

Como comentarios finales el síndrome de Frey es una entidad rara en pediatría. Dado que su diagnóstico es exclusivamente clínico, es importante reconocerla para evitar exploraciones innecesarias y tratamientos inapropiados. En pacientes pediátricos se aconseja una conducta expectante, aunque en caso de plantearse un tratamiento la administración de toxina botulínica sería la mejor opción terapéutica.

J.A. Costa Orvay^a, M.^aA. González Enseñat^b, M.^aA. Vicente Villa^b, E. Morales Castillo^b y J. Campistol Plana^c

^aServicio de Pediatría. ^bSección de Dermatología. ^cServicio de Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu-Clinic. Universidad de Barcelona. España.

Correspondencia: Dr. J.A. Costa Orvay. Servicio de pediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Pº Sant Joan de Déu, 2. 08950 Esplugues de Llobregat. Barcelona. España. Correo electrónico: curune@yahoo.es

BIBLIOGRAFÍA

1. Frey L. Le syndrome du nerf auriculo-temporal. Rev Neurol. 1923;II:97-104.
2. Rodriguez-Serna M, Mari JI, Aliaga A. What syndrome is this? Auriculotemporal nerve (Frey) syndrome. Pediatr Dermatol. 2000;17:415-6.
3. Kaddu S, Smolle J, Komericki P, Kerl H. Auriculotemporal (Frey) syndrome in late childhood: An unusual variant presenting as gustatory flushing mimicking food allergy. Pediatr Dermatol. 2000;17:126-8.
4. Malatskey S, Rabinovich I, Fradis M, Peled M. Frey syndrome-delayed clinical onset: A case report. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod. 2002;94:338-40.
5. Santa Cruz Ruiz S, Muñoz Herrera A, Santa Cruz Ruiz P, Gil Melcon M, Batuecas Caletrio A. Idiopathic Frey's syndrome under the appearance of a recurrent otitis externa. Acta Otorrinolaringol Esp. 2005;56:83-5.
6. Labarta N, Olaguibel JM, Gómez B, Lizaso T, García BE, Echechipia S, et al. Síndrome del nervio auriculotemporal. Diagnóstico diferencial con alergia alimentaria. Alergol Inmunol Clin. 2002;17:223-6.
7. Beerens AJ, Snow GB. Botulinum toxin A in the treatment of patients with Frey syndrome. Br J Surg. 2002;89:116-9.
8. Kyrmizakis DE, Pangalos A, Papadakis CE, Logothetis J, Mardoulias NJ, Helidonis ES. The use of botulinum toxin type A in the treatment of Frey and crocodile tears syndromes. J Oral Maxillofac Surg. 2004;62:840-4.

Errores congénitos del metabolismo: una carrera de obstáculos

Sr. Editor:

En los últimos 2 años, en nuestra unidad, nos hemos tenido que enfrentar con el manejo de varios recién nacidos con sospecha y posteriormente confirmación de estar afectados de un

error congénito del metabolismo (ECM). El motivo de la presente carta es dar a conocer la experiencia vivida (con seguridad compartida por otros colegas), los problemas con los que nos hemos encontrado y la solución que hemos tratado de darle, sin olvidar cuáles serían las acciones que creemos se deberían realizar en este campo.

Algunos ECM tienen su expresión inicial durante el período neonatal¹⁻⁶. La sintomatología de estos niños es muy inespecífica, con hipotonía, succión débil, escasa actividad, deterioro neurológico progresivo, convulsiones, solapándose en muchas ocasiones con la que presentan otras patologías del recién nacido como las infecciones o hemorragia intracraneal. Estas son más frecuentes y conocidas por lo que normalmente siempre se tiende a pensar más en ellas, con el consiguiente retraso en el diagnóstico del ECM.

En el momento en que se llega a la sospecha, lo cual suele pasar durante la guardia (y a horas intempestivas) es difícil que el neonatólogo esté familiarizado con las pruebas complementarias de carácter urgente que se deben solicitar y mucho menos qué muestras, cuánto volumen y cómo conservarlas para hacer estudios más detallados con posterioridad.

Los fármacos indicados en estos procesos en muchas ocasiones no se encuentran en las farmacias de hospitales que no sean de referencia en este tipo de patología; ni que decir tiene que frecuentemente no se conocen bien las dosis, intervalos y vías de administración y se pierde gran cantidad de tiempo en su búsqueda en textos especializados.

En el mejor de los casos, se llega a una sospecha diagnóstica, se consiguen las muestras adecuadas y se instaura un tratamiento. Llega el momento de remitir las muestras al centro donde se realizan las pruebas necesarias, que con relativa frecuencia están en otra localidad e incluso en otra Comunidad Autónoma. En estos laboratorios, suelen demandar antes de realizar las pruebas una autorización de gasto por parte de la dirección del centro remitente, salvo que, como ocurre en la mayoría de ocasiones, lo hagan como un favor personal. Además, se depende de los servicios de mensajería, lo que produce un inevitable desasosiego hasta que se recibe la confirmación de que las muestras han llegado en buenas condiciones.

Hay que pensar también en los padres, que no entienden el retraso en el diagnóstico de su hijo debido a todos los pasos que hay que dar; a ello se le añade que pueden ser niños en estado crítico, con asistencia intensiva y que pueden fallecer en cualquier momento, por lo que tener un diagnóstico con rapidez es vital para poder aconsejar a los padres en futuros embarazos.

Posiblemente la situación que se ha relatado en las anteriores líneas sea extrema, pero no creemos que esté alejada de la realidad. Tras vivir situaciones muy parecidas, en nuestro centro se ha elaborado un protocolo ante la sospecha de un ECM en la época neonatal, con las pruebas urgentes que hay que solicitar y las muestras para guardar, así como las medicaciones a instaurar, con sus dosis, intervalos y rutas claramente especificadas; en ese sentido hay que agradecer la colaboración del Servicio de Farmacia, que se ha preocupado de disponer de las medicaciones que con más frecuencia hay que utilizar en estos casos, sabiendo que algunas se deben solicitar como medicamento extranjero y no es fácil su obtención.

En los últimos tiempos se está haciendo un esfuerzo por dar a conocer estas patologías, con reuniones periódicas, creación de

sociedades y algunas publicaciones necesarias^{7,8} para el conocimiento de estas enfermedades. Además, puede ser muy útil la creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras dependiente del Instituto de Salud Carlos III como centro coordinador y de consulta y que podría elaborar unos programas de derivación para que en cada lugar de la geografía española se conociera dónde se deben remitir las muestras de la manera adecuada. En definitiva, tratar de facilitar el diagnóstico y tratamiento, y por tanto mejorar el pronóstico de los niños afectados de estas enfermedades con las cuales los pediatras, en general, están tan poco familiarizados.

**A. Molina Merino, L. Fernández Martín-Bilbatua,
J. Estañ Capell, V. Hortelano Platero
y C. Paredes Cencillo**

Centro Neonatal. Hospital Clínico
Universitario de Valencia. España.

Correspondencia: Dr. A. Molina Merino.
Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valencia.
Pl. José María Orense, 7-66. 46022 Valencia. España.
Correo electrónico: molina_agu@gva.es.

BIBLIOGRAFÍA

1. Leonard JV, Morris AAM. Inborn errors of metabolism around time of birth. *Lancet*. 2000;356:583-7.
2. Summar M, Tuchman M. Proceedings of a consensus conference for the management of patients with urea cycle disorders. *J Pediatr*. 2001;138 Suppl 1:6-10.
3. Summar M. Current strategies for the management of neonatal urea cycle disorders. *J Pediatr*. 2001;138 Suppl 1:30-9.
4. Leonard JV. The nutritional management of urea cycle disorders. *J Pediatr*. 2001;138 Suppl 1:40-4.
5. Saudubray JM, Nassogne MC, De Lonlay P, Touati G. Clinical approach to inherited metabolic disorders in neonates: An overview. *Semin Neonatol*. 2002;7:3-15.
6. De Baulny HO. Management and emergency treatments of neonates with a suspicion of inborn errors of metabolism. *Semin Neonatol*. 2002;7:17-26.
7. Sanjurjo P, Baldellou A, Aldámiz-Echevarría L. Enfermedades congénitas del metabolismo: bases diagnósticas para el pediatra. En: Sanjurjo P, Baldellou A, Aldámiz-Echevarría L, editores. Madrid: Ergón; 2003.
8. Izquierdo M, Avellaneda A. Enfermedades raras: un enfoque práctico. En: Izquierdo M, Avellaneda A, editores. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo; 2004.

Enuresis asociada a crisis de ausencia

Sr. Editor:

Aunque la enuresis suele ser una situación benigna, algunos autores encuentran alteraciones en el electroencefalograma (EEG) de los niños enuréticos^{1,2}. Las crisis de ausencia o *petit*

mal constituyen una causa de enuresis poco descrita en la literatura especializada³⁻⁵.

Niño de 12 años remitido al servicio de nefrología por enuresis secundaria, exclusivamente diurna, de 6 meses de evolución.

Refería aproximadamente dos escapes semanales que los padres atribuían al hábito retentor (2 micciones/día) y a despistes mientras jugaba al ordenador. No presentaba poliuria, polidipsia ni otros síntomas. Controló esfínteres a los 2 años de edad. Sin antecedentes de interés. Exploración física normal. Se le entregaron hojas de recogida de datos miccionales y se realizaron hemograma, bioquímica (sangre y orina), función renal, sedimento urinario, estudio de proteínas (orina de 24 h), estudio de complemento, urocultivo y ecografías renal y vesical. Todas las pruebas resultaron normales.

Un mes después persistían dos escapes semanales en momentos de máxima concentración. Con las hojas miccionales se objetivó un hábito muy retentor (2-3 micciones/día) con volumen de orina normal y se atribuyeron los escapes a este hábito, por lo que se pautaron micciones frecuentes, cada 3-4 h, para conseguir 6 micciones diarias.

Cuatro meses después de la primera consulta persistían los escapes en momentos en los que estaba muy concentrado, como ausente, especialmente delante del ordenador e incluso en presencia de sus amigos, con vaciamiento completo de la vejiga, por lo que se solicitó un EEG. En el EEG, sobre una actividad basal normal, se registraron tres crisis de ausencia con correlato eléctrico de complejos generalizados de punta-onda a 3 Hz de 10-13 s de duración, uno de ellos desencadenado por la hiperpnea y los otros dos espontáneos. La estimulación lumínica intensa (ELI) no inducía descargas. Dicho EEG era compatible con episodios de ausencias al jugar con el ordenador (fig. 1). Se pautó tratamiento con ácido valproico (500 mg cada 12 h).

Acudió a revisión un mes después de iniciar el tratamiento, no habían vuelto a aparecer los "episodios de máxima concentración" ni los escapes y el EEG era normal.

Aunque en la mayoría de las ocasiones la enuresis no responde a una causa, existen casos en los que ésta podría formar parte del denominado síndrome enurético o síndrome de urgencia e incontinencia de urgencia. Para orientar el diagnóstico es necesario conocer las características del episodio enurético, la frecuencia, el volumen de orina, la hora del día y la actividad que realizaba el niño en el momento del escape. Hay que descartar las causas orgánicas, realizar un estudio básico de la función renal y asegurar la ausencia de infecciones urinarias¹.

El hábito retentor del paciente hizo sospechar inicialmente que fuese ésta la causa de la enuresis⁶. El hecho de que el vaciamiento vesical fuese completo, que los escapes ocurriesen incluso delante de sus amigos y que el niño sólo se diese cuenta cuándo terminaba de orinar, orientaban en contra de que el origen fuera exclusivamente dicho hábito. La historia clínica hizo sospechar que la causa última podían ser ausencias y el diagnóstico se confirmó mediante el test de hiperventilación y el EEG³.

Algunos autores observaron que podía aparecer enuresis en el curso de distintos tipos de epilepsia, aunque era infrecuente en las crisis de ausencia. Describieron pacientes en los que el estudio de la enuresis llevó al diagnóstico de crisis de ausencia mediante la realización de un EEG. Algunos de los pacientes estudiados presentaban un patrón miccional como el de nuestro niño, sólo orinaban si la vejiga estaba llena, al final de una au-