

Figura 1 Hipocaptación de médula ósea en diáfisis tibial derecha sugestiva de infarto óseo.

- Aunque se ha demostrado que la PET es útil, es una herramienta cara y no disponible en todos los centros.

Una nueva técnica prometedora es la gammagrafía de médula con sulfuro coloidal; que demostraría una captación normal en las osteomielitis y una disminución de la captación en las zonas de infarto. En estudios anteriores ya se han escrito diversos casos con un buen resultado⁹. En el caso que presentamos, el resultado de una hipocaptación en la zona en la que se sospechaba infección, fue una herramienta definitiva para llegar al diagnóstico de infarto y permitió retirar antibióticos con seguridad (fig. 1).

Ante una clínica de inflamación local en un paciente con anemia drepanocítica, en caso de que los cultivos sean negativos, la gammagrafía de médula con sulfuro coloidal es una herramienta útil para diferenciar entre infección osteoarticular e infarto óseo.

Bibliografía

1. Davies EG, Riddington C, Lottenberg R, Dower N. Pneumococcal vaccines for sickle cell disease. *Cochrane Database Syst Rev* 2004;(1):CD003885.pub2.
2. Riddington C, Owusu-Ofori S. Prophylactic antibiotics for preventing pneumococcal infection in children with sickle cell disease. *Cochrane Database Syst Rev* 2002;(3):CD003427.

3. Keeley K, Buchanan GR. Acute infarction of long bones in children with sickle cell anemia. *J Pediatr*. 1982;101:170-5.
4. Onwubalili JK. Sickle cell disease and infection. *J Infect*. 1993;7:2-20.
5. Dalton G, Drummond D, Davidson R, Robertson W. Bone Infarction versus infection in sickle cell disease in children. *J Pediatr Orthop*. 1996;16:540-4.
6. Rao S, Solomon N, Millar S. Scintigraphic differentiation of bone infarction from osteomyelitis in children with sickle cell disease. *J Pediatr*. 1985;107:685-8.
7. Boonerot V, Sebag G, de Montalembert M. Gadolinium-DOTA enhanced MRI of painful osseous crises in children with sickle cell anemia. *Pediatr Rad*. 1994;24:92-5.
8. Sadat-Ali M, al-Umran K, al Habdan I. Ultrasonography: Can it differentiate between vasoocclusive crisis and acute osteomyelitis in sickle cell disease? *J Pediatr Orthop*. 1998;18:552-4.
9. Wong AL, Sakamoto KM, Johnson E. Differentiating osteomyelitis from bone infarction in sickle cell disease. *Pediatr Emerg Care*. 2001;17:60-3.

V. Soto-Insuga*, B. Álvarez González, B. Rubio Gribble y J.T. Ramos Amador

Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Getafe, Getafe, Madrid, España

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: walta68@hotmail.com (V. Soto-Insuga).

doi:10.1016/j.anpedi.2009.11.021

Raquitismo carencial en un lactante de 5 meses. Patología poco común en nuestro medio

Nutritional rickets in a 5 month-old child. A rare disease in Spain

Sr. Editor

El raquitismo por deficiencia de vitamina D continúa siendo un problema de salud entre los niños de muchas comunida-

des, especialmente entre los lactantes que son exclusivamente amamantados, lactantes de piel oscura que viven en zonas templadas, los bebés y sus madres en el oriente medio y los niños de países en desarrollo^{1,2}. La producción de vitamina D con la exposición al sol es la forma primordial para evitar la deficiencia de vitamina D en los lactantes y niños de corta edad³. Menos del 10% deriva de orígenes dietéticos⁴. Las variaciones estacionales en el suero de 25 hidroxivitamina D de niños y adultos están bien documentadas, con niveles máximos en el medio del verano y el punto más bajo al final del invierno en los hemisferios norte y sur^{5,6}. La lactancia materna es indiscutiblemente el alimento ideal para los lactantes, sin embargo, contiene menos de 25 UI de vitamina D por litro que es

Tabla 1 Datos analíticos del paciente

Parámetros	Calcio	Fósforo	Magnesio	Paratohormona	25-hidroxivitamina D
Valor paciente	6,4 mg/dl	↓ 1,8 mg/dl	2 mg/dl	287 pg/ml	↓ 16,16 nmol/ml
Valor referencia	8,8 – 10,8 mg/dl	4 – 7 mg/dl	1,9 – 2,5 mg/dl	15 – 65 pg/ml	> 30 nmol/ml



Figura 1 Radiografía de muñeca: metáfisis ensanchada, separada, acopada y desflecada.

insuficiente para la prevención del raquitismo⁷. Por lo tanto si el bebe está recibiendo lactancia materna exclusiva, de una madre deficiente de vitamina D y ambos son de raza oscura, el niño es susceptible al déficit de vitamina D y por consiguiente puede desarrollar raquitismo⁸.

Se trata de una lactante, mujer de 5 meses de vida, ingresada en el mes de enero por bronquiolitis virus sincitial respiratorio positivo que de forma casual se detecta cifras de calcio en 6,4 mg/dl (8,8 – 10,8 mg/dl). Antecedentes de embarazo, parto y neonatal sin incidencias. Recibía lactancia materna exclusiva desde su nacimiento. Referían escasas salidas al aire libre y siempre cubierta de ropa. Su madre, de raza negra, no había recibido suplementos nutricionales durante el embarazo o lactancia y no tenía adecuada ingesta de lácteos. En la exploración física destaca craneotabes, rosario costal y ensanchamiento de muñecas. Se realiza analítica cuyos resultados se muestran a continuación. (tabla 1). La radiografía de tórax mostró ensanchamiento condrocostal y de los extremos costales. Y la radiografía de muñeca, ensanchamiento de la metáfisis del carpo, deflecamiento, imagen en copa y osteopenia (fig. 1). Todos ellos hallazgos compatibles con raquitismo figura 1.

Se pautó tratamiento con exposición solar, vitamina D3 (colecalfiferol) y suplementos de calcio. A los 2 meses del tratamiento alcanzó una calcemia de 10,7 mg/dl y se normalizaron el resto de los parámetros analíticos.

La reaparición del raquitismo por deficiencia de vitamina D en Europa y Norteamérica se asocia principalmente a los niños de piel oscura con dietas vegetarianas estrictas, lactantes de piel oscura con lactancia materna exclusiva durante más de 3 – 6 meses de edad, neonatos prematuros e hijos de madres con deficiencia de vitamina D⁹. No solo el hecho de tener la piel pigmentada puede ocasionar el déficit de vitamina D, sino también largos periodos de tiempo en el hospital, menor tiempo en exteriores, la cultura del vestir, fuerte protección solar, la zona residencial, etc. Los niños son más susceptibles a los bajos valores de vitamina D durante el invierno comparado con los meses de verano por consiguiente el raquitismo florido se presenta a finales de invierno o principios de la primavera como nuestro caso. El raquitismo debe incluirse en el diagnóstico diferencial de los niños que presentan falta de crecimiento, retrasos del desarrollo y anomalías ortopédicas. El diagnóstico precoz es esencial ya que la morbilidad puede ser minimizada si los niños son tratados antes de los 8 meses de vida. Aunque las recomendaciones actuales de la academia americana de pediatría es de 400 UI de vitamina D para la prevención del raquitismo, debe considerarse suplementos de hasta 800 UI para los lactantes de piel oscura que viven a gran latitud¹⁰. Es importante señalar que junto a la palpación habitual de la fontanela se debe buscar el craneotabes por ser un signo precoz y muy frecuente en el raquitismo además del rosario costal y el ensanchamiento de muñecas.

Bibliografía

- Pettifor JM. Nutritional rickets: deficiency of vitamin D, calcium, or both? *Am J Clin Nutr.* 2004;80:1725S–9S.
- Al-Atawi MS, Al-Alwan IA, Al-Mutair AN, Tamim HM, Al-Jurayyan NA. Epidemiology of nutritional rickets in children. *Saudi J Kidney Dis Transpl.* 2009;20:260–5.
- Holick MF. High prevalence of vitamin D inadequacy and implications for health. *Mayo Clin Proc.* 2006;81:353–73.
- Norris JM. Can the sunshine vitamin shed light on type 1 diabetes? *Lancet.* 2001;358:1476–8.
- Holick MF, Vitamin D. In *Modern nutrition in health and disease*. 10th edition. Shils M, et al, editores. Baltimore, Maryland, USA: Lippincott Williams & Wilkins; 329–345.
- Webb AR, Kline L, Holick MF. Influence of season and latitude on the cutaneous synthesis of vitamin D₃: exposure to winter sunlight in Boston and Edmonton will not promote vitamin D₃ synthesis in human skin. *J Clin Endocrinol.* 1988; 67:373–8.
- Hollis BW, Wagner CL. Vitamin D requirements during lactation: high-dose maternal supplementation as therapy to prevent

- hypovitaminosis D for both the mother and the nursing infant. *Am J Clin Nutr.* 2004;80:1752S–8S.
8. Lee JM, Smith JR, Philipp BL, Chen TC, Mathieu J, Holick MF, et al. Vitamin D deficiency in a healthy group of mothers and newborn infants. *Clin Pediatr.* 2007;46:42–4.
 9. Dawodu A, Wagner CL. Mother-child vitamin D deficiency: an international perspective. *Arch Dis Child.* 2007;92:750–3.
 10. Misra M, Pacaud D, Petryk A, Collett-Solberg PF, Kappy M. Deficiencia de vitamina D en los niños y su tratamiento: revisión del conocimiento y las recomendaciones actuales. *Pediatrics.* 2008;66:86–106.

doi:10.1016/j.anpedi.2009.11.022

Encefalopatía epiléptica por déficit parcial de biotinidasa

Epileptic encephalopathy due to partial biotinidase deficiency

Sr. Editor:

El déficit de biotinidasa o disfunción de carboxilasas múltiple de inicio tardío (OMIM # 253260) es un trastorno metabólico infrecuente, con una incidencia de 1:60.000 recién nacidos y herencia autosómica recesiva. Debuta habitualmente en los primeros meses de vida^{1–3}. Sus manifestaciones clínicas más comunes son: neurológicas (crisis convulsivas, retraso psicomotor, ataxia intermitente e hipotonía), cutáneas (exantema maculo papuloso y alopecia) y sensoriales (hipoacusia neurosensorial, atrofia del nervio óptico y conjuntivitis). Los pacientes con presentación tardía pueden presentar paraparesia espástica, alteraciones visuales y debilidad en las extremidades⁴. Bioquímicamente se caracteriza por la presencia de acidosis láctica, acidemia orgánica, hiperamonemia y una típica excreción de ácidos orgánicos en orina (elevación de 3 hidroxipropiónico, 3 hidroxivalérico, 3 metilcrotonilglicina y metilcitrónico). El tratamiento con biotina a dosis entre 5–20 mg diarias resuelve todos los síntomas, salvo el retraso psicomotor y la hipoacusia establecidos, pero impide su aparición si se inicia el tratamiento en fase presintomática.

Se presenta un lactante varón, hijo de padres sanos consanguíneos (primos hermanos), sin antecedentes de interés. Embarazo obtenido por inyección intracitoplasmática de espermatozoide. Las ecografías prenatales mostraron una displasia renal izquierda. Parto a las 39 semanas sin complicaciones. Cribado neonatal para fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, fibrosis quística e hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 21 hidroxilasa normal.

A la edad de 2 meses presenta hasta 6 episodios diarios de crisis de salvos de espasmos tónicos en flexión de extremidades superiores de hasta 10 segundos de duración, al despertar, concluyendo con llanto, y somnolencia posterior. La exploración mostraba un fenotipo facial toscó, sin contacto ni seguimiento visual y escasa respuesta a estímulos auditivos. Hipertonía e hiperreflexia, principalmente en extremidades inferiores.

L. Ojeda*, M.A. Ros, C. Tomás, J.J. Alcón y J. Ardit

Servicio de Pediatría, Consorcio Hospital General Universitario Valencia, España

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: lysbet_ojeda@yahoo.es (L. Ojeda).

Vídeo-EEG en vigilia y sueño mostraba signos sugestivos de encefalopatía epiléptica, actividad de fondo desorganizada, de elevada amplitud y pobre diferenciación topográfica, con abundantes brotes de aplanamiento. En la transición vigilia-sueño se recogieron episodios de sacudidas de extremidades, en relación con dichos brotes de aplanamiento.

Se inició tratamiento con valproato (hasta 60 mg/kg/día), con respuesta parcial de las crisis, reduciéndose a 1–2 episodios al día. Se completó estudio neurometabólico; en sangre: hemograma, bioquímica, transaminasas, hormonas tiroideas, cobre, ceruloplasmina, LDH, CPK, homocisteína, amonio, láctico, cuerpos cetónicos, ácidos grasos libres, cromatografía de ácidos grasos de cadena muy larga y aminoácidos normales. En orina: aminoácidos y mucopolisacáridos normales. Serologías de toxoplasma, CMV, rubéola, herpes virus y herpes VI negativas. Cariotipo 46 XY. TC craneal normal. RM cerebral discreta dilatación triventricular, marcada falta de mielina supra e infratentorial y aumento de los espacios pericerebrales frontoparietales (figs. 1 y 2).

Estudio oftalmológico normal, estudio cardiológico foramen oval permeable. Ecografía abdominal mostró displasia renal izquierda y bazo supernumerario.

A las tres semanas del inicio de la epilepsia, tras 2 semanas de tratamiento con valproato, presentó un exantema máculo-papular eritematoso, en tronco y extremidades, con múltiples lesiones redondeadas de unos 10 mm.

Al mes y medio del inicio del cuadro, se reciben los resultados de los ácidos orgánicos en orina que mostraron

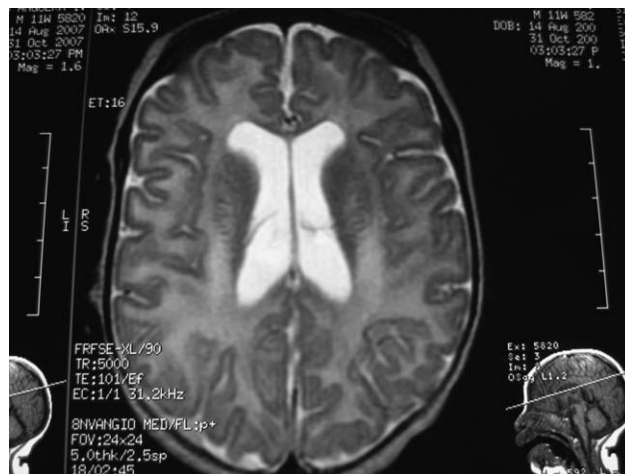


Figura 1 RM cerebral corte axial, secuencia T2.