

Los resultados obtenidos se reflejan en la tabla 1. Fueron atendidos por TCE 146 niños en el mes de mayo de 2006 y 136 en el mes de abril de 2007, y eran mayores de 1 año 113 y 107, respectivamente.

En el primer período se realizó radiografía a 54 pacientes (47,7%), en quienes constaba cefalohematoma en 34 (62%), y no se hallaron fracturas en ningún caso. En el segundo período se realizaron a 41 (48,3%), se constató cefalohematoma en 23 (56%) y se evidenció fractura en un caso. Se realizó TC craneal en un caso en el primer período, y en cuatro en el segundo período, siendo todos normales.

Tras la primera revisión insistimos en la importancia de la constancia escrita de los datos más relevantes para una correcta valoración clínica, en especial de cefalohematoma y su descripción (único criterio para la realización de radiografía en este grupo de edad), y de Glasgow, que presentaban menor porcentaje de cumplimiento. Asimismo, se introdujeron dos nuevos indicadores: constancia de mecanismo de producción del TCE y tiempo transcurrido desde éste. Observamos que 1 mes después de comunicar los resultados en sesión, mejoraron en estos dos aspectos, y en la recogida de los dos nuevos indicadores, aunque sin alcanzar los objetivos.

Los protocolos son un instrumento para minimizar la variabilidad asistencial, siempre que sean aplicados por todos los componentes del servicio; en caso contrario, no cumplirán su función por muy excelente que sea su elaboración. La metodología de autoevaluación y presentación de los resultados en sesiones clínicas constituye un método de primer orden en la formación continuada de los médicos residentes y de la plantilla. Los indicadores de calidad, como medida cuantitativa, se utilizan para controlar aspectos importantes en la práctica asistencial^{1,2,8,9}. Los resultados de la segunda evaluación se volvieron a presentar en sesión hospitalaria en junio de 2007.

Los protocolos deben revisarse periódicamente, con actualización bibliográfica y búsqueda de "evidencias", asumiendo que la mejora de la calidad no tiene un punto final. La próxima actualización se hará no después de mayo de 2008, 2 años tras la última^{1,2,10,11}.

**Y. Romero Salas^a, M. Pascual Sánchez^a,
J. López Pisón^{a,b}, A. García Oguiza^a,
J.R. García Mata^c, M.C. García Jiménez^{b,d},
C. Campos Calleja^{b,d} y J.L. Peña Segura^a**

^aUnidad de Neuropediatría. ^bGrupo de Calidad de Urgencias Pediátricas. ^cUnidad de Calidad Asistencial (UCA). ^dUnidad de Urgencias Pediátricas. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.

Correspondencia: Dr. J. López Pisón.
Unidad de Neuropediatría. Hospital Infantil Miguel Servet.
Pº Isabel la Católica, 1-3. 50009 Zaragoza. España.
Correo electrónico: jlopezpi@salud.aragon.es

BIBLIOGRAFÍA

1. Manjón Llorente G, Fernández Espuelas C, López Pisón J, García Mata JR, García Jiménez MC, Campos Calleja C, et al. Crisis convulsivas en el servicio de urgencias: valoración de nuestro protocolo. *Bol Pediatr Arag Rioj Sor.* 2006;36:93-100.
2. García Oguiza A, Manjón Llorente G, López Pisón J, García Mata JR, García Jiménez MC, Campos Calleja C, et al. Valora-

ción del cumplimiento de los criterios de calidad del protocolo de cefaleas en urgencias. *An Pediatr (Barc).* 2007;66:630-1.

3. Rosenthal BW, Bergman I. Intracranial injury after moderate head trauma in children. *J Pediatr.* 1989;115:346-50.
4. Miller JD, Murray LS, Teasdale GM. Development of a traumatic intracranial hematoma after a "minor" head injury. *Neurosurgery.* 1990;27:669-73.
5. Chan KH, Mann KS, Yue CP, Fan YW, Cheung M. The significance of skull fracture in acute traumatic intracranial hematomas in adolescents: A prospective study. *J Neurosurg.* 1990;72:189-94.
6. Lloyd DA, Carty H, Patterson M, Butcher CK, Roe D. Predictive value of skull radiography for intracranial injury in children with blunt head injury. *Lancet.* 1997;349:821-4.
7. American Academy of Pediatrics. Committee on Quality Improvement, American Academy of Pediatrics. Commission on Clinical Policies and Research, American Academy of Family Physicians. The management of Minor Closed Head Injury in Children. *Pediatrics.* 2001;107:983-93.
8. Ortega-Benito JM. La auditoría médico-clínica (II). Definiciones y tipología. *Med Clin (Barc).* 1994;103:741-4.
9. Marión Buen J, Peiró S, Márquez Calderón S, Meneu de Guillema R. Variaciones en la práctica médica: importancia, causas e implicaciones. *Med Clin (Barc).* 1998;110:382-90.
10. National Institute for Clinical Excellence. Principles for best practice in clinical audit. Oxon: Radcliffe Medical Press, 2004. p. 1-196.
11. AENOR, Manual de normas UNE serie Calidad. Gestión de la Calidad. Madrid: AENOR; 2003.

Cuadro polimalformativo en un recién nacido. Asociación VACTERL con bazo supranumerario

Sr. Editor:

La asociación VACTERL se encuadra dentro del concepto de asociación de alta frecuencia, que se entiende como un conjunto de múltiples anomalías, que no pueden ser catalogadas como un síndrome, que se presentan en al menos dos individuos y que no se deben al azar. Su herencia, por tanto, no sigue las leyes mendelianas sino que es de carácter esporádico, aunque la aparición de varios casos en una misma familia sugiere una herencia de carácter autosómico^{1,2}.

Responde al acrónimo de defectos Vertebrales, malformaciones Anales, anomalías Cardíacas congénitas, alteraciones Traqueo-Esofágicas, malformaciones Renales y alteraciones en las extremidades ("Limbs" en inglés), fundamentalmente de la zona radial. Para su diagnóstico se requiere la presencia de, al menos, tres de los siete criterios enumerados.

Presentamos el caso de un recién nacido con un cuadro polimalformativo, constituido por las siete características mayores, así como por otras menores, algunas no descritas hasta el momento.

Se trata de un recién nacido resultado de una gestación sin controlar, durante la que se consumieron tanto tabaco como alcohol. Veinticuatro horas antes del parto se realizó la única ecografía prenatal, en la que se observó a un feto varón de 30 semanas, que eran discordantes con las 36 resultantes de la exploración física neonatal.



Figura 1. A) Hernia umbilical central con abdomen globuloso. Nótese la ausencia de rasgos faciales característicos. B) Detalle de la atresia anal y criptorquidia bilateral.

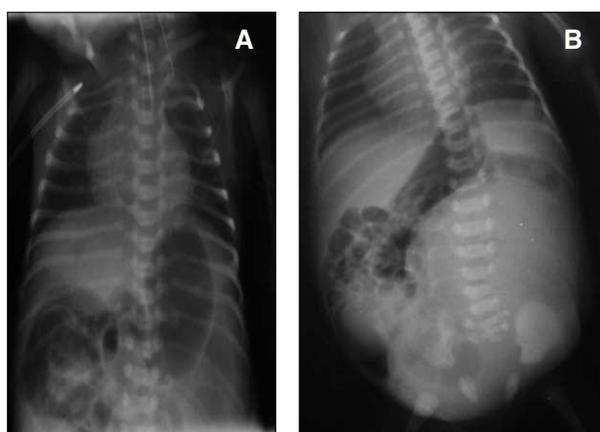


Figura 2. A) Sonda nasogástrica retenida en bolsón esofágico superior con presencia de aire abdominal. B) Ausencia de cóccix y quinta vértebra sacra, así como displasias de tercera y cuarta vértebras de esta región.

El parto fue vaginal, extramuros, atendido en un centro de salud cercano, y se estimó un Apgar 1/7.

El recién nacido presentaba en el momento de su ingreso un abdomen globuloso con diástasis de rectos y hernia umbilical (fig. 1A), criptorquidia bilateral y atresia anal (fig. 1B), así como un pulgar de implantación proximal, sin ningún rasgo fenotípico facial característico.

En la auscultación cardíaca se evidenció un soplo sistólico rudo III/VI en el cuarto espacio intercostal. El electrocardiograma y la radiografía torácica fueron normales. En la ecocardiografía se detectó una comunicación interventricular (CIV) perimembranosa y una comunicación interauricular (CIA) tipo *ostium secundum*.

En la evaluación inicial se observó incapacidad para introducir la sonda nasogástrica a través del esófago, y que ésta se quedaba retenida en un bolsón esofágico superior, lo que concordaba con el diagnóstico de atresia esofágica; en el estudio radiológico posterior se observó aire en el hemiabdomen derecho, y se detectó una fistula traqueoesofágica distal (fig. 2A). La ecografía abdominal detectó ureterohidronefrosis izquierda, sin visualizarse el riñón derecho.

Fue intervenido a las 48 h de vida para realizar una colostomía de descarga; se evidenció un intestino delgado malrotado y parcialmente volvulado, con un ciego y un apéndice en la fosa ilíaca izquierda

y, además, de la ureterohidronefrosis izquierda, por encima, había un uréter dilatado sin parénquima renal ni comunicación distal.

En el estudio radiológico vertebral se detectó agenesia del cóccix y de la quinta vértebra sacra, así como displasia de la tercera y de la cuarta vértebras de esta misma región (fig. 2B). El cariotipo fue normal.

En su evolución presentó apneas y desaturaciones frecuentes asociadas con bradicardias importantes, que al principio respondieron a las medidas básicas de reanimación, aunque falleció el quinto día por parada cardiorrespiratoria.

En el estudio autopsico, además de lo expuesto, se evidenció una comunicación ureterocloacal y la presencia de bazo supranumerario que, según nuestros conocimientos, no se había descrito hasta la fecha.

Esta entidad fue descrita, y su nombre acuñado por primera vez, por Quan-Smith en 1972, quienes sugirieron el uso del acrónimo VATER, en el que la letra R correspondía a displasias Radiales³. Fue finalmente en el año 1975 cuando se adopta el término VACTERL, que continúa en uso hasta este momento⁴.

Su incidencia es de 1,6 por cada 10.000 recién nacidos vivos, y tiene predilección por el sexo masculino (2,6:1).

Su patogenia consiste en una agresión mesodérmica durante la cuarta-sexta semana del desarrollo embrionario que condiciona diversas alteraciones tisulares que originan las manifestaciones clínicas descritas. Este daño se vinculó a una citopatía mitocondrial, aunque posteriormente se ha comprobado que no es una causa frecuente de la enfermedad^{5,6}. Múltiples teratógenos pueden contribuir a esta alteración; los más reconocidos son la diabetes materna, la ingestión de hidantoína, fenitoína, estrógenos, progesterona y adriamicina durante la gestación, o la exposición elevada al plomo^{3,7-9}. En nuestro caso, el consumo materno de alcohol podría haber contribuido, aunque no existen estudios que lo vinculen de forma irrefutable con esta asociación.

Además de los rasgos mayores, se presentan con una frecuencia variable distintos rasgos clínicos menores. Nuestro caso presentaba entre ellos criptorquidia bilateral, ureterohidronefrosis, agenesia renal derecha, fistula ureterocloacal, hernia umbilical, diastasis de rectos y bazo supranumerario, hecho este último que no hemos encontrado descrito en la bibliografía médica hasta la fecha.

Otra variante es la asociación VACTERL-H (síndrome de Briard-Evans), que añade hidrocefalia, hecho que confiere peor pronóstico y que se ha asociado a cuadros graves de anemia de Fanconi¹⁰.

En el diagnóstico diferencial de este cuadro se incluyen cromosopatías como la trisomía 18 y las deleciones 13q-, 4q- y 6q-³.

El pronóstico es muy pobre, ya que fallece el 50-85% de los niños en el primer año de vida y sólo sobrevive un 12%.

Es importante tener en cuenta que la mayoría de estos niños tiene una función cerebral normal, por lo que no se deben estimar esfuerzos tanto quirúrgicos como de rehabilitación.

**F. Álvarez Caro^a, A. Gómez Farpón^b,
R.P. Arias Llorente^a, M.A. Ibáñez Fernández^a,
G.D. Coto Cotallo^a y J.B. López Sastre^a**

^aDepartamento de Pediatría y ^bServicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. Asturias. España.

Correspondencia: Dr. F. Álvarez Caro.

Avda. San Martín Padre, 15.

33405. Salinas. Principado de Asturias. España.

Correo electrónico: franciscoalvarez130@msn.com

BIBLIOGRAFÍA

1. Auchterlonie JA, Withe MP. Recurrence of the VATER association within a sibship. *Clin Genet.* 1982;21:122-4.
2. SIERE. Sistema de información de enfermedades raras en español. VACTERL. Disponible en: http://iier.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=2764. Consultado el 10-04-2008.
3. De Hoyos López MC, Pascual Pérez JM, Aragón García MP. Defecto primario del desarrollo VACTERL en hija de madre con diabetes tipo 1. *Bol Pediatr.* 2001;41:36-40.
4. Nora AH, Nora JJ. A syndrome of multiple congenital anomalies association with teratogenic exposure. *Arch Environ Health.* 1975;30:17-21.
5. Damian MS, Seibel P, Schachenmayr W, Reichmann H, Dorn-dorf W. VACTERL with the mitochondrial np 3243 point mutation. *Am J Med Genet.* 1997;72:237-8.
6. Stone DL, Biesecker LG. Mitochondrial NP 3243 point mutation is not a common cause of VACTERL association. *Am J Med Genet.* 1997;72:237-8.
7. Castori M, Rinaldi R, Capocaccia P, Roggini M, Grammatico P. VACTERL association and maternal diabetes: A possible causal relationship? *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2008;82:169-72.
8. Cano Garci-Nuño A, Solís Sanchez G, Coto Cotallo GD, Cepeda Martínez A, Ramos Aparicio A, López Sastre J, et al. Atresia de esófago y anomalías asociadas. *An Esp Pediatr.* 1992;36:455-9.
9. Dawrant MJ, Giles S, Bannigan J, Puri P. Adriamycin produces a reproducible teratogenic model of vertebral, anal, cardiovascular, tracheal, esophageal, renal, and limb anomalies in the mouse. *J Pediatr Surg.* 2007;42:1652-8.
10. Holden ST, Cox JJ, Kesterton I, Thomas NS, Carr C, Woods CG. Fanconi anaemia complementation group B presenting as X linked VACTERL with hydrocephalus syndrome. *J Med Genet.* 2006; 43:750-4. Epub 2006 May 5.

Síndrome de Cushing primario. Aspectos controvertidos

Sr. Editor:

El síndrome de Cushing es poco frecuente en las edades pediátricas y en más de dos tercios de los casos es de origen hipofisario^{1,2}. Los pediatras, pues, tenemos poca experiencia en el diagnóstico y tratamiento del hipercortisolismo de origen suprarrenal, y por ello surgen aspectos controvertidos en nuestra actuación. Por una parte, el diagnóstico diferencial entre adenoma y carcinoma suprarrenal basándose en datos clínicos y analíticos no es siempre claro. Por otra, existe muy poca experiencia publicada con el tratamiento médico del hipercortisolismo en niños, muy importante para minimizar los riesgos de la intervención quirúrgica.

Se presenta el caso de un niño de 11 años que fue atendido en nuestra consulta por aumento de 20 kg de peso, acné florido, hipertricosis, rubicundez y estrías rojo-vinosas abdominales de 1 año de evolución. En la exploración presentaba un peso de 63 kg, una talla de 138 cm (en el percentil 10, acorde para su talla media parental de 160 cm), índice de masa corporal 33 kg/m², presión arterial 180/120 mmHg tras relajación, pubertad en curso con testes de 6 ml y adrenarquia presente.

Las pruebas analíticas confirmaron un hipercortisolismo primario: ACTH indetectable, cortisol en orina de 24 h 858 µg (normal hasta 400 µg), cortisol plasmático matutino de 27 µg/dl (normal hasta 18 µg/dl), vespertino (a las 20.00 h) de 28 µg/dl, tras administración de 1 mg de dexametasona a las 23.00 h de la noche anterior de 25 µg/dl, hemoglobina de 16 g/dl y glucemia de 112 mg/dl; y un exceso de dihidroepiandrosterona-sulfato (DHEAS) (525 µg/dl; valores normales en este estadio puberal, 26-266 µg/dl). Se realizó una TC abdominal en la que se visualizó una tumoración en la glándula suprarrenal derecha de 4 cm de eje mayor, homogénea, bien delimitada, con una calcificación y sin zonas de necrosis ni hemorragia.

El tratamiento con ketoconazol a dosis crecientes desde 800 hasta 1.200 mg/día no suprimió la secreción de cortisol (se mantenía la presión arterial en 180/120 mmHg, el cortisol plasmático matutino en 20 µg/dl y el cortisol en orina de 24 h en 678 µg), por lo que fue necesario asociar espironolactona a dosis de 4 mg/kg/día para conseguir normalizar la presión arterial para realizar la intervención quirúrgica. Se extirpó la glándula suprarrenal derecha por vía laparoscópica y la histología fue de adenoma basándose en el tamaño, cápsula no infiltrada, superficie de corte homogénea, sólida y amarillenta, ausencia de necrosis, hemorragia y afectación vascular.

Tras la intervención, el paciente presentó una insuficiencia suprarrenal (cortisol plasmático y ACTH indetectables, DHEAS 3,7 µg/dl) y recibió durante 5 meses hidrocortisona oral a dosis decrecientes. Posteriormente se mantuvo la recomendación en caso de estrés intercurrente ante los hallazgos analíticos: ACTH indetectable, cortisol plasmático basal de 3,8 µg/dl y tras estímulo con ACTH de 8,5 µg/dl y DHEAS de 5,1 µg/dl. Esta indicación se suspendió a los 14 meses después de la intervención, pues se había recuperado la función del eje glucocorticoide (ACTH de 56 pg/ml, cortisol plasmático basal de 16,6 µg/dl y tras estímulo con ACTH de 30 µg/dl), y se mantenía disminuido el valor de DHEAS (13,6 µg/dl). Durante estos meses se normalizó el fenotipo, volviendo al normopeso, la presión arterial era de 110/60 mmHg y habían desaparecido las alteraciones cutáneas (excepto el rastro de la estrías decoloradas).

El ketoconazol administrado a dosis comprendidas entre 600 y 1.200 mg/día ha demostrado ser eficaz para conseguir la normocortisolemia en el síndrome de Cushing³, también en niños⁴, aunque en casos como el nuestro se produce una resistencia parcial primaria. Precisamente esta resistencia es más frecuente en los carcinomas que los adenomas suprarrenales⁵. Nuestro paciente también presenta otros datos asociados con malignidad: la edad superior a 10 años, la presencia de hipertensión arterial grave y la secreción androgénica⁶.

Sin embargo, la producción mixta de cortisol y andrógenos no es incompatible con la benignidad histológica del tumor suprarrenal, según se ha descrito⁷, y el resto de los datos de nuestro caso orientaban hacia la benignidad: tumor menor de 6 cm de diámetro mayor, larga evolución de la clínica, ausencia de metástasis y de síndrome constitucional e imagen homogénea de la TC (sin necrosis, calcificaciones, ni hemorragias)⁸.

Con respecto a la evolución postoperatoria, en las publicaciones pediátricas, si la cirugía es curativa, todas las anomalías cutáneas desaparecen antes que en los adultos, a lo largo del primer año, excepto los rastros de las estrías⁹. En cuanto a la