

5. Harada K. Intravenous gamma-globulin treatment in Kawasaki disease. *Acta Paediatr Jpn.* 1991;33:805–10.
6. Kawasaki T. Pediatric acute febrile mucocutaneous lymph node syndrome with characteristic desquamation of fingers and toes: my clinical observation of fifty cases. *Pediatr Infect Dis J.* 2002;21:1–38.
7. Morens DM, Anderson LJ, Hurwitz ES. National surveillance of Kawasaki disease. *Pediatrics.* 1980;65:21–5.
8. Wang S, Best BM, Burns JC. Periungual desquamation in patients with Kawasaki disease. *Pediatr Infect Dis J.* 2009;28:538–9.
9. Bures FA. Beau's lines in mucocutaneous lymph node syndrome [letter]. *Am J Dis Child.* 1981;135:383.
10. López Neyra A, Álvarez-Coca González J, Pérez Suárez E, Martínez Pérez J, Rubio Villanueva JL. Líneas de Beau y enfermedad de Kawasaki. *An Pediatr (Barc).* 2007;67:610–1.

L.M. Prieto Tato

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

*Correo electrónico: prieto.tatoluis.manuel@hotmail.com.*

doi:10.1016/j.anpedi.2010.10.003

## Epilepsia por agua caliente. Una forma rara de epilepsia refleja<sup>☆</sup>

### Hot water epilepsy: A rare form of reflex epilepsy

*Sr. Editor:*

Las epilepsias reflejas son síndromes epilépticos en los cuales todas las crisis son desencadenadas por estímulos sensoriales específicos.

La epilepsia por agua caliente es rara. Fue descrita por primera vez en 1945 por Allen, en Nueva Zelanda, en un niño de 10 años que presentaba episodios de mirada fija, hipertonia y pérdida de conocimiento durante la inmersión en agua caliente. Han sido publicados casos aislados en todo el Mundo y las mayores series provienen de la India<sup>1</sup> y Turquía<sup>2</sup>. Se desconoce la prevalencia e incidencia en la población mundial, estimándose que en India la epilepsia por agua caliente corresponde al 2,5-9% del total de las epilepsias.

Presentamos el caso de un lactante con 9 meses que inició, durante el baño con temperatura cerca de 37°C, episodios caracterizados por mirada fija y vaga, palidez seguida de cianosis, interrupción de la actividad motora, hipotonía y pérdida de conocimiento, con duración máxima de 2 min y recuperación completa y espontánea después de un corto periodo de somnolencia. Se trata de un lactante sin antecedentes personales ni familiares relevantes y desarrollo psicomotor adecuado a la edad. El examen objetivo y neurológico, el ecocardiograma y el electroencefalograma (EEG) intercrítico no tuvieron alteraciones. La resonancia magnética craneoencefálica excluyó alteraciones estructurales. Se intentó el control de las crisis con disminución de la temperatura del agua del baño sin éxito y, debido a la gran repercusión en la calidad de vida familiar, empezó terapéutica con carbamacepina con buena respuesta clínica.

La fisiopatología de la epilepsia refleja por agua caliente es desconocida, pero se ha referido que el evento

sensorial desencadenante es complejo, envolviendo un estímulo simultáneamente táctil y térmico<sup>1,3</sup>. En la India y Turquía, donde este tipo de epilepsia es más frecuente, existe el hábito de echar agua caliente (40-50°C) sobre la cabeza durante el baño<sup>1,4</sup>. Parece existir evidencia de una base genética para la epilepsia refleja provocada por el agua caliente, probablemente influenciada por factores ambientales. Se han identificado recientemente dos loci genéticos, uno en el cromosoma 4q24-q29 en una familia con 4 generaciones afectadas de forma autosómica dominante<sup>5</sup>, y otro en el cromosoma 10q21.3-q22.3<sup>6</sup>.

Existen en la literatura casos publicados con crisis relacionadas con el baño independientemente de la temperatura del agua y que aparecen descritos en la literatura más reciente como pertenecientes a una entidad clínica distinta y más rara designada "epilepsia del baño" o "epilepsia de la inmersión en agua"<sup>7</sup>. Fueron descritos 18 casos en niños de diferentes partes del mundo, con una media de edad de inicio de síntomas de 7 meses y una temperatura media del agua del baño de 37°C<sup>8</sup>. En nuestro caso clínico, las crisis ocurrieron con una temperatura del agua cercana a los 37°C y durante la inmersión, pareciendo que el estímulo táctil es más importante como factor desencadenante que el estímulo térmico.

El tipo de crisis más frecuente es la convulsión parcial compleja con o sin generalización secundaria (67-71%). Alrededor del 33% se presentan con crisis generalizadas y predominantemente tónico-clónicas. Cada episodio dura de 30 segundos a 3 minutos y está descrito en cualquier momento del baño<sup>2</sup>. En nuestro caso las crisis tuvieron una duración máxima de 2 minutos y ocurrieron justo después de la inmersión en agua con recuperación espontánea tras un corto periodo de somnolencia.

El examen neurológico y el EEG intercrítico habitualmente son normales. En la mayoría de los casos descritos no fue realizado EEG durante la crisis, pero en aquellos en los que fue posible su realización aparecen descritas con más frecuencia alteraciones con predominio en el hemisferio izquierdo y lóbulos temporales<sup>9</sup>.

Los estudios de neuroimagen son mayoritariamente normales<sup>2</sup>, como en este caso. Sin embargo, existen descritos en la literatura casos de epilepsia por agua caliente con lesiones estructurales como esclerosis del hipocampo, displasia cortical o lesiones quísticas<sup>10</sup>.

Medidas simples como la disminución de la temperatura del agua del baño o la alteración del método de aseo

<sup>☆</sup> Presentación previa: 8º Congreso Nacional de Pediatría. Sociedade Portuguesa de Pediatría Vilamoura, 1 – 5 de Outubro de 2007. Publicado como resumen en *Acta Pediátrica Portuguesa* 2007; 38: S120.

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. Ios 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<sup>a,\*</sup>, P. Cardoso Garcia<sup>b</sup>, V. Silva Fernandes<sup>a</sup>, S. Azevedo Rocha<sup>a</sup> y E. Gonçalves Rodrigues<sup>a</sup>

<sup>a</sup> *Servicio de Pediatría, Hospital Nossa Senhora do Rosário, Centro Hospitalar Barreiro Montijo, Portugal*

<sup>b</sup> *Servicio de Pediatría, Hospital de Dona Estefânia, Lisboa, Portugal*

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [rnunesmarta@gmail.com](mailto: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 útero<sup>1</sup>. Se inicia in útero y está asociada a siderosis intrahepática y extrahepática, respetándose el sistema reticuloendotelial. Con una tasa de recurrencia del 80%<sup>2,3</sup>, cada caso tiene sólo 10-20% de opciones de recuperación sin trasplante hepático<sup>4</sup>. 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<sup>2,5</sup>. Queremos comunicar el segundo caso publicado en España<sup>6</sup> 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-