

2. Froehlich T, Sandiler S, Varma PK, Testa FM. Two cases of hypertension induced reversible posterior leukoencephalopathy syndrome secondary to glomerulonephritis. *Curr Opin Pediatr* 1999; 11: 512-518.
3. Tomita M, Takanashi J, Kobayashi K, Nagasawa K, Hurihara A, Okumura K et al. Four cases of reversible posterior leukoencephalopathy syndrome. *No To Hattatsu* 2001; 33: 426-429.
4. Yoshida K, Yamamoto M, Mori K, Maede M. Reversible posterior leukoencephalopathy syndrome in a patient with hypertensive encephalopathy-case report. *Neurol Med Chir* 2001; 41: 364-369.
5. Casey SO, Sampaio RC, Michel E, Truwit CL. Posterior reversible leukoencephalopathy syndrome: Utility of fluid-attenuated inversion recovery MR imaging in the detection of cortical and subcortical lesions. *Am J Neuroradiol* 2000; 21: 1199-1206.
6. Soyul A, Kavukcu S, Turkmen M, Akbas J. Posterior leukoencephalopathy syndrome in poststreptococcal glomerulonephritis. *Pediatr Nephro* 2001; 16: 601-603.
7. Rodríguez Gómez E, Rodríguez Gómez FJ, Merino MJ, Robledo A, López Domínguez JM, Fernández Giron F et al. Leucoencefalopatía posterior reversible, hipertensión severa y abuso de cocaína. *Nefrología* 2001; 21: 305-308.
8. Ikeda M, Ito S, Hateya H, Hande M, Anbo K. Reversible posterior leukoencephalopathy in a patient with minimal-change nephrotic syndrome. *Am J Kidney Dis* 2001; 37: E 30.

Esquizofrenia y síndrome velocardiocéfalo

(*An Esp Pediatr* 2002; 56: 476-477)

Sr. Editor:

El síndrome velocardiocéfalo (SVCF) fue descrito inicialmente en 1978 por Sphrintzen et al. Presenta la delección del cromosoma 22q11.2. Ésta tiene una frecuencia de 1 por cada 4.000 recién nacidos¹ y se trata de la microdelección intersticial más frecuente en humanos. Puede presentarse con manifestaciones clínicas muy variables, de forma que varios fenotipos resultantes se han identificado inicialmente como síndromes distintos en la bibliografía: síndrome de DiGeorge, SVCF (Shprintzen), síndrome de la anomalía facial conotruncal (Takao) y defectos aislados del tracto de salida cardíaco.

Se aporta un caso de SVCF con trastornos psiquiátricos, manifestación del síndrome que por su frecuencia justifica la necesidad de intervención precoz.

Se trata de una adolescente de 13 años, primera hija de padres sanos, jóvenes, no consanguíneos, de un embarazo normal. Parto a término, no instrumentalizado. Apgar 8-8. Peso de nacimiento: 2.550 g. A los 3 meses de edad ingresa en un centro hospitalario por presentar una infección urinaria. En los estudios complementarios se detecta agenesia renal izquierda en la pielografía, con cistografía y cistouretrografía miccional convencional (CUMS) normales. Al observar dismorfia facial e hipotonía se completa el estudio con un cariotipo con una resolución de bandas de 550 que resultó normal. Ecografía cerebral normal y ecocardiografía, que muestra una arteria subclavia derecha aberrante. Un test de deglución confirmó la existencia de incoordinación orofaríngea. Entre los 3 y los 6 años, presenta otitis recidivantes y voz hipernasal, por lo que a los 7 años, se procede a adenoidectomía y colocación de drenajes transtimpánicos bilaterales. A los 5 años, al detectarse retraso escolar, fue estudiado por la unidad de neurología infantil, constatando en el ámbito motor problemas de coordinación y en el ámbito cognitivo dificultad en el aprendizaje. Se practicó tomografía computarizada (TC) craneal que fue normal.

Acude a nuestra consulta por primera vez a los 11 años, observándose escoliosis juvenil que precisa tratamiento ortopédico médico. No relatan otros problemas psicoconductuales, estando escolarizada (aunque presentaba fracaso escolar). A los 13 años consulta por deterioro intelectual progresivo, de 6 meses de evolución (coincidiendo con la adolescencia y un cambio escolar a un centro de educación especial), que se ha agudizado las últimas 4 semanas al regresar a la escuela tras período vacacional, presentando apatía, tristeza y mala adaptación. A veces fantasea, da vida a seres inanimados, vive historias irreales.

Exploración física: peso 34,5 kg (-1,5 DE), talla, 143 cm (-2 DE), perímetro cefálico 53,5 cm (m), constantes vitales normales. Buen aspecto físico, hábito asténico. Normocoloreada, normohidratada. Apatía, dificultad a la articulación de palabras, voz hipernasal, lengua saburral, facies dismórfica (orejas de implantación bajas, hendiduras palpebrales pequeñas, ojos pequeños y micrognatia). Escoliosis. Exploración neurológica: leve hipotonía, no ataxia, fuerza y reflejos normales, pares craneales normales. No se observa bocio. El resto de exploración por aparatos no reveló hallazgos patológicos.

Exploraciones complementarias: hemograma, glucemia, creatinina, bilirrubina, aspartato aminotransferasa (AST), alanino aminotransferasa (ALT), sideremia normales; tiotropina 10,05 mU/ml (0,25-6,70 mU/ml), tiroxina 13,14 pmol/l (9-24 pmol/l); anticuerpos antiperoxidasa tiroidea 29, 98 unidades (n < 32 U/ml); anticuerpos antitiroglobulina 152,90 U/ml (n < 115 U/ml); ecografía tiroidea normal.

Fue remitida al hospital de referencia donde se completó el estudio mediante valoración por el servicio de psiquiatría, siendo diagnosticada de brote psicótico. El servicio de genética orienta hacia un SVCF confirmándose, con estudio citogenético (mediante técnica de hibridación *in situ* fluorescente [FISH] con sonda TUPPLE 1 que detectó la delección cromosómica 22q11.2. Se instauró tratamiento con risperidona y seguimiento, mejorando el brote psicótico, posteriormente la evolución fue tórpida, por lo que ingresa en psiquiatría, diagnosticándose de esquizofrenia hebefrénica, que precisó tratamiento con clozapina con buena tolerancia. En la actualidad presenta una incapacidad por retraso mental moderado; con persistencia de ciertos trastornos de conducta, por lo que requiere tratamiento neuroléptico, seguimiento psiquiátrico y escolarización en centro especializado.

En 1997, en un estudio colaborativo europeo² de 558 pacientes con la referida delección, se establecieron las manifestaciones clínicas más frecuentes del SVCF.

Siendo la mayoría de los casos esporádicos, hay un 10% de los casos hereditarios³. En nuestro caso, el estudio parental no se llevó a cabo por negativa paterna. En el período neonatal destacaban los problemas alimentarios, generalmente relacionados con los defectos de paladar; complicaciones de las cardiopatías, y las convulsiones por hipocalcemia. En la referida serie europea el crecimiento posnatal se ve afectado pues el 83% presentaba un peso y talla por debajo de la media y el 36% por debajo del tercer percentil. El 75% de los pacientes presentaban defectos cardíacos; la microdelección 22q11 se ha observado en un gran número de cardiopatías, aisladas o asociadas a estos síndromes.

Numerosos trabajos demuestran la importancia de los factores genéticos como causa de los defectos congénitos del corazón⁴. El 60% de los pacientes presentaba hipocalcemia, por lo habitual, aunque no siempre, en el período neonatal. El 36% asocian anomalías renales. Stewart et al⁵ recomiendan la realización de ecografía renal en todo paciente diagnosticado de la delección, aunque no presente clínica, dada la alta prevalencia de estos defectos. El 32% presentaba insuficiencia velofaríngea. El desarrollo mental de niños (> 1 año) y adultos era anormal en el 68%, siendo el retraso mental leve en el 30% y moderado o grave en el 38%. En otra serie amplia, Gerdes et al⁶ observan que el 54%

presentaba retraso moderado-grave con el 80% por debajo de la media en el desarrollo del lenguaje. En un artículo de revisión, sobre el fenotipo de comportamiento de estos pacientes Swillen et al⁷ describen dificultades del aprendizaje en el 82-100% de los pacientes. Gerdes et al⁸ en un estudio multicéntrico, demuestran que las alteraciones en la inteligencia están directamente relacionadas con la alteración genética, no con los defectos físicos o las intervenciones terapéuticas realizadas. Asimismo, la descripción de series más amplias de casos en la bibliografía junto con períodos más prolongados de seguimiento y la identificación de adultos con la delección han permitido conocer que los trastornos psiquiátricos son una de las manifestaciones clínicas frecuentes de la anomalía, hasta el 60% de los adultos la presentan⁹. Todos estos datos justifican la necesidad de programas de intervención precoz en estos pacientes debido a la elevada frecuencia de problemas de conducta y enfermedades psiquiátricas, como trastornos bipolares o esquizofrenia.

Se trata pues de un síndrome con un aspecto fenotípico muy amplio y variable. Cuando en un paciente se sospecha que pueda existir un SVCF por sus características clínicas, se ha de cursar un cariotipo a la vez que la prueba específica por FISH. Un porcentaje pequeño de pacientes (< 5%) con criterios clínicos no dan el test positivo pero tienen delecciones. La delección 22q11 se hereda de forma dominante aunque aproximadamente el 90% de los casos presentan la delección *de novo*. Debido a la gran variabilidad fenotípica y a la implicación de transmisión debe practicarse el test diagnóstico a los padres del niño afectado.

I. de Mir Messa^a, E. Gabau Vila^b, J. Artigas Pallarés^c y R. Calvo Escalona^d

^aABS Ca N'Oriac. Sabadell. Servicios de ^bPediatría y ^cNeuropediatría. ^dPsiquiatría. Centro de Salud Mental Infante-Juvenil. Hospital de Sabadell. Corporación Parc Taulí. Barcelona.

Correspondencia: Dra. I. de Mir Messa.
Avda. Diagonal, 419. 08008 Barcelona.
Correo electrónico: jaimefernandez@teleline.es

BIBLIOGRAFÍA

1. Thomas JA, Graham JM. Chromosomes 22q11 deletion SD: An update and review for the primary pediatrician. *Clin Pediatr (Phila)* 1997; 36: 253-266.
2. Ryan AK, Goodship JA, Wilson DI, Philip N, Levy A, Seidel H et al. Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22 q11 deletions: A european collaborative study. *J Med Genet* 1997; 34: 798-804.
3. Fernhoff PM. The 22q11.2 deletion syndrome: More answers but more questions. *J Pediatr* 2000; 137: 145-147.
4. Nora JJ, Berg K, Nora AH. *Cardiovascular Diseases: Genetics, Epidemiology and Prevention*. New York: Oxford Univ Press, 1991; 146-168.
5. Stewart TL, Irons MB, Cowan JM, Bianchi DW. Increased incidence of renal anomalies in patients with chromosome 2q11 microdeletion. *Teratology* 1999; 59: 20-22.
6. Gerdes M, Sotol C, Wang PP, McDonald-McGinn DM, Zackai EH. Taking advantage of early diagnosis: Preschool children with the 22q11.2 deletion. *Genet Med* 2001; 3: 40-44.
7. Swillen A, Devriendt K, Legius E, Prinzie P, Vogels A, Ghesquiere P et al. The behavioural phenotype in velocardiofacial syndrome: From infancy to adolescence. *Genet-Couns* 1999; 10: 79-88.
8. Gerdes M, Sotol C, Wang PP, Moss E, La Rossa D, Randal P et al. Cognitive and behaviour profile of preschool children with chromosome 22q11 deletion. *Am J Med Genetics* 1999; 85: 127-133.
9. Murphy KC, Owen MJ. Velo-cardio-facial syndrome: A model for understanding the genetics and pathogenesis of schizophrenia. *Br J Psychiatry* 2001; 179: 397-402.

Síndrome compartimental por mordedura de víbora

(*An Esp Pediatr* 2002; 56: 477-478)

Sr. Editor:

En España existen tres especies de víboras venenosas: la común (*Vipera aspis*), la peliada (*Vipera berus*) y la hocicuda o de Lataste (*Vipera latastii*). Esta última es la que se encuentra en Andalucía. La herida que provoca la mordedura se caracteriza por dos orificios con secreción hemática separados de 6-8 mm¹. La mordedura de serpiente no es frecuente en España²⁻⁵. El envenenamiento por mordedura de víbora es potencialmente mortal, puede producir desde la lesión cutánea sin otros síntomas, hasta la afectación general grave con fallo renal agudo y rhabdomiólisis⁶.

Se presenta el caso de una niña de 9 años y 34 kg de peso, sin antecedentes personales de interés, que ingresa en la unidad de cuidados intensivos pediátricos tras sufrir una mordedura de serpiente. A su ingreso presenta buen estado general, dos orificios de inoculación en la cara anterior de la muñeca derecha, edema en brazo y mano derechas con equimosis y dolor en reposo y a la movilización del brazo derecho; se palpan adenopatías de 1 cm de diámetro, blandas y dolorosas en axila derecha. El resto de la exploración no presentaba hallazgos de interés. Las exploraciones complementarias, incluyendo estudio de coagulación y estudios de función renal y hepática, fueron normales. Se trató inicialmente, por vía intravenosa, con antihistamínicos (dexclorfeniramina), analgésicos (metamizol), corticoides (prednisolona) y antibioterapia (amoxicilina-clavulánico). A las 12 h del ingreso presentó un síndrome compartimental del miembro afectado, con la piel a tensión y aumento considerable del edema y las equimosis. Se consulta con el servicio de cirugía plástica la indicación de intervención quirúrgica, recomendándose tratamiento postural, con elevación del brazo al cenit. El cuadro mejora en las siguientes horas, no siendo necesario el tratamiento quirúrgico. La evolución fue favorable, y fue dada de alta a las 48 h de su ingreso, presentando únicamente una ligera reacción eritematosa en el lugar de la mordedura.

La localización más frecuente de las lesiones en los niños es la extremidad superior derecha. Esto se explica porque en la mayoría de las ocasiones la mordedura se produce al intentar coger al reptil con la mano⁴. Los efectos patógenos del veneno se resumen en la figura 1. El peligro se ve aumentado en los niños debido a su menor superficie corporal, que provoca una mayor dosis relativa de veneno recibido⁷. El manejo inicial consiste básicamente en el lavado y desinfección cuidadosa de la zona afectada. Maniobras como la incisión y succión están contraindicadas, aunque se usen en otras especies. La aplicación de un torniquete venoso superficial flojo y la inmovilización de la extremidad retarda el paso del veneno al torrente circulatorio. El traslado al hospital es obligado, donde se valorará la gravedad del cuadro y se realizará una observación durante al menos 24 h. La intensidad del envenenamiento puede clasificarse según