

puede ser suficiente para controlar las crisis. La terapéutica con antiépiléptico tiene indicación cuando estas medidas no son suficientes o cuando existe otro tipo de epilepsia concomitante. Es posible la desaparición espontánea; cuando es necesaria terapéutica farmacológica existe normalmente buena respuesta.

Bibliografía

1. Satischandra P. Hot-Water Epilepsy. *Epilepsia*. 2003;44 Suppl 1:29–32.
2. Bebek N, Gurses C, Gokyigit A, et al. Hot-water epilepsy: clinical and electrophysiological findings based on 21 cases. *Epilepsia*. 2001;42:1130–4.
3. Argumosa A, Herranz JL, Barrasa J, Arteaga R. Epilepsia refleja por agua caliente: un Nuevo caso y revision de la bibliografía. *Rev Neurol*. 2002;35:349–53.
4. Yavuz ST, Ak M. Hot water epilepsy: case report and review of the literature. *AJCI*. 2007;1:122–4.
5. Ratnapriya R, Satishchandra P, Dilip S, Gadre G, Anand A. Familial autosomal dominant reflex epilepsy triggered by hot water maps to 4q24–q28. *Hum Genet*. 2009;126:677–83.
6. Ratnapriya R, Satishchandra P, Kumar SD, Gadre G, Reddy R, Anand A. A locus for autosomal dominant reflex epilepsy precipitated by hot water maps at chromosome 10q21. 3–q22. *Hum Genet*. 2009;125:541–9.
7. Franzoni E, Gentile V, Grosso S, Brunetto D, Cordelli DM, Balestri P. Bathing epilepsy: report of two Caucasian cases. *Epileptic Disord*. 2010;12:88–90.
8. Nechay A, John BP, Stephenson, Bath-induced paroxysmal disorders in infancy. *Eur J Paediatr Neurol*. 2009;13:203–8.
9. Iloos C, Fohlen M, Villeneuve N, et al. Hot Water epilepsy: a benign and unrecognized form. *J Child Neurol*. 2000;15:125–8.
10. Tezer FI, Ertas N, Yalcin D, Saygi S. Hot water epilepsy with cerebral lesion: a report of five cases with cranial MRI findings. *Epilepsy Behav*. 2006;8:672–6.

R. Nunes Marta^{a,*}, P. Cardoso Garcia^b, V. Silva Fernandes^a, S. Azevedo Rocha^a y E. Gonçalves Rodrigues^a

^a *Servicio de Pediatría, Hospital Nossa Senhora do Rosário, Centro Hospitalar Barreiro Montijo, Portugal*

^b *Servicio de Pediatría, Hospital de Dona Estefânia, Lisboa, Portugal*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: rnunesmarta@gmail.com

(R. Nunes Marta).

doi:10.1016/j.anpedi.2010.09.013

Hemocromatosis neonatal: un nuevo y esperanzador horizonte

Neonatal haemochromatosis: a new and promising horizon

Sr. Editor:

La hemocromatosis neonatal (HN) tiene una elevada mortalidad (80-90%); es el fallo hepático neonatal más frecuente y un hallazgo relativamente habitual en abortos o fetos muertos in útero¹. Se inicia in útero y está asociada a siderosis intrahepática y extrahepática, respetándose el sistema reticuloendotelial. Con una tasa de recurrencia del 80%^{2,3}, cada caso tiene sólo 10-20% de opciones de recuperación sin trasplante hepático⁴. La hipótesis aloinmune plantea que la exposición materna a un antígeno soluble hepático fetal genera anticuerpos maternos, que son transportados activamente a través de la placenta desde la semana 18, disregulando la función de la ferroprotina placentaria. Basándose en esta teoría inmune, se estableció el tratamiento empírico con inmunoglobulinas intravenosas de la embarazada^{2,5}. Queremos comunicar el segundo caso publicado en España⁶ de prevención en gestante con antecedentes de hija fallecida por HN en el periodo neonatal.

El caso índice es recién nacido mujer de 16 días de vida que es traída a urgencias por presentar cuadro clínico de 6 horas de deterioro neurológico sin fiebre, apnea y bradicardia extrema. Desarrolló fallo multiorgánico y destacaban hipoglucemia, acidosis metabólica grave con láctico elevado (15 mmol/l), hipertransaminasemia (AST 400 U/l,

ALT 80U/l), anemia grave (Hb 8,5g/dl), hiperbilirrubinemia de 9,5 mg/dl, elevación de enzimas cardíacas (CPK-MB 31,4 ng/ml, troponina I 2,1 ng/ml), coagulopatía grave refractaria a vitamina K y transfusiones de plasma; así como hiperamonemia grave (hasta 429 µmol/l) pese a tratamiento y que precisó hemodiafiltración. Falleció tras 36 h del ingreso solicitándose necropsia, con datos de fibrosis hepática extensa y hallazgos típicos de hemocromatosis neonatal (acúmulo específicos de hierro en diversos órganos (hígado, corazón, páncreas, glándulas exocrinas y glándulas endocrinas), a excepción de sistema reticuloendotelial).

En la siguiente gestación se decidió iniciar inmunoglobulina inespecífica 1 g/kg/semana a la madre, desde la semana 16 de gestación. La tolerancia fue buena (fiebre y cefaleas primeras 24h). Controles ecocardiográficos intrauterinos evidenciaron crecimiento acorde con percentiles habituales, sin datos indirectos de hepatopatía, con resonancia magnética fetal normal. Finalmente, a las 39 semanas de edad gestacional la madre dio a luz una niña sana, con un peso de 3.230 gramos, sin alteraciones clínicas. Se realizaron varias analíticas las primeras 72 h, únicamente destacando tiempo de protrombina de 16 segundos (54%), TPTA de 47,7 segundos (ratio de 1,6 veces el control) y ascenso de ferritina hasta 700 ng/ml sin afectación significativa del resto de parámetros del metabolismo férrico, con cifras de alfafetoproteína (AFP) de 60.500 ng/ml. Las analíticas se fueron normalizando durante los primeros meses de vida y actualmente tiene un año y medio de vida y se encuentra sana, con adecuado desarrollo físico y psicomotor y analíticas de función hepática y metabolismo férrico normales.

En el caso de la primera recién nacida, la escasa alteración de transaminasas puede correlacionarse con una cirrosis y escasa masa hepatocitaria. La no elevación de transami-

nasas en la segunda recién nacida, junto con AFP dentro de rango habitual (61.600 ± 44.800 ng/ml)⁷ – normalmente en la HN la AFP se eleva de manera constante aunque poco específica entre 100.000 y 600.000 ng/ml⁸ - van a favor de la normalidad tisular hepática. En la primera niña hay datos globales analíticos sobre los que se diagnostica la hepatopatía grave. En la segunda niña hay normalidad de ALT con una coagulación que implica una mínima afectación de la síntesis hepática y una ferritina discretamente elevada (valores normales neonatales entre 10 y 300 ng/ml). Por ello y por la ausencia de otros datos de fallo hepático se decidió no iniciar tratamiento quelante específico y se hizo seguimiento clínico-analítico durante el primer mes de vida, observándose una progresiva normalización de sus valores, lo que indica una resolución de la mínima afectación hepática que pudiera haber.

Un paciente con hepatopatía grave debida a HN que no necesite trasplante hepático puede recuperarse hasta la completa normalidad funcional e histológica hepática, proceso que lleva 2-4 años^{9,10}. En nuestra segunda recién nacida no se realizó biopsia hepática ni otros tratamientos, aunque se preparó un “cóctel terapéutico” antioxidantes-quelantes (selenio, prostaglandina-E1, desferoxamina, vitamina-E y alfa-tocoferol-polietilenglicol-succinato).

La literatura actual demuestra el éxito de la terapia con inmunoglobulinas, obteniendo excelentes resultados perinatales en comparación con los de terapias convencionales con antioxidantes o quelantes del hierro. Aún así, nuestro caso es uno aislado y no podemos asegurar que la enfermedad hubiera recidivado en la segunda recién nacida, al no haber hecho biopsia.

En aquellos pacientes con fallo hepático neonatal y aumento de ferritina sérica debería comenzarse en forma precoz el estudio y tratamiento de hemocromatosis neonatal, hasta confirmar el diagnóstico, y si no hay respuesta en 72 h debería plantearse trasplante hepático. De momento, la terapia materna con inmunoglobulinas ha demostrado ser la más eficaz para evitar la HN en gestantes con antecedentes de hijos afectos.

Bibliografía

- Whittington PF, Malladi P. Neonatal hemochromatosis: is it an alloimmune disease? *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2005;40:544–9.

- Whittington PF, Hibbard JU. High-dose immunoglobulin during pregnancy for recurrent neonatal haemochromatosis. *Lancet.* 2004;364:1690–8.
- Shneider BL. Genetic counseling in neonatal hemochromatosis. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2002;34:328.
- Flynn DM, Mohan N, McKiernan P, Beath S, Buckels J, Mayer D, et al. Progress in treatment and outcome for children with neonatal haemochromatosis. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2003;88:F124–7.
- Whittington PF. Fetal and infantile hemochromatosis. *Hepatology.* 2006;43:654–60.
- Cruceyra M, Martínez N, de la Calle M, González MM, Viejo A, Frauca E, et al. Nueva terapia con inmunoglobulinas en un caso de hemocromatosis neonatal. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 2010;75:204–6.
- Bader D, Riskin A, Vafsi O, Tamir A, Peskin B, Israel N, et al. Alpha-fetoprotein in the early neonatal period—a large study and review of the literature. *Clin Chim Acta.* 2004;349:15–23.
- Knisely AS, Mieli-Vergani G, Whittington PF. Neonatal hemochromatosis. *Gastroenterol Clin North Am.* 2003;32:877–89.
- Whittington PF, Kelly S. Outcome of pregnancies at risk for neonatal hemochromatosis is improved by treatment with high-dose intravenous immunoglobulin. *Pediatrics.* 2008;121:e1615–21.
- Rand EB, Karpen SJ, Kelly S, Mack CL, Malatack JJ, Sokol RJ, et al. Treatment of neonatal hemochromatosis with exchange transfusion and intravenous immunoglobulin. *J Pediatr.* 2009;155:566–71.

J. Blasco Alonso^{a,*}, J.M. González Gómez^b,
M. Blasco Alonso^c, R. Gil Gómez^b, V.M. Navas López^a,
C. Sierra Salinas^a, E. González Escañuela^c y
J. Herrera Peral^c

^a *Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Infantil, Hospital Universitario Materno-Infantil Carlos Haya, Málaga, España*

^b *Servicio de Cuidados Críticos y Urgencias Pediátricas, Hospital Universitario Materno-Infantil Carlos Haya, Málaga, España*

^c *Servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital Universitario Materno-Infantil Carlos Haya, Málaga, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: javierblascoalonso@yahoo.es
(J. Blasco Alonso).

doi:10.1016/j.anpedi.2010.09.005