia.

**Casos clínicos:** Presentamos 3 casos clínicos de pacientes con antecedente de sarcomas óseos con diferentes diagnósticos tras evidenciarse lesiones pulmonares. *Caso 1:* Niño de 13 años afecto de osteosarcoma en fémur distal izquierdo tratado con cirugía y quimioterapia. Tras 10 años en remisión y estando asintomático se evidencia en TAC de tórax de control nódulos pulmonares por lo que ante la sospecha de metástasis se realiza resección de estos. Anatomía patológica compatible con inflamación crónica granulomatosa. Diagnóstico: sarcoidosis. No precisó tratamiento. *Caso 2:* Niño de 12 años afecto de sarcoma de Ewing en tibia izquierda tratado con cirugía y quimioterapia, tras un año en remisión se evidencia en TAC de tórax imágenes de consolidación parenquimatosa con densidad heterogénea y eosinofilia en la analítica. Diagnóstico: síndrome de Löfller. Tratamiento: mebendazol y corticoides, posteriormente se asoció corticoides inhalados y ciclosporina por la persistencia de los infiltrados. *Caso 3:* Paciente de 12 años afecto de sarcoma de Ewing de fémur distal derecho tratado con resección tumoral y quimioterapia. Cuatro meses tras la remisión refiere astenia, fiebre e hiporexia, se realiza TAC de tórax evidenciándose lesiones pulmonares.

**Conclusión:** La localización más frecuente de las metástasis en sarcomas óseos es el pulmón. Es necesario realizar revisiones periódicas, incluyendo TAC de tórax, tras finalizar el tratamiento para asegurar que el tumor no reaparece. Las recidivas son más frecuentes durante los primeros 5 años después del diagnóstico. La aparición de metástasis supone una reducción en las posibilidades de curación, por eso ante la presencia de lesiones pulmonares siempre hay que descartar la presencia de metástasis ya que con un diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado se puede llegar a la curación, no obstante habrá que tener en cuenta otros posibles diagnósticos como ocurre en nuestros casos.

18:05

745

**RELACIÓN ENTRE OBESIDAD Y DÉFICIT DE HIERRO EN ADOLESCENTES**

M. Ortiz Pérez, M.Á. Vázquez López, A.M. Ruiz Sánchez,  
R. Galera Martínez, J. Salvador Sánchez,  
E. García García, I. Sáez, F.J. Muñoz Vico,  
F. Lendínez Molinos y A. Bonillo Perales

*Hospital Torrecárdenas del SAS,  
Almería, España.*

**Introducción:** La prevalencia de obesidad y déficit de hierro en adolescentes es elevada, constituyendo un problema de salud pública. Escasos estudios que relacionen ambos procesos.

**Objetivos:** Determinar la prevalencia de obesidad y déficit de hierro en adolescentes y valorar la relación entre obesidad y ferropenia.

**Métodos:** Se incluyeron 251 adolescentes normales entre 12-16 años representativos de la población (muestreo probabilístico polietápico). Se valoró el nivel educativo y socioeconómico de los padres, desarrollo puberal, índice de masa corporal y encuesta dietética. Se les determinó hemograma, ferritina, receptor sérico de la transferrina (RsTf) y PCR. Se definieron 3 categorías para el estado del hierro (normal, ferropenia sin anemia y anemia ferropénica) y 3 para el IMC (normal < 25, sobrepeso 25-30 y obeso > 30). Estudio estadístico: Test ANOVA y regresión logística múltiple.

**Resultados:** El 56,6% fueron varones. El 22,8% tenían sobrepeso y el 9,3% fueron obesos. Un 13% tenían ferropenia sin anemia y el 1,6% anemia ferropénica. La prevalencia de ferropenia en obesos fue similar a la de los no obesos. La comparación entre adolescentes normales, con sobrepeso y obesos en relación a los parámetros del hierro estudiado fue la siguiente: hemoglobina (g/dl):  $13,8 \pm 1$ ;  $13,8 \pm 1$  y  $13,6 \pm 1,3$  (NS); reticulocitos ( $n.º \times 10^3$ ):  $51,5 \pm 18,2$ ;  $61,06 \pm 19,3$  y  $69,1 \pm 23,8$  ( $p < 0,0000$ ); Hb reticulocitaria (pg):  $31,3 \pm 1,7$ ;  $31,1 \pm 1,8$  y  $30,3 \pm 2,5$  ( $p < 0,04$ ); ferritina sérica (ng/ml):  $33 \pm 20$ ;  $41 \pm 33,6$  y  $42,8 \pm 24$  ( $p < 0,04$ ); RsTf (mg/l):  $1,47 \pm 0,42$ ;  $1,48 \pm 0,43$ ;  $1,75 \pm 0,43$  ( $p < 0,01$ ) y PCR (mg/dl):  $0,06 \pm 0,07$ ;  $0,14 \pm 0,2$  y  $0,2 \pm 0,14$  ( $p < 0,000$ ). El análisis de regresión logística múltiple no identificó a ninguna de las variables incluidas como factores de riesgo independiente de ferropenia.

**Conclusiones:** En adolescentes, la prevalencia de ferropenia y obesidad son elevadas, con cifras similares a otros estudios poblacionales de países desarrollados. Los valores más altos de RsTf y más bajos de Hb reticulocitaria en obesos pueden traducir una situación más precaria de hierro. La elevación de la ferritina sérica en obesos puede traducir un estado de inflamación crónica, dificultando el diagnóstico de ferropenia.

18:25

746

**RESULTADOS DE TRATAMIENTO DE HEMOPATÍAS MALIGNAS AVANZADAS EN UN PROGRAMA DE COLABORACIÓN CON PAÍSES EN VÍAS DE DESARROLLO DE SUDAMÉRICA**

E. Martínez Carrasco, A.M. Galera Miñarro, M.E. Llinares Riestra,  
M. Bermúdez Cortés, P.A. Alvarado Reyes, J.M. Moraleta Jiménez,  
D. Calle Jara, M.T. Olivé Oliveras, A. López Bermejo y J.L. Fuster Soler

*Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia;  
Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, España.  
y Hospital Público Ycaza Bustamante, Guayaquil, Ecuador.*

**Antecedentes:** Las tasas de curación de los niños con cáncer en el mundo desarrollado han mejorado drásticamente en las últimas décadas, sin embargo se estima que sólo 2 de cada 10 niños oncológicos en los países en vías de desarrollo tienen acceso a un diagnóstico y tratamiento correctos.

**Métodos:** Hemos analizado los resultados del tratamiento de 20 pacientes con trastornos hematológicos malignos avanzados remitidos a nuestro centro desde Sudamérica por un convenio de colaboración entre nuestra Consejería de Sanidad y una ONG.

**Resultados:** 26 pacientes fueron remitidos a nuestro centro procedentes de Ecuador en su mayor parte. Se excluyeron 6 pacientes del análisis (2 casos de anemia de Fanconi, 1 aplasia medular adquirida, 2 hepatoblastomas y 1 leucemia aguda linfoblástica (LAL) en primera remisión (RC1)). Quedaron 20 pacientes elegibles para el análisis: 4 casos de LAL alto riesgo en RC1 (incluyendo 2 LAL Phi+); 5 casos de LAL en 2.º remisión (RC2); 1 caso de LAL Phi+ en 1.º recidiva; 5 casos de LAL en 2.º recidiva; 1 caso de LAL en RC3; 1 caso de LAL en 3.º recidiva; 1 caso de LAM en RC1; 1 caso de LAM en RC2. Todos recibieron quimioterapia intensiva, falleciendo precozmente 6 pacientes: 1 por aspergilosis, 2 por sepsis bacteriana y 3 por progresión tumoral. 2 pacientes siguen actualmente en remisión sin trasplante. 3 pacientes sobreviven tras someterse a un autotrasplante hematopoyético. 4 pacientes se sometieron a alotrasplante a partir de hermano compatible, de los que 2 fallecieron por progresión. 5 pacientes se sometieron a alotrasplante a partir de donante no emparentado, de los que 2 fallecieron por causas relacionadas con el tratamiento. Tras una media de seguimiento de 32,2 meses (rango 7-48 meses), la estimación de supervivencia global a los 5 años es del 46%.

**Conclusiones:** Los resultados obtenidos sugieren que la causa del fracaso previo en el país de origen obedecía a mal cumplimiento o abandono del tratamiento más que a refractariedad primaria de la enfermedad y los programas de colaboración con los países en vías de desarrollo pueden contribuir a rescatar a un grupo considerable de pacientes.

18:35





COMUNICACIONES MINI-ORALES

Sábado, 6 de junio (17:15-18:45)

INFECTOLOGÍA

Sala 14 (Planta 1)

747 17:15  
MANEJO DE LA PAROTIDITIS RECURRENTE JUVENIL

T. Viñambres Alonso, A.F. González Posada, M.P. Areal Hidalgo, O. Ordóñez Sáez, P. Espinosa Calleja, A.M. Marcos Oltra, L. Portero Delgado e I. Amores Hernández

Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España.

**Antecedentes y objetivos:** La parotiditis recurrente juvenil es una entidad rara en la infancia, pero constituye la segunda causa más frecuente de enfermedad a nivel de las glándulas salivales. Se define como dos o más episodios de inflamación recidivantes de la glándula parótida. Se trata de una patología de resolución espontánea y evolución favorable en un alto porcentaje de los niños, aunque diversos estudios la han relacionado con alteraciones inmunológicas de base, hipoalbuminemia y síndrome de Sjögren. El tratamiento es fundamentalmente sintomático, reservándose los antibióticos sólo en caso de sospecha de sobreinfección. En los últimos años se ha desarrollado la sialoendoscopia como método diagnóstico, terapéutico y profiláctico de nuevos episodios. Nuestro objetivo es la revisión de la posible patología subyacente en casos diagnosticados de parotiditis recurrente juvenil.

**Método:** Se presenta una revisión de 7 casos detectados en los 4 últimos años en el Servicio de Inmunodeficiencias del Hospital 12 de Octubre.

**Resultados:** De los 7 casos, 4 (57,1%) eran niños y 3 niñas (42,9%). La edad de presentación fue de 3 a 5 años en 6 de los pacientes (85,7%) y de 8 años (14,3%) en 1. La media de episodios al año fue de 4,4, con un rango entre 9 y 2. Requirieron ingreso 5 episodios, 3 de ellos correspondieron al mismo paciente. Se realizó despistaje de patología asociada en todos los casos, (serologías VEB, CMV y VIH, Mantoux, detección de autoanticuerpos), sin encontrarse relación en ninguno de los casos. La ecografía mostró en todos ellos la aparición de sialoectasias. El 100% de los casos fueron tratados de forma sintomática, aunque casi todos los pacientes recibieron antibiótico en alguno de los episodios. En ninguno se realizó sialoendoscopia.

**Conclusiones:** En nuestro estudio encontramos datos similares a los vistos en revisiones previas, como la edad de presentación o el número de episodios año. A pesar de no haberse encontrado patología asociada, es importante realizar siempre el despistaje y segui-

miento de la misma para corroborar el carácter benigno de esta entidad.

748 17:22  
MONONUCLEOSIS INFECCIOSA: CLÍNICA POCO FRECUENTE

I.O. Alonso Rueda, G. Borja Urbano, P. Terol Barrero, M. Muniain y J. Romero Cachaza

Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, España.

**Objetivos:** Comunicar la aparición de poliserositis y otras manifestaciones infrecuentes en un adolescente afecto de mononucleosis infecciosa por EBV.

**Métodos:** Adolescente de 14 años presenta fiebre elevada, astenia, anorexia y odinofagia de 20 días de evolución; diagnosticado de mononucleosis infecciosa, ingresa por empeoramiento del estado general y dolor costal izquierdo. Exploración: Aspecto de enfermedad moderada, febril, ictericia, inflamación parotidea y de glándula sublingual, orofaringe hiperémica con exudados, adenopatías axilares y cervicales, abdomen distendido, endurecido, no doloroso, hepatomegalia, dolor torácico izquierdo que mejora al flexionar el tronco. Taquicardia sin soplos, hipoventilación en ambas bases pulmonares. Pruebas complementarias: Hemograma: 66.200 leucocitos/mm<sup>3</sup> con predominio linfocítico. Frotis de sangre periférica: Abundantes linfocitos activados sin blastos. Serología: EBV IgM positiva, CMV IgM negativa. Actividad protrombina: 60%, TP: 16,3 seg, TPTA: 33,6 seg, GOT: 241 U/l y GPT: 233 U/l, Bilirrubina total: 4,41 mg/dl, fracción directa: 4,04 mg/dl. Rx de tórax: derrame pleural derecho moderado. Ecografía tórax-abdomen: derrame pleural bilateral moderado, hepatoesplenomegalia difusa y moderada ascitis. Líquido pleural: turbio, glucosa 78,4 mg/dl, pH de 7,38, proteínas 4,3 g/dl y 4.000 leucocitos/mm<sup>3</sup> con un 95% de linfocitos y PCR positiva para VEB. Hemocultivo y cultivo del líquido pleural negativos.

**Resultados:** Se confirma el diagnóstico de mononucleosis infecciosa por EBV con poliserositis y se instaura tratamiento con corticoides, vitamina K, antitérmicos y antibióticos tras la toracocentesis que se retiran al recibir el resultado del cultivo del líquido pleural. Tras una semana de tratamiento desaparece el derrame pleural, la ictericia y la distensión abdominal con mejoría de transaminasas y coagulación al igual que de otros parámetros analíticos.

**Conclusiones:** La mononucleosis infecciosa es una enfermedad que puede tener una sintomatología muy variada. Lo destacable de nuestro caso es la evolución tórpida en un adolescente inmunocom-

petente y con buen estado nutricional, la marcada leucocitosis, la afectación hepática importante alterando incluso la coagulación y sobre todo la poliserositis. Resalta también la PCR positiva a EBV en el líquido pleural.

## 749 17:29 EPIDEMIOLOGÍA DE LA ENFERMEDAD INVASORA POR NEUMOCOCO EN NIÑOS EN UN ÁREA DE VALENCIA (2006-2008)

A. Fernández Calatayud, J.M. Sequí Canet,  
J.A. Peñuelas Ruiz, M. Artés Figueres  
y M. Revert Gomar

*Servicio de Pediatría, Hospital de Gandía;  
Centro Especialidades Francesc de Borja, Valencia  
y Unidad de Epidemiología del Centro de Salud Pública  
de Gandía, Valencia, España.*

Se trata de un estudio descriptivo retrospectivo realizado desde el 2006 al 2008 sobre la epidemiología del neumococo. En 2006 hubo 2 casos de enfermedad invasiva, en 2007 ascendió el número a 10 y en 2008 a 12. Se consiguió el serotipo en 21 casos, de los cuales el más numeroso fue el 7f (5 casos) seguido del 1 (4 casos) y del 19-A (3 casos) y 14 (2 casos). De todos los casos serotipados sólo 4 serotipos estaban incluidos en la vacuna Prevenar (19%). Por grupos de edad 12 casos eran mayores de 2 años, 7 casos estaban entre 1-2 años y 5 casos eran menores de un año. Por diagnósticos en 5 casos fueron meningitis y en 10 casos fueron neumonías. De los 5 casos de meningitis ninguno estaba vacunado y los serotipos fueron en un caso vacunable (14) y el resto no vacunables. Hubo dos exitus en este grupo de los cuales uno era el serotipo vacunable (14) y el otro era no vacunable (8). De los 10 casos de neumonía, 4 estaban vacunados y 6 no vacunados. De los 4 vacunados, ningún serotipo encontrado era vacunable. Mientras que de los 6 no vacunados 2 serotipos eran vacunables, otro no tipificado y los otros 3 serotipos tampoco eran vacunables.

**Conclusiones:** 1. Parece existir un aumento de la enfermedad invasiva por neumococo en los últimos años. 2 Se ha conseguido el serotipo causante de la enfermedad pero sólo el 19% de los serotipos hallados estaban incluidos en la vacuna. Esto puede ser debido a una alta cobertura de la vacuna prevenar en nuestra área que elimina los serotipos incluidos o a que esta zona presente una menor prevalencia de esos serotipos de forma histórica. 3. De los diagnósticos de meningitis ninguno estaba vacunado, de estos casos sólo uno estaba incluido dentro de la vacuna y fue uno de los dos exitus de este grupo. 4. De los casos de neumonía el 40% había recibido vacuna y ningún serotipo de los encontrados en ellos estaba incluido dentro de la vacuna, mientras que en los no vacunados el 33% de los serotipos fueron vacunables. 5. En conclusión nos parece que el Prevenar es útil para la prevención de los serotipos incluidos en la vacuna, debiéndose valorar con estudios más amplios el impacto sobre la evolución epidemiológica.

## 750 17:36 GASTROENTERITIS AGUDA COMO CAUSA DE INGRESO: ROTAVIRUS VS BACTERIAS

A. Segado Arenas, V. Roldán Cano, J.C. Flores González,  
M.A. Partida Solano, R. Corral Merino, A. Atienza Contreras  
y T. Aguirre Copano

*Unidad de Gestión Clínica, Hospital Universitario Puerta del Mar,  
Cádiz, España.*

**Introducción:** Gastroenteritis aguda (GEA) es uno de los motivos de ingreso hospitalario más frecuentes en pediatría (6-11%), con

una estancia media de 4.8 días. Casi el 95% de los niños se infectarán antes de los 5 años.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo basado en la revisión de historias clínicas de niños ingresados con el diagnóstico al alta de GEA en 2008.

**Resultados:** Hubo 43 ingresos (3% de los ingresos) en 2 picos: enero-febrero y agosto-septiembre. Menores de 2 años 29 (67.5%), entre 2 y 5 años 9 (21%) y mayores de 5 años 5 (11,5%). Edad media de niños con infección bacteriana: 6 años; el 100% de los rotavirus eran menores de 2. El 37% presentaba deshidratación leve, 9% moderada y 4,6% grave; un 50% no presentaba deshidratación. Distribución de síntomas: diarrea acuosa (75%), vómitos (70%), fiebre (65%), diarrea con sangre (11,6%), rechazo del alimento (21%), dolor abdominal (9%). Todos los niños con sangre en heces tuvieron infección bacteriana, si bien en éstos la diarrea acuosa y los vómitos fueron menos frecuentes. Estancia media de 5,4 días; 7,5 días en GEA bacteriana y 5,9 días en rotavirus. Coprocultivo negativo en 12 casos (28%), positivo en 21 (49%): 13 rotavirus (30%), 6 *Salmonella* (14%), 1 *Campylobacter* y una *Yersinia*; no solicitado en 10 (23%). PCR media fue: rotavirus 1, bacterianas 10 y coprocultivos negativos 2 mg/dl. Recibieron sueroterapia el 70% (incluyendo niños con deshidratación leve) y antibioterapia el 39% (etiología constatada, factores de riesgo e infección concomitante). Hubo 2 (4,6%) casos de infección nosocomial (rotavirus).

**Conclusiones:** Nuestra incidencia de ingresos es menor que la publicada. La GEA por rotavirus es motivo de ingreso en pacientes de menor edad que la ocasionada por infecciones entéricas bacterianas. La presencia de sangre en heces y la PCR elevada fueron los signos más específicos de infección bacteriana. Destacamos que los niños ingresados reciben con excesiva frecuencia fluidoterapia intravenosa, incluso en casos de deshidrataciones leves, lo que no parece acorde con las recomendaciones actuales. Insistir en el lavado de manos como medida fundamental para evitar infecciones nosocomiales.

## 751 17:43 NEUMONÍA ADQUIRIDA EN LA COMUNIDAD: REVISIÓN DE UN AÑO

M. Cabo Pérez, M. Tallón García, C. Granja Martínez,  
E. González Colmenero, C. García Cendón y J.A. Couceiro Gianzo

*Complejo Hospitalario Xeral-Ciés, Vigo, Pontevedra, España.*

**Objetivo:** Conocer la epidemiología de la neumonía adquirida en la comunidad en nuestra área sanitaria. Revisión de 185 casos.

**Pacientes y métodos:** Tipo de estudio: estudio retrospectivo. Población a estudio: edades comprendidas entre 1 mes y 14 años, diagnosticados de neumonía adquirida en la comunidad y hospitalizados en nuestro centro. Programa estadístico SPSS 15.0.

**Resultados:** No se identificó ningún antecedente familiar o personal como factor de riesgo. Una gran mayoría presentaban una auscultación patológica al ingreso (86,5%). Localización más frecuente: lóbulo inferior izquierdo (36,2%). La ausencia de leucocitosis y de elevación de los reactantes de fase aguda no descarta la existencia de un proceso neumónico. El agente causal fue identificado en el 39,1%. El *Streptococcus pneumoniae* fue el más frecuentemente hallado (15,7%). Presentaron una estancia más prolongada, mayor número de complicaciones y PCR más elevada las neumonías neumocócicas ( $p < 0,05$ ). La presencia de derrame pleural es superior a la de otros estudios (22,1%). No se halló relación entre la demora en el diagnóstico y el tratamiento antibiótico previo al ingreso y la presencia de derrame. Valores de PCR o PCT al ingreso elevados ( $PCR > 100$  y  $PCT > 2$ ) se asocian a una mayor probabilidad de presentar derrame pleural durante la evolución de la neumonía (asociación estadísticamente significativa). Precisarón drenaje pleural el 6,5% y uroquinasa el 4,9% de los

casos. El antibiótico empleado con mayor frecuencia es la amoxicilina-clavulánico, con evolución satisfactoria en la mayoría de los casos. En el 25% se modificó el tratamiento antibiótico, la combinación más empleada fue cefalosporina de 3.ª generación y vancomicina.

**Conclusiones:** 1. La presencia de *reactantes de fase aguda elevados al ingreso* (PCR, PCT), se asocian a un *mayor riesgo de presentar complicaciones* durante la evolución de la enfermedad. 2. Es *necesario realizar estudios* contemplando todas las variables precisas para confirmar o no el aumento de derrames pleurales en relación con la vacunación antineumocócica.

## 752 17:50 ENFERMEDAD INVASIVA POR *STREPTOCOCCUS PYOGENES* (2006-2008)

M. Giménez San Andrés, A. Martínez Urgell, M. Tobeña Rue, F. Coll Usandizaga, I. Barber Martínez de la Torre, R.M. Bartolomé Comas, C. Barcelo Cañellas, F.A. Moraga-Llop, F. Soldado Carrera y A. Carrascosa Lezcano

*Unidad de Pediatría General, Unidad de Enfermedades Infecciosas Pediátricas y Unidad de Microbiologías, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, España.*

**Antecedentes y objetivos:** Se define como enfermedad invasiva por *Streptococcus pyogenes* o del grupo A (SGA) a la bacteriemia, neumonía, fascitis necrotizante, miositis o cualquier otra infección asociada al aislamiento de SGA en una localización habitualmente estéril. Se revisan los aspectos epidemiológicos y clínicos, el tratamiento y el pronóstico de esta entidad a propósito de 6 casos atendidos en nuestro centro en el período 2006-2008.

**Métodos:** Revisión de 6 historias clínicas de pacientes con enfermedad invasiva por SGA ingresados entre 2006 y 2008.

**Resultados:** Los 6 casos (4 niñas, 2 niños) tenían una mediana de edad de 12,5 meses (rango 8 meses-5 años). Tres de ellos ocurrieron durante el período invernal. Cuatro pacientes presentaban el antecedente previo de varicela. Los diagnósticos fueron los siguientes: 4 infecciones de partes blandas (1 celulitis con bacteriemia, 1 miositis y 2 fascitis necrosantes) y 2 pleuroneumonías. La estancia mediana en el hospital fue de 12,5 días (rango 6-20 días). La mediana de la duración de la fiebre fue de 6 días (rango 2-18 días). La mediana del número máximo de leucocitos fue de  $20,5 \times 10^9/l$  (rango 10,5-63,7) y de la proteína C reactiva de 28,5 g/dl (rango 3-44). La mediana de la duración del tratamiento intravenoso fue de 11,5 días. En todos los casos se utilizó inicialmente un penicilina G sódica o amoxicilina-ácido clavulánico y en 4 casos se asoció clindamicina. Cuatro enfermos precisaron tratamiento quirúrgico: en 2 colocación de drenaje torácico y en 2 desbridamiento quirúrgico.

**Conclusiones:** La enfermedad invasiva por SGA suele ser secundaria a una infección, generalmente de piel y partes blandas, siendo frecuente el antecedente previo de varicela. El abordaje quirúrgico precoz resulta con frecuencia necesario para asegurar la completa curación. En los casos graves la asociación de penicilina y clindamicina parece mejorar la evolución clínica de esta entidad.

## 753 17:57 MANEJO DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO DE LA HIDATIDOSIS CON MALA RESPUESTA AL TRATAMIENTO ANTIPARASITARIO: REVISIÓN DE 3 CASOS

J. Huerta Aragonés, F. González Martínez, A. Berroya Gómez, V. Luengo Herrero, M.M. Santos Sebastián y J.L. Rodríguez Cimadevilla

*Hospital Materno Infantil Gregorio Marañón, Madrid, España.*

**Antecedentes y objetivos:** La hidatidosis continúa causando una importante morbimortalidad a nivel mundial, siendo una patología endémica del área mediterránea. En esta revisión describimos el manejo diagnóstico-terapéutico de los 3 casos de hidatidosis diagnosticados en nuestro centro hospitalario en los últimos tres años.

**Resultados:** *Caso 1.* Varón peruano de 9 años, residente en España. Refería tos seca con esputo hemoptoico ocasional y dolor en región escapular izquierda de meses de evolución. Afebril, sin ashenia ni anorexia. Radiografía de tórax: consolidación basal izquierda. TAC torácico: masa en lóbulo inferior izquierdo (LII) con gas en su interior, sin calcificaciones. Se realiza punción-aspiración guiada por TAC, con una anatomía patológica inconcluyente. Ante la persistencia de la lesión pulmonar se amplía el estudio microbiológico, en el que destaca una serología frente a *Echinococcus* positiva. Se administró tratamiento con albendazol durante 5 meses, sin mejoría, por lo que finalmente se realiza lobectomía del LII y tratamiento posterior con albendazol más prazicuantel durante un mes. *Caso 2.* Paciente español de 5 años con dolor abdominal intermitente y masa en hipocondrio derecho. Mediante ecografía y RM abdominal se observó quiste hepático único de 11 cm. Tenía una serología positiva frente a *Echinococcus*. Se realizó quistectomía y tratamiento con mebendazol. *Caso 3.* Paciente rumana de 6 años con dolor abdominal recurrente de 2 años de evolución y plenitud postprandial. En ecografía abdominal: lesión hepática multiquística de  $3 \times 2$  cm, heterogénea. Tenía títulos elevados de IgE total y frente a *Echinococcus*. La imagen persistió tras tratamiento con dos ciclos de albendazol, indicándose exéresis quirúrgica de la masa.

**Conclusiones:** La hidatidosis es una patología infrecuente en la infancia. Su curso es insidioso y requiere del uso de pruebas de imagen y serología, precisando un tratamiento multidisciplinar médico-quirúrgico. Se debe sospechar en todo paciente con una lesión quística hepática o pulmonar, especialmente si procede de un área endémica.

## 754 18:04 LACTANTES FEBRILES MENORES DE 3 MESES: ANÁLISIS ETIOLÓGICO

M. Arroyo Hernández, J. Mayordomo Colunga, M. Sarmiento Martínez, J. Fernández, M. García González, S. Suárez Saavedra, P. Toyos González y J. Rodríguez Suárez

*Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Asturias, España.*

**Introducción:** Los menores de 3 meses son un grupo de riesgo de infección bacteriana potencialmente grave. Esto conlleva la realización de múltiples pruebas complementarias. Sin embargo, en muchas ocasiones los procesos febriles son autolimitados y no aislamos patógenos.

**Objetivos:** Conocer la implicación de los virus en la fiebre en niños menores de 3 meses, así como su manejo y evolución.

**Material y métodos:** Estudio prospectivo descriptivo en menores de 3 meses que consultan por fiebre  $\geq 38$  °C (en domicilio y/o Urgencias) durante 18 meses. Se recogieron datos clínicos y analíticos (hemograma, proteína C reactiva, procalcitonina, hemocultivo, detección de virus en sangre y exudado nasofaríngeo; otros cultivos bacterianos según procediese). Se realizó consulta telefónica o revisión del informe de alta.

**Resultados:** Se incluyeron 88 niños (53,9% varones), con una edad media de 57,5 días ( $\pm 23,7$ ). Fiebre en Urgencias de 12,2 horas ( $\pm 14,4$ ) de evolución. Tenían foco en la exploración el 19,1%. En el 52,27% de pacientes hubo únicamente aislamientos víricos y en el 9%, aislamientos víricos y bacterianos. Por edad, sólo un niño menor de un mes presentó aislamiento bacteriano; entre los 31 y

60 días de edad, el 20%, mientras que entre los 61 y 90 días, hubo aislamiento bacteriano en el 25,6%, fundamentalmente infecciones del tracto urinario (ITU) y gastroenteritis. Sólo un hemocultivo fue positivo en un niño con ITU. En el 27,27% se aislaron 2 o más virus. En exudado nasofaríngeo se aislaron un 24,6% de virus respiratorios y un 12,2% de virus de la familia herpes. En el 53% se aislaron virus en sangre: 25% virus de la familia herpes y un 20,2% adenovirus. No hubo diferencias significativas en la analítica sanguínea entre aquellos con aislamiento vírico o bacteriano. Ingresaron el 51,68% (39,13% Unidad de Observación).

**Conclusiones:** La mayoría de los menores de 3 meses en nuestro medio presentaban fiebre de probable etiología viral. Dada la escasez de aislamientos bacterianos en niños con fiebre sin focalidad aparente y buen estado general podría valorarse una actitud expectante inicialmente evitando así el empleo innecesario de antibióticos.

## 755 18:11 TUBERCULOSIS Y AFECTACIÓN DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL: CASUÍSTICA 1989-2009

M.I. Montes Cid, R. Cuesta González,  
J.H. Ramírez Cuentas, M. Sánchez Moreno,  
A. Pascual Bonilla, A. Jordá Lope, C. Flores Rodríguez,  
M.T. Leonardo Cabello, A. Orizaola Ingelmo  
y Á. Pérez Puente

*Servicio de Pediatría, Hospital Universitario  
Marqués de Valdecilla, Santander, Cantabria, España.*

**Antecedentes y objetivos:** La afectación del sistema nervioso central (SNC) en contexto infección tuberculosa (TBC) extrapulmonar, es poco frecuente en nuestro medio (de baja incidencia). Se pretende estudiar las características clínico-epidemiológicas de los pacientes diagnosticado de "meningitis tuberculosa" de un hospital terciario.

**Pacientes y métodos:** Estudio retrospectivo de los niños menores de 16 años ingresados en este centro con diagnóstico final de meningitis tuberculosa (se incluyen pacientes con aracnoiditis y meningitis) entre enero 1989 y enero 2009.

**Resultados:** Total 8 pacientes. Sexo: 4 niños, 4 niñas. Edad media: 4 años/10 meses. Nacionalidad: Española. No antecedentes personales de interés. Motivo de consulta: fiebre-febriícula (87%); cefalea, vómitos, pérdida ponderal y/o alteración del comportamiento (37%); dos presentaron tos y/o astenia y 1 exantema. Exploración: afectación del estado general (37%), hepatomegalia y adenopatías (25%) y signos meníngeos positivos (12%). Pruebas complementarias: aumento de VSG y PCR en 50%, radiografía de tórax patológica en 100%; Mantoux positivo en 75%; PCR a *Mycobacterium tuberculosis* positiva en jugo gástrico 1 de 6 realizados; LCR (7 niños) con pleocitosis linfomonocitaria (75%), ADA elevado (57%), un cultivo positivo; EEG: actividad de fondo enlentecida en 87%; TAC craneal: aracnoiditis en 1 y dilatación ventricular en 2; Fondo de ojo normal. La mayoría recibieron cuádruple terapia y corticoides. Contacto: 3 casos familiares con TBC conocida al ingreso, hallazgo de otros 2 casos tras el diagnóstico. Secuelas: 1 exitus, 1 alteración del comportamiento y crisis comiciales.

**Conclusiones:** La TBC del SNC comprende tres categorías clínicas (meningitis, granuloma y aracnoiditis tuberculosa) con distintas manifestaciones y cuyo diagnóstico diferencial incluye patologías más habituales como encefalitis y meningitis víricas o bacterianas (con evolución subaguda). La forma más frecuente encontrada, la meningitis, tiene distinto pronóstico según la fase evolutiva pudiendo mostrar secuelas neurológicas (epilepsia, retraso mental) o incluso la muerte. El diagnóstico en niños puede servir como guía para localización de adultos infectados.

## 756 18:18 ABSCESO CEREBRAL. EXPERIENCIA EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS

L. García Hidalgo, M. Rivera Cuello, D. Moreno Pérez,  
E. Núñez Cuadros, B. Ros López y A. Jurado Ortiz

*Unidad de Infecciosos Pediátricos, Hospital Regional  
Universitario Carlos Haya, Málaga, España.*

**Introducción:** Los abscesos cerebrales son infecciones muy infrecuentes en pediatría. Hasta en un 70% de las ocasiones se encuentran factores predisponentes. El diagnóstico precoz y los avances médico-quirúrgicos han disminuido su mortalidad por debajo del 10% en las últimas décadas.

**Material y método:** Estudio retrospectivo sobre las características clínicas, diagnósticas, terapéuticas y evolutivas de los casos de absceso cerebral en nuestro servicio en los últimos 10 años.

**Resultados:** Se han diagnosticado 9 casos, con edades comprendidas entre 6 días de vida y 13 años. Se encontró factor predisponente en 8 de ellos: pansinusitis (2), seno dérmico infectado (1), cuerpo extraño intracraneal (1), otomastoiditis (1), meningitis (1), bacteriemia por *Enterobacter cloacae* (1) y bacteriemia secundaria a onfalitis (1). Predominaron síntomas neurológicos, presentes en 8 de los 9 pacientes: crisis convulsivas (2), disartria con debilidad hemicuerpo (1), vómitos proyectivos (1) y cefalea con datos de organicidad (4): nivel de conciencia alternante (1), diplopía (1), fotofobia y vómitos persistentes (1), hemiparesia izquierda (1). La TC fue el método diagnóstico en siete: abscesos cerebelosos (2), occipital (1), frontales (2), frontoparietales (2); y la RM en dos, cerebrales (1) y cerebelosos (1), ambos múltiples. Se obtuvo aislamiento bacteriológico en 6 pacientes: en sangre y LCR (2) *Streptococcus pneumoniae* y *Proteus*, en sangre (1) *Enterobacter*, exudado del absceso (3), *Streptococcus salivarius* (1), *Peptostreptococcus anaerobius* (2). Se usó antibioterapia de amplio espectro con media de duración de 6 semanas en neonatos y de 3,6 semanas en el resto, asociándose además dexametasona en ocho y anticonvulsivantes en cuatro. En 7 de los 9 pacientes se realizó abordaje quirúrgico. Se obtuvo el dato del momento de la intervención en 5 pacientes, siendo la media de 3,4 días. No hubo fallecimientos y dos presentaron secuelas neurológicas.

**Conclusiones:** Es imprescindible descartar presencia de absceso cerebral en todo paciente con síntomas neurológicos y focalidad y/o hipertensión endocraneal aun en ausencia de datos de infección. Observamos mejores resultados de morbimortalidad en nuestra serie respecto a otras más antiguas, atribuible a la rapidez diagnóstica y la pronta actuación terapéutica.

## 757 18:25 TROMBOSIS VENOSA ASOCIADA A OSTEOMIELITIS POR MRSA ADQUIRIDO EN UNA COMUNIDAD

J.M. Siurana Rodríguez, J.V. Sotoca Fernández,  
A. Vidal Company, O. García Mialdea,  
M. Doyle Sánchez y A. Castillo Serrano

*Complejo Hospitalario Universitario, Albacete, España.*

**Introducción:** La trombosis venosa (TV) es infrecuente en la infancia. Se han publicado muy pocos casos asociados con osteomielitis por estafilococo. Presentamos a una paciente diagnosticada de osteomielitis por MRSA complicada con TV superficial y tromboembolismos pulmonares.

**Caso clínico:** Niña de 7 años procedente de Bulgaria que residía en España desde 2 meses antes de acudir al hospital comarcal por fiebre y tumefacción de extremidad inferior izquierda con el antecedente de traumatismo banal el día anterior. Tras objetivar TV superficial infrapatelar izquierda con conservación del sistema profundo y MRSA en hemocultivo es trasladada a nuestro centro.

Exploración física: suficiencia cardiorrespiratoria. Tumefacción dolorosa en MI con cordón eritematoso en la parte interna desde la rodilla hasta el tobillo. No existían lesiones de puerta de entrada ni alteraciones de la perfusión sanguínea. Pruebas complementarias: leucocitos 24.810/ $\mu$ l; PCR 175,5 mg/l; estudio de trombocitosis normal; dímero D 4082  $\mu$ g/l. La Rx de la pierna fue normal. En la TC torácica se hallaron tromboembolismos sépticos mientras que la gammagrafía con Galio 48 horas diagnosticó una osteomielitis en la región distal tibial izquierda con celulitis acompañante, que se confirmó posteriormente mediante RMN. Recibió tratamiento intravenoso con vancomicina y clindamicina durante 6 semanas. Preciso terapia con heparina BPM durante 3 semanas e intervención quirúrgica para drenaje de la región tibial afectada y colocación de rosario de gentamicina durante 18 días. No se halló otro foco para la infección estafilocócica y el cultivo de la zona afectada fue negativo. Se completó el tratamiento con clindamicina oral durante 18 semanas.

**Conclusiones:** En los últimos años han aumentado los casos de MRSA adquiridos en la comunidad, ahondando en la disyuntiva de utilizar la vancomicina como terapia inicial en aquellas patologías donde el MRSA suele estar presente. Se ha documentado la existencia de una cepa americana (USA300) portadora del gen para la exotoxina LPV (leucocidina Pantón-Valentine), que por su agresividad se relaciona frecuentemente con la asociación de TV y osteomielitis aguda.

## 758 DIARREA ENTEROINVASIVA POR SHIGELLA

18:32

I. Vives Oñós, B. Lorenzo del Pino,  
F. Coll Usandizaga, M. Tobeña Rue,  
F.A. Moraga-Llop y A. Carrascosa Lezcano

Servicio de Pediatría General del Área Materno-Infantil  
y Unidad de Inmunología y Enfermedades Infecciosas  
Pediátricas, Hospital Universitari Vall d'Hebron,  
Barcelona, España.

**Antecedentes y objetivos:** *Shigella* es un bacilo gram negativo causante de diarrea enteroinvasiva poco frecuente en nuestro medio. Se transmite vía fecal-oral o persona-persona y es extremadamente contagioso.

**Método y resultados:** Presentamos dos casos de disentería por *Shigella flexneri* ingresados en nuestro centro en enero de 2009. Se realizó estudio de contactos y tratamiento de los mismos.

**Casos clínicos:** *Caso 1:* Niña de 2 años que es visitada en Urgencias por convulsión febril. Reingresa a las 36 horas por persistencia de la fiebre, diarrea muco-sanguinolenta, dolor abdominal cólico y tenesmo rectal. Presenta deshidratación hiponatrémica moderada. En el coprocultivo se aísla *Shigella flexneri*. Estudio de contactos (6 convivientes): 2 positivos. Madre (25 años) diarrea acuosa leve. Tía materna (30 años) con disentería grave que precisa ingreso hospitalario. *Caso 2:* Niña de 4 años ingresa por disentería 3 días después del caso 1. Se aísla *Shigella flexneri* en el coprocultivo. Estudio de contactos (4 convivientes): 1 positivo. Padre (31 años) diarrea acuosa leve. La paciente comparte aula con la hermana mayor del caso 1. Se realizó estudio epidemiológico sin notificarse ningún nuevo caso. El antibiograma mostró resistencia a cotrimoxazol, por lo que todos los casos fueron tratados con amoxicilina-ácido clavulánico (50 mg/kg/día) durante 7 días. Se negativizaron los cultivos y la clínica remitió en cuatro de ellos. El caso 1 prosiguió con clínica durante 21 días, persistiendo positivo el coprocultivo. Se realizó segunda tanda de antibiótico consiguiendo la curación.

**Conclusiones:** 1. La shigelosis produce una diarrea enteroinvasiva que puede ir acompañada de síntomas neurológicos, siendo el más frecuente la convulsión febril. A veces ésta precede al inicio de la clínica intestinal. 2. La transmisión puede ocurrir tras la ingesta

de un inóculo pequeño, por lo que constituye un problema importante en comunidades cerradas (domicilio, guardería, colegio...). 3. Ante un paciente con diarrea enteroinvasiva por *Shigella* debe realizarse estudio de contactos.

## 759 ESTUDIO DESCRIPTIVO RETROSPECTIVO DE LOS CASOS DE MALARIA COMPLICADA EN UN HOSPITAL DE LA COMUNIDAD DE MADRID

18:39

M. de Salas Villalba, M. Llorente Romano, M. Penín Antón,  
M. Retamosa Rodríguez, S. Rodríguez Martín y E. García Frías

Hospital Universitario Príncipe de Asturias,  
Alcalá de Henares, Madrid, España.

**Objetivo:** Revisión de los casos de paludismo severo en los últimos 12 años. Variables: edad, origen, viajes a zonas endémicas, profilaxis, clínica, especie, grado de parasitemia pre y post-tratamiento, datos de laboratorio y tratamiento.

**Resultados:** Recogimos 7 casos de paludismo severo, de entre 1 y 5 años. En todos los casos los padres procedían de Guinea Ecuatorial, habiendo nacido en España 3 de los pacientes. Todos excepto 2 residían en España y realizaron un viaje a zonas endémicas. Sólo uno refería haber realizado correctamente la profilaxis. El motivo de consulta en todos los casos fue la fiebre, asociando 3 de ellos decaimiento. En la exploración física se objetivó hepatoesplenomegalia en 3 casos e ictericia conjuntival en uno. Todos los casos fueron producidos por *P. falciparum*, presentando uno de ellos parasitemia mixta. El porcentaje de parasitemia fue  $\geq 20\%$  en 5. Todos presentaron anemia, presentando 3 de ellos cifras de hemoglobina  $\leq 7$  y dos  $< 5$ . En 5 casos se detectó trombopenia. Cuatro pacientes presentaron hipoglucemia. En un paciente se observó hiponatremia, hipoalbuminemia, edemas, oliguria, ascitis y derrame pleural izquierdo. En 2 pacientes se produjo alteración de la coagulación. Un paciente presentó alteración del nivel de conciencia y hemorragias retinianas. El tratamiento inicial fue sulfato de quinina oral y clindamicina o pirimetamina-sulfadoxina. Un paciente recibió quinina iv. Todos respondieron bien al tratamiento. No se observaron complicaciones derivadas del mismo.

**Conclusiones:** La mortalidad de la malaria severa es muy elevada, por ello es fundamental un diagnóstico precoz y la instauración de un tratamiento adecuado. Los niños menores de 5 años son una población especialmente vulnerable a presentar malaria severa, además los niños que residen en España pierden la inmunidad que les confiere el vivir en una zona endémica. Por ello es importante que los niños que residen en España reciban una profilaxis adecuada cuando viajan a zonas endémicas.

## 760 OSTEOMIELITIS MULTIFOCAL CRÓNICA RECURRENTE DEBIDA A INFECCIÓN POR COXIELLA BURNETTI. ¿QUÉ PAPEL TIENE EL TRATAMIENTO CON INTERFERÓN GAMMA?

18:46

E. Peromingo Matute, D. Falcón Neyra, M.S. Camacho Lovillo,  
O. Neth e I. Obando Santaella

Servicio de Infeccioso e Inmunodeficiencias,  
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

**Introducción:** La fiebre Q es una zoonosis causada por *Coxiella burnetti*, una bacteria intracelular obligada. Es rara en la infancia y la afectación osteoarticular crónica sólo se ha descrito en 6 niños. No hay acuerdo en cuanto a cual debe ser el tratamiento óptimo y seguimiento de estos pacientes.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de una niña de 3 años de edad con una historia de un año de evolución de inflamación de muñeca derecha, seguida de seudoparálisis del brazo, absceso crónico de pared costal y finalmente dolor de espalda. En la resonancia de columna se apreciaba una lesión con destrucción vertebral en T10 y afectación extradural. La radiografía mostraba lesiones líticas en húmero y femur. La anatomía patológica de la biopsia humeral fue normal. Hemocultivos y cultivo de biopsia negativos. Realizó tratamiento con cloxacilina con buena respuesta clínica. Si embargo 3 meses después de finalizar el tratamiento antibiótico, desarrolló una nueva lesión en el calcáneo. En este momento se diagnóstico mediante serología de fiebre Q (título de

IgG anti fase I 1/32.000) y PCR de biopsia ósea. Se inició tratamiento con rifampicina y ciprofloxacino. Los estudios inmunológico, incluidos la vía de interleukina-12 e  $\text{INF}\gamma$  fueron normales. Dos años después, la enfermedad no estaba adecuadamente controlada, por lo que se decide iniciar tratamiento con  $\text{INF}\gamma$  ( $12.5 \mu\text{g}/\text{m}^2$  s.c. 3 veces por semana) para favorecer la eliminación de *C. burnetti* de monocitos/macrófagos; desde entonces no ha presentado nuevas lesiones.

**Conclusiones:** La infección por *C. burnetti* debe considerarse en pacientes pediátricos con osteomielitis multifocal crónica recurrente. El tratamiento óptimo aun no ha sido establecido. Podría consistir en tratamiento antibiótico e inmunoterapia adyuvante.



PÓSTER MODERADO

Sábado, 6 de junio (17:15-18:45)

PÓSTER MODERADO: DISCUSIÓN II  
Sala 12 (Planta 1)

**P761** 17:15  
REVISIÓN, EN 5 AÑOS, DE INGRESOS POR HEPATITIS  
EN HOSPITAL TERCIARIO

J. Morata Alba, C. Martínez Costa, I. Mialdea López,  
M.T. Romero Rubio, A.M. González Fernández  
y C. Balaguer Yébenes

Unidad de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica,  
Hospital Clínico Universitario de Valencia, España.

**Objetivos:** Conocer la prevalencia (en los últimos 5 años) de ingresos por hepatitis en nuestro servicio.

**Material y métodos:** Revisión de historias clínicas con diagnóstico de hepatitis en los últimos 5 años (1-01-03 al 31-12-08). Análisis estadístico.

**Resultados:** El número de pacientes con el diagnóstico de hepatitis fue de 20. El 35% eran niñas y el 65% niños. Respecto a la edad destaca un 15% de lactantes, 20% preescolar, 20% escolar y 5% adolescente. Mención especial a un 40% de recién nacidos (8 pacientes, 2 de ellos RNPT y 6 RNAT) hijos de madre VHC y VIH positivas, destacando que ninguno de estos últimos presentó transaminasas elevadas. La nacionalidad fue predominantemente española (65%) y en un 35% otras como Pakistán, China y Rumanía. Un 55% estaban vacunados frente a la hepatitis B. El 40% correspondiente a RN hijos de madres VHC+, no estaban vacunados, como es lógico, al nacimiento. Un único paciente de los estudiados (5%), no estaba vacunado, era de Rumanía y fue el único diagnosticado de hepatitis VHB. El 75% de los pacientes no presentaban antecedentes epidemiológicos de interés. En cambio el 15% habían realizado un viaje a otro país y el 10% referían camping o consumo de agua no potable. El mes del año en que ingresaron no fue concluyente. La media de días de ingreso fue de 10 días, estando ingresados en Sala el 85% y el 15% en UCI. En un 40%, los síntomas fueron vómitos, diarrea, dolor abdominal y fiebre. Hijos de madre VHC+ en un 35%. Acolia/coluria en un 15% y decaimiento en un 10%. Los diagnósticos fueron: 35% hijos de madre VHC+ y VHC+/VIH+; 30% hepatitis no tipadas; 15% hepatitis A; 10% hepatitis fulminante; 5% hepatitis por CMV; 5% VHB. Bilirrubina elevada en el 40% e ictericia en el 50%. La ecografía abdominal fue normal en 55% de los casos, hallando hepatomegalia en un 30%. La coagulación resultó alterada en los 2 pacientes (10%) con hepatitis fulminante.

**Conclusión:** Mayor prevalencia futura de ingresos por hepatitis debido a los movimientos migratorios, siendo estos los de mayor duración. Importancia de la vacunación. Mayor afectación hepática equivale a mayor alteración de la coagulación, hiperbilirrubinemia, hipoglucemias...

**P762** 17:20  
MALFORMACIONES CRANEOFACIALES:  
SÍNDROME DE GOLDENHAR

T. de Miguel Serrano, T. Alonso Jiménez,  
M. Junco Piñeiro y T. Carrizosa Molina

Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España.

**Introducción:** El síndrome de Goldenhar o displasia óculo-aurículo-vertebral, se caracteriza por un espectro de malformaciones faciales (especialmente oculares y auriculares) que afectan generalmente a una hemicara.

**Caso clínico:** Se presenta el caso clínico de un RNPT de 31 + 3 semanas de edad gestacional. Embarazo gemelar bicorial biamniótico. Inicio de dinámica uterina con fracaso de tratamiento tocolítico. Parto eutócico. Apgar 9/10. Peso, talla y perímetro craneal al nacimiento dentro de percentiles normales. A la exploración física destaca: Microsomía craneofacial derecha. Pabellón auricular derecho malformado. Apéndices preauriculares bilaterales. Hipoplasia malar y mandibular derecha. Escotadura bucal derecha más amplia. Fosita sacra. Resto de la exploración física normal. Pruebas complementarias: estudio oftalmológico: dos quistes dermoides en conjuntiva bulbar. Fondo de ojo con vasos hasta área II. Serie ósea: imagen compatible con hemivértebra C6. Trece arcos costales izquierdos, articulándose dos arcos en la vértebra D3. PEATC alterados. Resto de pruebas de imagen (ecografía y RMN cerebral) normales. Pendiente de cariotipo.



**Conclusiones:** El síndrome de Goldenhar tiene una frecuencia muy baja y de ocurrencia esporádica, transmitido genéticamente en ocasiones. Se manifiesta en el momento del nacimiento, por lo

que es muy importante sospecharlo ante malformaciones craneofaciales por defecto del 1.º y 2.º arco branquial. Puede comprometer otros órganos y es causa de sordoceguera en niños.

**P763****EDEMAS GENERALIZADOS EN UN LACTANTE CON DERMATITIS ATÓPICA****17:25**

A.L. Martínez Jiménez, M.A. Arias Consuegra,  
J. Rodríguez Calleja e I. Álvarez

*Servicio de Pediatría, Hospital del Bierzo, León, España.*

**Introducción:** La dermatitis atópica enfermedad que afecta a 10-20% < de 5 años.

**Caso clínico:** lactante de 9 meses de edad admitido por lesiones cutáneas eczematosas generalizadas, hipoalbuminemia y edemas. Madre alérgica al marisco. Padre urticaria "idiopática". Dos hermanas sanas. Las lesiones de dermatitis atópica aparecen a los 15 días. Lactancia materna suplementada con hidrolizado de caseína. Tratada con emolientes, corticoides tópicos y antihistamínicos, evoluciona de forma desfavorable, con ingresos por lesiones impetiginizadas a los 5 y 6 meses. Las 4 semanas previas a la admisión recibe secuencialmente varias medicinas homeopáticas (mercurios corrosivo, aconitun, violeta tricolor ch 30), abandonando el tratamiento convencional. Peso 6.480 g. T.ª 36,5 °C. Edematoso, lesiones cutáneas eczematosas generalizadas con exudado amarillento y costras melicéricas, mucosas secas. Resto normal. Concentración de sodio en plasma (129 mol/ml) y orina (50 mol/ml) disminuidos, con proteínas totales de 2,6 g/dl. Albúmina 67,8%. (1,76 g/dl). No proteinuria. Plaquetas 734.000/ml. Transaminasas urea normales. Proteínas de exudado lesión cutánea (13,2 g/dl). En sangre y cultivo de piel creció *S. aureus*, sensible a cloxacilina. IgE 94,3 UI/ml. Prick a leche de vaca y fracciones negativo. Tratado con albúmina, furosemina y medidas del brote agudo se corrige la oliguria y mejoran progresivamente las lesiones cutáneas.

**Conclusiones:** El edema e hipoalbuminemia son debidos a la pérdida cutánea de albúmina. Las medidas homeopáticas no son útiles en el tratamiento de la dermatitis atópica y no deben utilizarse como único tratamiento de esta enfermedad. La dermatitis atópica severa debe tratarse cuidadosamente para evitar los riesgos de hipoproteinemia, trombocitosis y retraso del crecimiento.

**P764****OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA TIPO II: ¿UNA FORMA LETAL PERINATAL?****17:30**

M. Monsalve Sáiz, E. Rubín de la Vega, M.J. Caldeiro Díaz,  
M.L. Bertholt, J.H. Ramírez Cuentas e I. de las Cuevas Terán

*Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, Cantabria, España.*

**Introducción:** La osteogénesis imperfecta es un trastorno genético que se caracteriza por desmineralización ósea causando fracturas patológicas. La tríada clásica consiste en fragilidad ósea, escleróticas azules y sordera. Se clasifica en 4 tipos según Silence, existiendo una gran heterogeneidad genética, clínica y de pronóstico entre ellas, aunque todas las formas tienen una similitud histológica y fisiopatológica debido a una delección de los genes del colágeno tipo 1. El tratamiento es sintomático aunque en la actualidad se está investigando el uso de bifosfonatos con resultados prometedores.

**Caso clínico:** Neonato varón de 34 + 6 semanas. AP: embarazo gemelar por FIV. Sospecha de acondroplasia en ecografías prenatales. EF: somatometría p < 10, fontanela amplia, dehiscencia de suturas con craneotabes, pabellones de implantación baja, extre-

midades cortas con múltiples deformidades y actitud en libro abierto. Escleróticas grisáceo-azuladas. PC: serie ósea: fracturas múltiples consolidadas en fémures y tibias y fractura transversa diafisaria en fémur derecho, ambas tibias y húmeros. Microfracturas costales y platiespondilia de cuerpos vertebrales de D3 a D12. Ecografía cerebral y abdominal normal. Ecocardiografía: foramen oval permeable, ductus arterioso permeable y aceleración de arteria pulmonar izquierda. Test otoemisiones: hipoacusia izquierda. Evolución: ante el diagnóstico de osteogénesis imperfecta tipo II se inicia tratamiento paliativo. A pesar del pronóstico fatal el paciente presenta buena evolución clínica, es dado de alta a los 79 días de vida. Actualmente tiene 11 meses y sigue controles periódicos en un hospital de referencia, en tratamiento con bifosfonatos.

**Conclusiones:** La osteogénesis imperfecta tipo II es la forma más grave con mortalidad perinatal en la mayoría de los casos debido a malformaciones o hemorragias en el sistema nervioso central, extrema fragilidad de las costillas o hipoplasia pulmonar. La mayoría de los casos es de herencia autosómico dominante debido a mutaciones de novo. A pesar de su gravedad algunos pacientes consiguen sobrevivir algunos años.

**P765****CASO CLÍNICO: ASOCIACIÓN VACTER, ESTENOSIS DEL SENO PIRIFORME Y SÍNDROME 47XYY****17:35**

M. Álvarez Fuente, C. Garriga Braun, E. López Varela,  
D. López de Lara, F. Rivilla Parra y A.L. Luis Huertas

*Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España.*

**Introducción:** La asociación VACTER es una entidad poco frecuente que se puede presentar de forma muy variable, dando lugar a múltiples complicaciones.

**Caso clínico:** Varón de actualmente 7 meses, padres sanos, no consanguíneos. Diagnosticado intraútero de hidronefrosis renal obstructiva derecha con megauréter y riñón izquierdo hipoplásico. Al nacimiento se objetiva un soplo cardíaco sistólico III/VI multifocal y atresia anal. Asocia leve distrés respiratorio con predominio de la respiración bucal y dificultad para el paso de la sonda nasogástrica por coanas. Peso, talla y perímetro craneal en percentiles normales. Pruebas complementarias: Ecografía renal (6.º día de vida): riñón izquierdo compatible con displasia y riñón derecho con ectasia piélica y ureteral de 1 cm. Cistouretrografía miccional seriada (13.º día): sin reflujo vesicoureteral, con trayecto fistuloso de la cara posterior de la uretra prostática a recto. Ecocardiografía (10.º día): comunicación interventricular perimembranosa, fosa oval permeable y arco aórtico sin obstrucción. Cariotipo: 47XYY. Se diagnostica de Asociación VACTER, sospecha de estenosis de coanas y síndrome 47XYY. Evolución: colostomía de descarga a las 20 horas de vida. Ingresos múltiples por infecciones del tracto urinario (de origen bacteriano y fúngico), subsidiarias de drenaje quirúrgico en 2 ocasiones. Cuadros reiterados de dificultad respiratoria alta, con varios ingresos en UCI-P para ventilación no invasiva con CPAP nasal. TC facial por sospecha de insuficiencia respiratoria de causa obstructiva, observando estenosis moderada del seno piriforme asociada a megaincisivo único central y paladar triangular. RMN cerebral, espinal y abdominal sin observar defectos de línea media craneal ni otras alteraciones cerebrales; otros hallazgos: riñón en herradura, hidronefrosis derecha con megauréter y malformaciones vertebrales.

**Conclusiones:** En nuestro paciente encontramos tres entidades que no guardan relación entre sí, VACTER, estenosis del seno piriforme y síndrome 47XYY. Genéticamente no existe asociación entre ellas, no habiendo sido descritas juntas en la literatura. Todo paciente con VACTER requiere un estudio exhaustivo y un abordaje multidisciplinar.



**P766****HEPATITIS B EN PREESCOLAR INMIGRANTE****17:40**

J. Morata Alba, C. Martínez Costa, P. Ibáñez Clemente, C. Balaguer Yébenes, I. Mialdea López y S. Borraz Gracia

*Unidad de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica, Hospital Clínico Universitario de Valencia, España.*

**Introducción:** Se espera una mayor frecuencia de diagnóstico de hepatitis por los movimientos migratorios. Importancia de la anamnesis y exploración.

**Caso clínico:** Niño de 2 años remitido por haber sido diagnosticado en su país (Rumanía) de: hepatitis VHB, hipogammaglobulinemia y síndrome malabsortivo. Vive en España desde dos meses antes de la consulta. No antecedentes de interés salvo no vacunación. A la exploración destaca un buen aspecto general y de nutrición (peso p10; talla p25). Ligera palidez cutánea y de mucosas. Auscultación cardiopulmonar y abdomen normal. En las pruebas complementarias se objetiva coagulación, *screening* celiacúa, inmunoglobulinas y cloruros en sudor normales. Hemograma y química normal con GOT 377 UI/l; GPT 1.065 UI/l; bilirrubina (Bl) total 0,5 mg/dl; Bl directa 0,1 mg/dl; PCR 19 mg/dl. Ecografía abdominal normal con discreta esplenomegalia. Serología negativa para VHA, CMV, VEB, VHC y VIH. Ag HBs+, Ac anti HBsAg 1,12 mUI/ml, Ac antiHBc+, Ac IgM anti HBc-, Ag HBe+, Ac antiHBe-. Con estos datos se diagnostica de hepatitis VHB crónica activa en fase replicativa. El paciente permaneció asintomático, pero GOT/GPT en aumento. Dada la edad del niño y la normalidad clínica se decidió esperar 6 meses para valorar la seroconversión (si no existiese se iniciaría tratamiento con interferón y/o lamivudina). 5 meses más tarde se confirmó la seroconversión (AgHBs+, Ac anti-HBsAg 13,84 mUI/ml, Ac anti-HBc+, Ac IgM anti-HBc-, Ag HBe+, Ac anti-HBe+) y el descenso de carga viral progresiva (copias DNA VHB 91.200.000/ml al inicio hasta 113.506/ml). Se decidió actitud expectante sin tratamiento pero con controles sucesivos hasta la negativización completa.

Genotipo B	D
Resistencia	Subtipo Ag ayw2
Mutante Precore	(A1752C + G1757A)
Biopsia	Grado II, estadio II

**Conclusión:** Importancia de la vacunación. La hepatitis B crónica se trata si existe alta replicación viral (DNA-VHB > 10<sup>5</sup> copias/ml) y elevación notable, persistente de transaminasas. No se trata en menores de 2 años, ausencia de clínica o biopsia hepática con afectación leve.

**P767****DOBLE TRISOMÍA 48, XXX + 13. A PROPÓSITO DE UN CASO****17:45**

N. Lecumberri García, D. Morales Senosiain, M. Oscoz Lizarbe, C. Mendivil Dacal, J. Guibert Valencia y E. Rupérez García

*Hospital Virgen del Camino, Pamplona, Navarra, España.*

**Introducción:** La trisomía 13 o Sd. de Patau es una patología congénita y polimalformativa con una prevalencia de 1/12.000 recién nacidos vivos. El pronóstico es grave, siendo la esperanza de vida menor de un año en la mayoría de los casos. La trisomía X se observa en 1/1000 recién nacidas vivas y por lo general, las consecuencias son benignas, presentando raramente anomalías físicas. Presentamos a continuación el caso de una doble trisomía 48XXX + 13, habiéndolo elegido por ser excepcional.

**Caso clínico:** Recién nacido de 40 + 5 semanas de edad gestacional, producto del tercer embarazo de una mujer de 47 años de edad. La madre no presenta antecedentes de interés ni tampoco sus dos gestaciones anteriores. Durante los controles del embarazo

se detectan hallazgos clínicos y ecográficos sugestivos de cromosomopatía por lo que se recomienda la realización de amniocentesis siendo rechazada por la madre. El parto fue mediante cesárea urgente por riesgo de pérdida de bienestar fetal, siendo el Apgar de 4 y 9 al nacimiento. En la exploración del recién nacido destaca: trigonocefalia, raíz nasal ancha, filtrum corto con labio superior fino, hendiduras palpebrales oblicuas, hipotelorismo, fisura central de paladar blando y tercio posterior del duro. Coloboma de iris en ojo derecho. Tórax normoconformado con mamilas separadas. Auscultación cardiopulmonar normal. Hexadactilia de ambas manos y de pie derecho. Surco horizontal en ambas manos con desviación cubital. Genitales femeninos. SNC Hipertonía generalizada e hiporreactividad. Pruebas complementarias: ecografía abdominal y cerebral normales. Ecocardiografía: persistencia de ductus arterioso sin repercusión hemodinámica. EEG: normal. Ante el fenotipo anormal se realiza estudio genético que informa de dotación cromosómica hiperploide, con cromosomas 13 y X en triploidia. La paciente fallece por parada cardiorrespiratoria provocada por aspiración.

**Conclusiones:** Actualmente la incidencia de recién nacidos con este tipo de cromosomopatías ha descendido debido al diagnóstico prenatal. En la actualidad, la trisomía 13 es una de las causas legales de interrupción del embarazo debido a sus consecuencias fatales.

**P768****DUPLICAÇÃO DA PARTE DISTAL DO BRAÇO LONGO DO CROMOSSOMA 8: CASO CLÍNICO****17:50**

J.M. Costa, S. Martins, H. Reis, A. Pereira, N. Teles e I. Maia

*Servicio de Pediatría, Hospital de São Marcos, Braga e Instituto de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, Porto, Portugal.*

**Introdução:** O atraso do desenvolvimento psico-motor (ADPM) tem múltiplas etiologias possíveis. Podem contribuir, entre outros, factores ambientais, infecciosos, metabólicos e genéticos. As trisomias da parte distal do braço longo do cromossoma 8 são extremamente raras. As crianças afectadas têm ADPM de gravidade moderada a grave e características fenotípicas peculiares.

**Caso clínico:** Criança de 9 anos, sexo masculino, orientada para a consulta por ADPM, alterações do comportamento e hiperactividade. Nos antecedentes pessoais salienta-se epilepsia diagnosticada aos 4 anos. Antecedentes familiares de mãe com ADPM. Sem irmãos. Pais não consanguíneos. Ao exame objectivo: Irrequieto, comportamento obsessivo. Fácies peculiar com fronte proeminente, sobrancelhas espessas e base nasal alargada. Sem défices motores aparentes, razoável destreza manual, atraso cognitivo. Linguagem pouco compreensível. Baixa estatura (P < 5). Exames efectuados: RMN cerebral: hipoplasia do rostrum do corpo caloso; EEG: actividade paroxística focal em centro-temporo-parietal esquerdo; Potenciais evocados auditivos: normais. Cariótipo de alta resolução: 46,XY,dup(8)(q24.2q24.3)mat. Cariótipo dos familiares: mãe com a mesma duplicação; pai e avós maternos: normal.

**Discussão:** O ADPM pode ser justificado e causado pela interacção de vários factores etiológicos, o que leva a que muitas vezes não se consiga definir com precisão a sua causa. No entanto, é extremamente importante e útil a investigação etiológica pois permite em alguns casos estabelecer um plano terapêutico e prevenir novos casos. Neste caso, a investigação etiológica foi realizada tardiamente. Após o diagnóstico procedeu-se à orientação dos pais para aconselhamento genético.

**P769****TRISOMÍA 19****17:55**

G. López Belmonte, M.A. Salmerón Ruiz, A. Naranjo Gómez, C. Medina, M.J. Miras Baldó y E. Narbona López

*Unidad de Gestión Clínica y Servicio de Oftalmología, Hospital Clínico Universitario San Cecilio, Granada, España.*

**Introducción:** La trisomía parcial del brazo largo del cromosoma 19 es una alteración cromosómica poco común. Se han comunicado en la literatura científica 18 casos; cuatro de ellos fueron duplicaciones puras, una de duplicidad 19q en anillo. Sólo dos fueron recién nacidos vivos. El fenotipo descrito incluye microcefalia, malformaciones cardíacas, urinarias, gastrointestinales, falta de medro y el retraso psicomotor.

**Caso clínico:** Recién nacida, de 38 semanas de edad gestacional. Primer hijo de padres menores de 25 años, sanos, no consanguíneos. Embarazo controlado, normoevolutivo. Antecedentes familiares: abuelo paterno con enfermedad ocular degenerativa sin filiar. No antecedentes de retraso mental ni consanguinidad.

Cesárea programada por nalgas. Nace mujer, Apgar 7/9 R-II. Se ingresa en nuestra unidad de cuidados medios para estudio de síndrome dismórfico. Exploración y somatometría al nacimiento: peso: 1.680 g (< p3); T: 40 cm (p < 3); PC: 32 cm (p < 3). PT: 25 cm (p). BEG, aspecto pequeño para edad gestacional. Microftalmia, leucomia bilateral, raíz nasal ancha, pabellones auriculares de implantación baja y rotados hacia atrás, micrognatia, cuello corto, fosita presacra. Hipotonía de cintura escapular. Resto de la exploración compatible con la normalidad. Pruebas complementarias: Hemograma y bioquímica seriados normales, salvo anemia que precisó transfusión de concentrado de hematíes en una ocasión. Cultivos centrales y periféricos y serología TORCH negativa. Estudio cardiológico: foramen oval permeable. Ecografía transfontanelar, renal y caderas: normal. Ecografía canal raquídeo: hoyuelo sacro en región sacrocóccigea baja comunicado con sinus piloidal, siendo cono medular y canal raquídeo normales. RMN cerebral y ocular: cámara anterior derecha de menor grosor que izquierda y ausencia de cristalino. Cariotipo de alta resolución: trisomía 19 en mosaico. En seguimiento en atención temprana presenta buena potencialidad neuromotora, déficit visual. Test psicométrico de Brunet Lezine: a los seis meses 84, a los doce meses 70. Exploración oftalmológica bajo narcosis. OD: leucoma anular central de gran extensión y densidad que impide ver polo posterior, en zona periférica externa se observa ausencia de cámara anterior. OI: Leucoma central difuso con fronda de vascularización a 11 horas que impide ver fondo de ojo. Cámara anterior bien formada.

**Conclusiones:** Se ha encontrado en la literatura científica consultada 18 casos de trisomía 19q pero ninguna trisomía 19 en mosaico. Las características fenotípicas de la paciente no coinciden con las descritas siendo lo más llamativo la afectación ocular y el retraso cognitivo actual leve.

## P770 18:00 SÍNDROME DE AXENFELD-RIEGER. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE COLOBOMAS BILATERALES

F. Climent Alcalá, L. Osona Bris, J. Guerrero Fernández, S. San Román Pacheco, J. Gutiérrez Juárez y R. Gracia Bouthelier

*Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.*

**Introducción:** El síndrome de Axenfeld-Rieger es una patología de herencia autosómica dominante muy rara en nuestro medio, con una incidencia aproximada de 1/200.000 recién nacidos vivos. Las alteraciones iridianas representan su principal característica.

**Caso clínico:** Niña de 18 meses de edad remitida para valoración de rasgos dismórficos asociados a la presencia de coloboma de iris bilateral. Vista previamente en el Servicio de Oftalmología de nuestro hospital donde se objetivaron colobomas bilaterales de iris y ligera hipoplasia iridiana, en ausencia de otros defectos oculares. Dada la asociación del coloboma iridiano con otras manifestaciones sistémicas se realizó un exhaustivo estudio que incluyó cariotipo (46XX), estudio de CATCH-22 (sin alteraciones) y ecografías cardíaca, abdominal y cerebral (sin hallazgos signifi-

cados), descartándose otras anomalías como la asociación CHARGE. Durante su evolución ha presentado un desarrollo pondero-estatural y psicomotor rigurosamente normales. A los 18 meses se constata acentuación de ciertos rasgos como raíz nasal plana, filtrum amplio, labio superior fino y, sobre todo, la existencia de anomalías en la dentición con incisivos y colmillos hipoplásicos y de forma cónica. Con estos datos se sospecha síndrome de Rieger y se procede al estudio genético.

**Discusión:** La presencia de colobomas bilaterales exige un amplio diagnóstico diferencial que incluye patologías como la aniridia congénita tipo I y tipo II, síndrome de WARG, iridodisgenesia y colobomas aislados, CHARGE, síndrome braquiooculofacial, síndrome de Goltz, síndrome de Marfán, delección del 4p o 13q, trisomía 13, etc. En el síndrome de Axenfeld-Rieger la alteración más habitual es el embriotoxón posterior y otras alteraciones iridianas. Tiene un amplio espectro fenotípico, siendo la alteración de la dentición otra anomalía característica. Son cuatro los genes relacionados con él, localizados en los locus 4p25 (RIEG1/PITX2), 6p25 (FKHL7), 10q25 (PITX3) y 13q14 (RIEG2). Es importante destacar que el 50% de los casos desarrollan glaucoma durante la adolescencia.

## P771 18:05 COMPLICACIONES EN PACIENTES CON SÍNDROME DE MARFAN. A PROPÓSITO DE TRES CASOS

I. Mialdea López, F. Núñez Gómez, N. Martínez Pastor, J. Morata Alba, M. Marhuenda Baño y M.Á. Requena Fernández

*Hospital Clínico Universitario, Valencia, España.*

**Introducción:** El síndrome de Marfan (SM) es una enfermedad sistémica del tejido conectivo de herencia autosómica dominante, aunque en un 25% de los casos se debe a nuevas mutaciones. La prevalencia es de 1-3/10.000 individuos. Las manifestaciones clínicas son principalmente esqueléticas, oculares y cardiovasculares, siendo estas últimas la primera causa de morbimortalidad en estos pacientes. En la actualidad, gracias a los avances en el tratamiento médico y quirúrgico la esperanza de vida ha aumentado considerablemente. Presentamos tres casos de SM con sus complicaciones.

**Casos clínicos:** *Caso 1:* Varón de 14 años. Padre afecto de SM. Aspecto marfanoide con aracnodactilia, pies planos valgus, pectus carinatum, escoliosis lumbar, subluxación de cristalino bilateral intervenido a los 8 años, astigmatismo, miopía; episodio de neumotórax espontáneo a los 13 años sin identificarse bullas subpleurales en tomografía; síndrome de Wolff-Parkinson-White, prolapso mitral, insuficiencia mitral y tricuspídea leves, y dilatación de anillo valvular aórtico (en la actualidad 27 mm) y porción sinusal (37 mm). En tratamiento con atenolol desde los 7 años. *Caso 2:* Niño de 12 años. Padre afecto de SM. Aspecto marfanoide con pectus excavatum, subluxación de cristalino bilateral y dilatación de raíz aórtica (31 mm). En tratamiento con atenolol desde los 8 años. *Caso 3:* Varón de 16 años, procedente de Colombia. Abuela materna diagnosticada de SM. Aspecto marfanoide con pectus carinatum; subluxación de cristalino unilateral intervenido a los 9 años. En tratamiento con propranolol desde los 4 años. Dilatación de raíz aórtica (64 x 59 mm) y aorta ascendente, con aneurisma fusiforme, por lo que a los 14 años se realiza sustitución valvular con prótesis mecánica y sustitución de raíz y aorta ascendente. Posteriormente tratado con atenolol y acenocumarol, con buena evolución hasta la actualidad.

**Conclusiones:** En pediatría es importante conocer las manifestaciones del SM para realizar un diagnóstico precoz, un manejo multidisciplinar e iniciar tratamiento con betabloqueantes para intentar retrasar la progresión de la dilatación aórtica, mejorando notablemente el pronóstico. Actualmente, el tratamiento con losartán también parece ser eficaz.

### P772 TRISOMÍA 8 EN MOSAICO CON FENOTIPO SPRINTZEN-GOLDBERG

18:10

A. González-Meneses López, J. Sánchez y A. Barcia Ramírez

*Unidad de Dismorfología y Servicio de Genética Humana y Reproducción, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.*

**Introducción:** El síndrome de Sprintzen-Goldberg es una alteración dismorfológica con retraso mental asociado y con un origen poco claro. Se caracteriza por talla baja, dismorfias craneofaciales con alteraciones esqueléticas y retraso mental en grado variable. El origen del proceso no está claro pero en algunos pacientes, se han encontrado alteraciones asociadas al gen de la fibrilina 1. Las cromosopatías en mosaico son alteraciones genéticas de difícil diagnóstico en ocasiones, pudiendo requerirse la realización de un cariotipo en la piel ya que en sangre periférica éste puede ser normal.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de una paciente afecta de retraso mental, talla baja, alteraciones esqueléticas tipo escoliosis, aracnodactilia contractural, proptosis, y pectus carinatus, con un fenotipo muy sugestivo de síndrome de Sprintzen-Goldberg. El cariotipo de sangre periférica muestra una fórmula 46 XX. El diagnóstico de sospecha fue este síndrome pero, la presencia de estrias longitudinales en los pies de la niña nos hizo pensar en la posibilidad de una trisomía en mosaico del cromosoma 8, que se confirmó tras la realización de un cariotipo en piel.

**Conclusiones:** La adecuada clasificación etiológica de los procesos dismorfológicos permite agrupar adecuadamente a los pacientes sin un diagnóstico claro para poder realizar un correcto consejo genético. Sin embargo, existen algunos de estos procesos, cuya etiología no está convenientemente definida. La asociación del un fenotipo tan específico en este paciente con un diagnóstico de cromosopatía en mosaico nos indica la importancia de completar adecuadamente el estudio preciso a los pacientes con retraso mental y malformaciones congénitas. Creemos que este caso aporta cierta luz en la etiología del síndrome de Sprintzen-Goldberg.

### P773 SÍNDROME DE SAETHRE-CHOTZEN, A PROPÓSITO DE UN CASO

18:15

V. Jiménez Serrano, N. Lecumberri García, A. Martínez Ortiz, M.E. Yoldi Petri, M. Ortigas López y J. Elso Tartas

*Servicio de Pediatría (Sección de Neonatología) y Servicio de Genética, Hospital Virgen del Camino; y Servicio de Neurocirugía, Hospital de Navarra, Pamplona, Navarra, España.*

**Introducción:** El síndrome de Saethre-Chotzen, también denominado acrocefalosindactilia tipo III, que consiste en una craneosinostosis de herencia autosómica dominante con baja prevalencia (1:25000 y 1:50000). La alteración genética más frecuente se localiza en el gen TWIST (cromosoma 7p21.1). Es debido a una calcificación intraútero de las suturas coronales provocando dismorfia craneofacial. De manera secundaria al cierre de suturas puede producirse hipertensión intracraneal, provocando retraso en el desarrollo y alteraciones en la visión, además de problemas psicológicos en la adolescencia.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de un neonato fruto de un primer embarazo controlado, EG: 40 + 6 nacido mediante cesárea por parto estacionado. Durante la exploración del recién nacido se objetiva diástasis de la sutura sagital y suturas coronales palpables con frente prominente, sin asimetría facial, hendiduras palpebrales inclinadas hacia abajo e hipoplasia de maxilar. Indagando en los antecedentes familiares se descubre que el padre había sido sometido a neurocirugía a los 9 meses de vida, y que la tía y abuelas paternas poseían un fenotipo similar. Tras consultar con el Servicio

de Genética clínica se establece el diagnóstico clínico de síndrome de Saethre-Chotzen. Durante su estancia fue necesario un estudio neonatal amplio, con pruebas de imagen normales. Así mismo fue valorado por otros Servicios como el de Genética, Oftalmología, Otorrinolaringología, Neurología pediátrica y Neurocirugía. Actualmente paciente se encuentra asintomático y está pendiente de revisión por Neurocirugía para intervención.

**Conclusión:** Ante alteraciones en la formación craneal se ha de tener en cuenta el síndrome de Saethre-Chotzen y el resto de las craneosinostosis. Es importante el trabajo de un equipo multidisciplinar, que debe evaluar y tratar a estos niños preferiblemente antes del año de vida para evitar complicaciones en el desarrollo posnatal.

### P774 ASOCIACIÓN VACTERL: PRESENTACIÓN DE 3 CASOS

18:20

B. Castillo Gómez, A.M. Rivera Figueiras, J. Frontela Losa, N. Gilabert Martínez, M. González Santacruz y M.R. García Martínez

*Hospital General Universitario, Alicante, España.*

**Introducción:** La asociación VACTERL se caracteriza por la coincidencia de malformaciones vertebrales, atresia anal, atresia esofágica y/o fístula tráqueo-esofágica, defectos cardíacos, renales y de extremidades. Para poder realizar el diagnóstico han de presentarse, al menos, 3 de las 6 características mayores descritas. Además, pueden presentarse otras características menores. Aunque la etiología es desconocida, existen varias cromosopatías cuyas características pueden solaparse con las de VACTERL, por lo que es necesario realizar un diagnóstico diferencial. Se describen 3 casos clínicos que cumplían criterios típicos de VACTERL.

**Casos clínicos:** *Caso 1:* RN de 27 + 5. Ingresa en UCI neonatal por distrés respiratorio. Exploración física: desviación radial de la mano izquierda, con dedos en ráfaga y agenesia del pulgar izquierdo. Asocia atresia esofágica con fístula distal, CIV perimembranosa restrictiva y agenesia renal izquierda. Cariotipo normal. *Caso 2:* RN de 34 + 2. Ingresa por atresia anal sin fístula. En los estudios de imagen se detecta: agenesia coxígea, agenesia renal derecha, doble sistema pielocalicial izquierdo y cono medular a nivel L3-L4. Foramen oval permeable. Cariotipo normal. *Caso 3:* RN de 41 + 6. Ingresa por atresia anal con fístula. En estudios complementarios se objetivan malformaciones vertebrales (vértebra L5 en mariposa, fusión C3-C4, falta de fusión del arco posterior S1 y escoliosis dorsal), anomalías costales derechas, cono medular anclado a nivel del sacro y cardiopatía congénita (ductus persistente). Cariotipo pendiente.

**Conclusión:** Ante un neonato con alguna de las malformaciones descritas es preciso realizar un estudio completo para descartar otras posibles malformaciones asociadas, típicas del VACTERL. Igualmente, para poder establecer un correcto diagnóstico diferencial, resulta imprescindible estudiar el cariotipo en estos pacientes.

### P775 SÍNDROME DE NOONAN: GEMELOS MONOCORIAL-BIAMNIÓTICO

18:25

A.L. Martínez Jiménez, C. Mosquera Villaverde, M.T. Prada Pereira, M.A. Arias Consuegra, J. Rodríguez Calleja e I. Fidalgo Álvarez

*Servicio de Pediatría, Hospital del Bierzo, León, España.*

**Introducción:** Trastorno genético autosómico dominante, descrito en 1963 por Noonan frecuencia: 1:2.500 niños, cromosoma 12q24 causado por anomalías en los genes KRAS y PTPN11. El cuadro clínico presenta anomalías faciales, esqueléticas, retraso puberal, talla baja y enfermedad cardíaca. Se presenta retardo mental leve

en aproximadamente el 25% de los casos y pérdida auditiva variable y problemas sociales. Se recomienda el asesoramiento genético y el tratamiento específico de las manifestaciones.

**Caso clínico:** Varón de 13 años con anomalías faciales (hipertelorismo, párpados gruesos, exoftalmos, ptosis palpebral, fisuras palpebrales antimongoloides y orejas displásicas), malformaciones esqueléticas (tórax en quilla), talla baja, patología cardíaca (taquicardia supraventricular neonatal y miocardiopatía hipertrófica, retraso mental leve, con cariotipo normal. Padres sanos no consanguíneos, dos hermanas sanas, un hermano pretérmino muerto al nacer, procede de embarazo gemelar (monocorial-biamniótico) otro hermano varón sano. Según los criterios de Van del Burgt, la presencia de cara típica, un signo mayor y dos menores se establece el diagnóstico de síndrome de Noonan. El paciente lleva una vida normal. Se solicita estudio genético y consejo familiar, seguimiento endocrinológico (control de talla y valoración puberal) e integración escolar y social. La presencia de rasgos faciales no valorados, la ausencia de patología cardíaca en la infancia y la normalidad en gemelo ha retrasado el diagnóstico.

**Conclusiones:** El síndrome de Noonan se define por los rasgos físicos y malformaciones asociadas. El estudio y consejo genético es importante en todos los casos y de especial interés en gemelos. La terapia hormonal está documentada pero no aprobada.

### P776 18:30 DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE LA DISCONDROSTEOSIS DE LÈRI-WEILL, DISPLASIA MESOMÉLICA DE LANGER Y TALLA BAJA IDIOPÁTICA EN UN HOSPITAL

S. Benito Sanz, E. Barroso Ramos, R. Gracia, Á. Campos Barros y K.E. Heath

*Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz, Madrid, y Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Barcelona, España.*

**Introducción:** La discondrosteosis de Lèri-Weill (DLW) es una displasia esquelética caracterizada por una talla baja disarmónica en conjunción con la deformidad de Madelung: curvatura del radio, dislocación distal del cúbito y triangulación de los huesos del carpo. La displasia mesomélica de Langer (DML) representa una forma fenotípicamente más severa de DLW. La talla baja idiopática (TBI) engloba un grupo heterogéneo de pacientes con una talla  $< -2$  DE con respecto a edad y sexo, de origen desconocido. Hasta el momento se conocen dos regiones en la región pseudoautosómica 1 (PAR1) de X e Y, implicadas en estas patologías: el gen *SHOX* y el flanco distal 3' del mismo, donde se han descrito elementos reguladores de la transcripción de *SHOX*. Aún así, en ~ 30% de los casos de DLW se desconoce la base molecular de su patología. Requerimientos: Para el estudio genético de *SHOX*/PAR1 se requiere sangre en tubo EDTA para la extracción de ADN de pacientes con un diagnóstico clínico previo de DLW, DML o TBI y un informe clínico completo que incluya un estudio radiológico del antebrazo y de la mano, donde se puedan observar las características principales de la deformidad de Madelung. Asimismo se requiere de un consentimiento informado firmado por el paciente o su representante legal, en caso de menores.

**Métodos:** Las deleciones y duplicaciones del gen *SHOX* y PAR1 se detectan mediante MLPA. Las mutaciones puntuales, inserciones y deleciones pequeñas del gen *SHOX* son detectadas mediante HRM ("High-Resolution Melting analysis") o dHPLC y posterior secuenciación.

**Conclusión:** Nuestro servicio para la DLW, DML y TBI ofrece la detección de mutaciones en las dos regiones de PAR1 implicadas en estas patologías. Este estudio permite llegar al diagnóstico genético de ~ 70% de los casos con DLW y de 2% de los casos de TBI. Aquellos casos en los que no se encuentren alteraciones en las regiones estudiadas pueden formar parte del estudio de investigación

que realizamos para la búsqueda de nuevas regiones o genes implicados en estas patologías.

### P777 18:35 HEMIHIPERTROFIA. SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN

L. Arranz Arana, E. Bharduni Cardón, E. Zuazo Zamalloa, M.A. Pérez Sáez, M. Palacios López y J. Calzada Barrena

*Hospital de Zumárraga, Guipúzcoa, España.*

**Introducción:** El síndrome de Beckwith-Wiedemann se caracteriza por un elevado peso al nacer y sobrecrecimiento. Un porcentaje pequeño puede mostrar retraso en la maduración neurológica y/o anomalías cromosómicas de la región 11p. Existe mayor susceptibilidad a desarrollar tumores embrionarios. Incidencia 1:13.700 recién nacidos.

**Caso clínico:** Varón de 16 m que consulta por presentar extremidad inferior derecha de mayor tamaño. Clínica sugestiva de SAHOS (síndrome de apnea/hipopnea obstructiva del sueño). AF: padres y 2 hermanos sanos. AP: 3.º gestación con diabetes gestacional. Parto inducido (38 s) por macrosomía y polihidramnios. Apgar 9. Peso 4.560 g ( $>$  P97); Talla 53 cm ( $>$  P97); P 40 cm ( $>$  P97). Período neonatal: glucemias límites. Exploración: peso: 12.250 g (P90-75). Talla: 85,6 cm ( $>$  97); PC: 50,5 cm (P97). Muslo D contorno: 30 cm; I: 28 cm. Brazo D:17, 5 cm; I: 16,2 cm. Fenotipo peculiar. BEG. Nevus flameus facial. ACP normal. Abdomen normal. Amígdalas hipertróficas y macroglosia. Torpeza motora. Deambulación con apoyo. Datos complementarios: Hematimetría, bioquímica: normal. Alfafetoproteína 6,9 UI/ml (0-7)- $\beta$ -hCG  $<$  0,6 mU/ml. Rx tórax; ecografía abdominal: normales. Ecocardiograma normal. Edad ósea = cronológica. Cariotipo 46 XY. Estudio molecular. Multiplex ligation-probe amplificación (MLPA) de dosis y metilación de la región de Imprinting del cromosoma 11p: Hipometilación anormal en la región del centro imprinting centromérico (IC2).

**Comentarios y conclusiones:** La sospecha puede ser prenatal debido a polihidramnios, onfalocelo y macrosomía pero en ocasiones los síntomas no son demasiado evidentes. El interés de su diagnóstico precoz radica en la posibilidad de instaurar un programa de seguimiento con exámenes clínicos (peso, talla, PC, desarrollo sicomotor, detección de SAHOS) analíticos (alfa-fetoproteína, gonadotropina coriónica, catecolaminas) y radiológicos (ecografía abdominal y Rx tórax) a fin de detectar tumores (S. Wilms), instaurar tratamiento y ofrecer soporte educativo oportuno.

### P778 18:40 DÉFICE DE SHORT-CHAIN L-3-HYDROXYACYL-COA DEHYDROGENASE: A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PELO TANDEM-MASS

J. Sales Marques, A.P. Vieira, C. Valongo, D. Quelhas y L. Vilarinho

*Servicio de Pediatría, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia e Instituto de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, Porto, Portugal.*

**Introdução:** O défice de short-chain L-3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (SCHAD) é uma doença metabólica rara do defeito de oxidação dos ácidos gordos, de transmissão autossómica recessiva. Provoca hipoglicemia hipocetótica recorrente secundária a hiperinsulinismo. Ao contrário do hiperinsulinismo congénito, estas crianças apresentam níveis elevados de hidroxibutilcarnitina em jejum e após refeição.

**Caso clínico:** Lactente do sexo masculino, primeiro e único filho de pais jovens, primos de 3.º grau que no período neonatal foi detectado no tandem – mass, aumento de C4OH no rastreio-1,22  $\mu$ M (N:  $<$  0,57) e nas duas confirmações – 0,74  $\mu$ M e 1,03  $\mu$ M (N:  $<$  0,34). O perfil dos ácidos orgânicos revelou um aumento de ácido 3-hidroxi-glutárico – 113  $\mu$ mol/mmolcreatinina (N:  $<$  4,2) compatível

com déficit de SCHAD. O estudo molecular do gene *HADH* revelou a presença da mutação *missense* p.G303S, em homozigotia, ainda não descrita na literatura. Apresentava média baixa de glicemia – 50 mg/dl desde o nascimento. O exame objectivo, era normal, com parâmetros antropométricos no percentil 75 para peso e estatura. Iniciou tratamento com diazóxido oral – 8 mg/kg/dia, 3x/dia de e refeições de 3/3 horas com suplemento de maltodextrina – 8mg/kg/dia. Cerca de 7 dias depois foi feito monitorização de 24 horas da glicemia durante 3 dias, com registos sempre normais, com excepção de um valor baixo – 48 mg/dl, 40 minutos após a refeição da meia noite.

**Discussão:** Este é o primeiro caso de déficit de SCHAD diagnosticado após 300.000 recém-nascidos rastreados pelo tandem-mass. Habitualmente estes lactentes apresentam quadro clínico grave, podendo ser uma das causas de síndrome de morte súbita no lactente de causa metabólica. O tratamento precoce com diazóxido, (um inibidor de hiperinsulismo), irá melhorar o prognóstico desta doença, habitualmente fatal, quando não diagnosticada atempadamente.

### P779 18:45 EVOLUCIÓN DE LOS RECIÉN NACIDOS PRETÉRMINO DE UN HOSPITAL TERCIARIO

J. Morata Alba, I. Mialdea López, A.M. González Fernández, S. Borraz Gracia, M.T. Romero Rubio y C. Balaguer Yébenes

*Centro Neonatal, Hospital Clínico Universitario, Valencia, España.*

**Objetivos:** Revisar la evolución, a la edad escolar, de los neonatos pretérmino (< 37 semanas) ingresados en el Centro Neonatal de nuestro hospital terciario en el año 2000.

**Material y métodos:** Se realiza una encuesta a todos los padres de los niños prematuros nacidos en el año 2000. En el momento de la encuesta los niños tenían 8-9 años. Se analiza información sobre la gestación, prematuridad y la evolución de salud posterior.

**Resultados:** De los 115 pacientes se obtuvo información de 81. El 60% eran niños y 40% niñas. Gemelaridad en el 21%. La edad gestacional (EG) del 49,38% era igual o inferior a 34 semanas; el 50,6% restante nació con 34-37 semanas. Todas las gestantes, con parto a EG inferior de 34 semanas, recibieron dos dosis de corticoides previas al parto. Consumieron tabaco durante la gestación el 15,4%. Durante la gestación presentaron sangrado el 20%, malos tratos 2%, preeclampsia 2%. Parto vaginal en 58%. El peso al nacimiento fue en 14,8% igual o superior a 2500 gramos (g), en 61,7% bajo peso (2.500 a 1.500 g), en 19,7% muy bajo peso (menor de 1.500 g) y extremado bajo peso (menor de 1.000 g) en 3,7%. La duración del ingreso fue de 7 a 20 días en el 44% (7 días en el 7,7%, 1-2 meses en el 11,6%, 3 meses en el 7,7%, 4 meses en el 2%). En todos los casos el diagnóstico principal fue de prematuridad y bajo peso. Diagnósticos secundarios: hemorragia intraventricular grado I 3,7%; hiperbilirrubinemia 2,5%; sepsis 1,2%; cardiopatía congénita 1,2%; enterocolitis necrosante 1,2%. En la edad escolar presentan secuelas 22 pacientes (27%): Pérdida de audición 9%. Déficit de agudeza visual 4,5%. Retraso psicomotor leve-moderado en el 13,6%. Diagnosticados de TDHA el 27%, (83% hiperactividad, 17% subtipo inatento). Estaban tratándose con metilfenidato en el momento del estudio el 33% de los diagnosticados de TDHA. Problemas de aprendizaje en el 13,6%. Dislalia el 4,5%. Falta de relación social 4,5%. Ureterohidronefrosis 4,5%. Talla baja 18,1%.

**Conclusiones:** La mayoría de nuestros prematuros tienen buena calidad de vida, pero en general necesitan una atención médica y docente mayor. Las secuelas son neuro-psicológicas en el 63% de los casos, pero en todos los casos leves o moderadas.



## COMUNICACIONES ORALES

Sábado, 6 de junio (18:00-19:00)

### COMUNICACIONES ORALES II Sala 12 (Planta 1)

#### 780 18:00 AFTAS ORALES RECURRENTE EN PEDIATRÍA: ¿PATOLOGÍA BANAL?

D. Velilla Antolín, M. Marhuenda Baño, J.M. Martínez Pons,  
R. Lucas Sendra, M. Teresa Palacio y N. Martínez Pastor

Hospital Clínico Universitario, Valencia, España.

**Introducción:** Las aftas orales son lesiones inflamatorias con tendencia a la recidiva. Suponen un motivo de consulta muy frecuente con gran deterioro de la calidad de vida. Las causas pueden ser muy diversas, siendo la más frecuente la traumática.

**Caso clínico:** Paciente varón de 11 años de edad que acude a consulta de atención primaria en repetidas ocasiones y desde hace 1 año por aftas orales múltiples. No hay antecedentes familiares ni personales de interés y presenta un buen desarrollo pondero-estatural y psicosocial para su edad. En primer lugar se descartaron las causas más frecuentes como son los traumatismos, déficits nutricionales, alergias a alimentos o materiales dentales, infección herpética o la celiaquía. Durante el período de estudio presenta episodios de fiebre y amigdalitis de presentación regular cada 4-6 semanas con una duración de 3 a 5 días cada uno. Asintomático entre episodios. Escasa respuesta a paracetamol y antibiótico. Se realiza diagnóstico diferencial con déficit inmunológico, causa infecciosa y síndrome de PFAPA. Ante la sospecha de esta última entidad se trata con prednisona sin obtener respuesta. Posteriormente aparece úlcera perianal, no asociada a hemorroide o fisura, y 2 episodios de artralgias en rodillas, asociados a las aftas orales. Se plantean nuevos diagnósticos, descartándose en primer lugar, la enfermedad de Crohn. La sospecha se centra en la enfermedad de Behçet y la fiebre mediterránea familiar ya que se cumplen criterios diagnósticos en ambos. Finalmente se realiza estudio genético que confirma diagnóstico de fiebre mediterránea familiar.

**Conclusión:** Es fundamental estudiar las causas subyacentes de la estomatitis aftosa recurrente ya que puede esconder patologías de gran relevancia. Para ello nos basaremos en la presencia de síntomas y signos asociados mediante una buena anamnesis y exploración física.

#### 781 18:10 SÍNDROME DE MARFAN Y MUTACIONES EN EL GEN *FBN1*: REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA

A. Barcia Ramírez y A. González-Meneses López

Unidad de Dismorfolgía Infantil, Hospital Infantil Universitario  
Virgen del Rocío, Sevilla, España.

**Introducción:** El sd. de Marfan se encuentra dentro del espectro de las fibrilopatías tipo 1, debidas a mutaciones en el gen de la fibrilina 1 (*FBN1*). La probabilidad de hallar una mutación en un paciente con fibrilopatía es mayor en aquellos que cumplen a priori criterios clínicos de Marfan, según los criterios de Gante, siendo la mutación un criterio mayor más.

**Objetivos:** 1. Valorar el porcentaje de mutaciones de *FBN1* hallado en nuestros pacientes con criterios clínicos de Marfan/fibrilopatía y comprobar si se hallan más mutaciones en los pacientes que cumplen a priori más criterios de Gante. 2. Comprobar la correlación fenotipo-genotipo en los pacientes con mutación de *FBN1*.

**Material y método:** Se revisan 12 pacientes con criterios clínicos de fibrilopatía/Marfan y a los que se les solicitó el estudio del gen *FBN1*. Datos recogidos: sexo, edad, hallazgos mayores y menores según criterios de Gante (oftalmológicos, cardiológicos, esqueléticos, cutáneos, pulmonares y familiares 1er grado con Marfan), resultado del estudio genético y diagnóstico.

**Resultados:** Cumplen criterios clínicos de Marfan 8/12 pacientes. En 6 de ellos se ha hallado una mutación de *FBN1* descrita en Marfan. En los otros 2, se ha hallado una mutación en homocigosis descrita como SNP (polimorfismo de nucleótido único) y otra en heterocigosis no descrita como Marfan ni como SNP. No cumplen criterios de Marfan pero sí de fibrilopatía 4/12 pacientes, de los que 2 no presentan ninguna mutación y otros 2 presentan una mutación en homocigosis descrita como SNP. Un paciente tiene una mutación tipo codón de stop y presenta muchas manifestaciones osteoarticulares. El 60% de los que tienen subluxación del cristalino tienen una mutación tipo *missense* con sustitución de una cisteína. El 36% de los pacientes con dilatación de raíz aórtica tienen una mutación que implica una cisteína.

**Conclusiones:** 1. El diagnóstico de sd. de Marfan es clínico, según los criterios de Gante. 2. En nuestra serie se hallan más mutaciones en los pacientes que cumplen a priori criterios de Marfan (75% vs 0%). 3. En cuanto a relación fenotipo-genotipo, la presencia de mutación con sustitución de cisteína en 60% pacientes con luxación de cristalino, la asociación mutación codón stop con más manifestaciones osteoarticulares y la asociación muta-

ción en exones 24-32 con Marfan neonatal se corresponde con lo descrito en la literatura. 4. El no hallar una mutación de FBN1 no implica que un paciente con Marfan/fibrilopatía no sea tratado y seguido como tal.

## 782 18:20 NUESTRA EXPERIENCIA EN OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA: REVISIÓN CLÍNICA Y RESPUESTA A BIFOSFONATOS

V. López González, M.J. Ballesta Martínez, C. Vicente Calderón, S. Gracia Manzano y E. Guillén Navarro

*Unidad de Genética Médica, Unidad de Nefrología Infantil y Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España.*

**Introducción y objetivo:** La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad caracterizada por fragilidad ósea. Se debe a mutaciones en los genes (COL1A1, COL1A2, CRTAP y LEPRE1) implicados en la síntesis del colágeno tipo I. Incidencia estimada: 1/20.000 recién nacidos vivos. Su gran variabilidad fenotípica ha dado lugar a una subclasificación en 8 tipos, con diferentes patrones de herencia. Los tratamientos con bifosfonatos han sido eficaces en el aumento de la densidad mineral ósea (DMO), reducción del número de fracturas y mejora de la calidad de vida. El objetivo es revisar el fenotipo clínico, genotipo y respuesta al tratamiento de nuestros pacientes.

**Pacientes:** 6 pacientes con OI. Sexo: 2 hombres y 4 mujeres; edad: entre 1 y 30 años. Fenotipo clásico con subclasificación en tipos III y IV. Fracturas múltiples al nacimiento en 4 pacientes y a partir del año de vida en 2. Hipoacusia de transmisión en 2. Retraso motor secundario a fracturas de repetición. Estudio molecular del gen COL1A1: mutación patogénica en 3 pacientes, pendiente en 2 y normal en 1 (en estudio de COL1A2). Diagnóstico ecográfico prenatal en 3.º trimestre en 4 pacientes. Parto vaginal en 5 y cesárea en 1. Antecedentes familiares positivos en 2. Seguimiento multidisciplinar en todos los pacientes. Tratamiento con Pamidronato intravenoso (iv) en 4 pacientes según protocolo de Glorieux FH et al, con inicio del mismo al 4.º mes, 10.º mes, 4 años y 9 años de vida. Tiempo en tratamiento: de 8 a 40 meses. Control en cada ciclo: ecografía renal, analítica sanguínea y calciuria pre y post-tratamiento. Se constata aumento en la DMO e importante descenso en los marcadores de resorción ósea; 3 de los 4 pacientes no han presentado nuevas fracturas. Mejoría del dolor en un único paciente aquejado del mismo. Efectos secundarios del tratamiento: fiebre en primer ciclo en 2 pacientes e hipercalciuria transitoria.

**Conclusión:** El tratamiento con bifosfonatos iv resulta eficaz en la OI. Su inicio precoz puede condicionar un mejor pronóstico en los casos más graves. La duración óptima del tratamiento está por determinar. El estudio molecular y asesoramiento genético es fundamental para proporcionar opciones reproductivas seguras a los afectados.

## 783 18:30 TRATAMIENTO ENZIMÁTICO SUSTITUTIVO EN ENFERMEDAD DE HUNTER EN PACIENTES MENORES DE 5 AÑOS

A. Sánchez García, N. Campos Fernández, F. Centeno Malfaz, J.L. Fernández Arribas, C. Alcalde Martín, J.M. Muro Tudelilla, L. González Gutiérrez-Solana, G. Pintos Morell, P. Munguira Aguado y M. Martí Herrero

*Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid, y Grupo Colaborativo de Hunter Outcome Survey, España.*

**Antecedentes y objetivos:** La enfermedad de Hunter, mucopolisacaridosis tipo II, es un síndrome metabólico por un déficit de en-

zima lisosomal la Idursulfasa 2. Encargada de catabolizar los glucosaminoglicanos. Se traduce en el depósito de estos en los tejidos de los diversos órganos del organismo, corazón, articulaciones, vía aérea, sistema nervioso central, órganos de los sentidos, hígado y bazo. Causando la clínica y el fenotipo característico. Tiene una expresividad clínica muy variable. El pronóstico es muy variable de unos a otros. Los glucosaminoglicanos se eliminan por orina, y a través de ellos se puede realizar el diagnóstico. Se transmite de forma autosómica recesiva ligada al cromosoma X.

**Métodos:** El único tratamiento disponible hasta hace 3 años era el sintomático. Tras el fracaso del trasplante de médula ósea. En el 2006 se aprobó el tratamiento enzimático sustitutivo con Idursulfasa, para mayores de 5 años. Como protocolo terapéutico de uso compasivo se viene utilizando en nuestro país en menores de 5 años. En este trabajo presentamos los resultados recogidos de 6 pacientes tras 1 año de tratamiento incluidos dentro del protocolo de seguimiento multicéntrico a nivel nacional.

**Resultados:** Los resultados han sido similares a los encontrados en los grupos de mayor edad, mejoría en la prueba de la marcha, la disminución de GAGs en orina, disminución de megalias, sin presentas efectos adversos significativos.

**Conclusiones:** Por lo que consideramos que el tratamiento en menores de 5 años es efectivo, seguro y consideramos que el tratamiento temprano podría mejorar el pronóstico y calidad de vida de estos pacientes.

## 784 18:40 DIFERENTES PERFILES DE APOPTOSIS Y ACTIVACIÓN EN CEREBRO DE NIÑOS CON ENCEFALOPATÍA ASOCIADA A VIH

A. Blanco Miranda, R. Nardacci, F. Del Nonno, F. Calleja, P. Francalanci, M. Piacentini y M.Á. Muñoz Fernández

*Laboratorio de Inmunobiología Molecular, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España; National Institute for Infectious Diseases IRCCS "L. Spallanzani" y Departamento de Patología del Children's Hospital Bambino Gesù, Roma, Italia.*

**Antecedentes:** La encefalopatía asociada (EP) a VIH es una enfermedad neurológica que afecta a un alto porcentaje de los individuos VIH+, más aún si son niños.

**Objetivos:** A partir de 15 muestras de corteza frontal, analizar las poblaciones celulares con distintos marcadores para observar tanto la apoptosis como la activación del tejido, en respuesta al VIH.

**Métodos:** Análisis mediante técnicas inmunohistoquímicas de muestras de tejido de corteza cerebral de 15 pacientes pediátricos VIH+ (infectados verticalmente) diagnosticados de EP estática (forma menos severa) o EP progresiva (forma más grave).

**Resultados:** Todas las muestras analizadas mostraron resultados positivos para la técnica TUNEL (visualización de apoptosis), se observó incremento a su vez en marcadores apoptóticos como el factor p53, en su forma activa, siendo más intensos ambos en los casos progresivos. También se observó positividad con respecto al marcador GFAP (incrementado en las gliosis reactivas), pero en este caso la mayor intensidad del marcaje se detectó en los casos EP-estáticos.

**Conclusiones:** En ambas manifestaciones de la enfermedad se observa pérdida celular por apoptosis, además en este mecanismo está implicado p53, en mayor medida en el caso de los enfermos EP-progresivos, se observa también gliosis reactiva e todos los casos analizados, siendo esta más prominente en el caso de los enfermos con EP-estática. Por tanto se deduce que el VIH influye de un modo muy negativo en el desarrollo y función del Sistema Nervioso infantil.

**785** **18:50**  
**APROXIMACIÓN CLÍNICA Y GENÉTICA EN UNA SERIE  
DE 37 CASOS CON SÍNDROME DE MICRODELECIÓN  
22Q11.2**

L. Herrero García, J.M. García Martínez,  
M.A. López Ariztegui, M. Luis García, G. González Landa,  
M.C. López Herrera, M.J. Martínez González,  
Á. García Naveda y B. Gener

*Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España.*

**Introducción y objetivos:** El síndrome de microdelección del cromosoma 22q11.2 afecta a 1/4.000 recién nacidos y se caracteriza por cardiopatía congénita, anomalías palatinas, trastornos inmunológicos, dificultades del aprendizaje y rasgos dismórficos característicos. El objetivo de nuestro estudio es conocer la variabilidad clínica y genética de este síndrome para valorar las necesidades de seguimiento específicas de estos pacientes.

**Pacientes y métodos:** Se han incluido 37 pacientes de nuestro hospital, con el diagnóstico genético obtenido mediante hibridación fluorescente in situ (FISH) durante el período 1980-2008. Se ha obtenido información de las historias clínicas y del seguimiento desde la consulta de genética.

**Resultados:** Del total de los 37 pacientes, 12 (32%) han fallecido antes del año de vida debido a la cardiopatía o a sus complicaciones quirúrgicas. En el momento actual se ha realizado estudio a los progenitores en 26 casos (70%). Todos son esporádicos excepto uno, en el que la microdelección ha sido heredada de la madre. Existe una discreta predominancia del sexo femenino (59%). Más del 50% de los casos fueron referidos desde la Unidad Neonatal y la sospecha diagnóstica se realizó en la primera semana de vida en el 38%. La media de edad al diagnóstico fue de 98 días (1 día-4 años). En nuestra serie, la cardiopatía estaba presente en 32 casos (86%), siendo las más frecuentes la coartación de aorta y la tetralogía de Fallot. Un tercio de los pacientes presentaron hipocalcemia y en 4 se objetivó ausencia de timo. La presencia de fisura palatina y/o insuficiencia velofaríngea se detectó en 12 (32%). El retraso psicomotor y/o la presencia de dificultades en el aprendizaje es variable. Los 25 pacientes vivos tienen una edad media de 10 años (0,2-28) y son seguidos en nuestro hospital por una media de 4,2 especialistas.

**Conclusiones:** El estudio de nuestra serie de casos con microdelección 22q11.2 permite profundizar en la variabilidad clínica y fenotípica de este cuadro, establecer las bases para un protocolo óptimo de seguimiento multidisciplinar y ofrecer un adecuado asesoramiento genético.