

demanda. Desarrollo psicomotor normal. Exploración: peso 9,045 kg (p3-10), longitud 77 cm (p3-10), índice de Waterlow talla 95%, relación peso/talla WHO -0,73 SDS, y marcada distensión abdominal con hepatomegalia de 8 cm. Se solicita ecografía abdominal en la que se evidencia hepatomegalia homogénea. Bioquímica: GOT 1.858 U/l, GPT 1.029 U/l, glucosa 56 mg/dl y triglicéridos 257 mg/dl. Test de glucagón: glucosa antes del estímulo de 28 mg/dl, a los 30 min de 40 mg/dl sin hiperlactacidemia. Ante la sospecha de un cuadro de glucogenosis, se solicitó estudio genético: déficit de la amilo-1,6-glucosidasa quinasa, estableciéndose el diagnóstico de glucogenosis tipo IIIa. Preciso nutrición enteral a débito continuo nocturno durante 2 semanas. Con posterioridad, gracias a la implicación familiar, se consiguió un buen control metabólico con ingestas cada 4 h durante el día y 2 tomas nocturnas de maicena.

La distensión abdominal progresiva en un lactante obliga a descartar, entre otras situaciones, la presencia de hepatomegalia. En ocasiones, hepatomegalias considerables, que incluso pueden alcanzar hasta la cresta ilíaca, son difíciles de palpar y pueden pasar desapercibidas, como en los casos descritos<sup>2</sup>.

La anamnesis, la exploración física y las pruebas complementarias permiten hacer el diagnóstico diferencial de las múltiples causas de hepatomegalia<sup>2</sup>. En los casos comentados, aparte de la hepatomegalia y la importante distensión abdominal, la presencia de estancamiento ponderoestatural, hipertransaminasemia, hiperlipemia e hipoglucemia con respuesta anormal al test de glucagón nos hizo sospechar el diagnóstico de glucogenosis<sup>3</sup>.

La glucogenosis tipo III está producida por el déficit enzimático de amilo-1,6-glucosidasa o enzima desramificante que interviene en la glucogenólisis, ocasionando el depósito de dextrinas límites. En el 85% de los casos, el déficit afecta a hígado y músculo (subtipo IIIa)<sup>4</sup>. La glucogenosis tipo IX está causada por un fallo en la activación de la fosforilasa quinasa que también interviene en la glucogenólisis. Pueden existir diferentes mutaciones en los genes de cada una de las subunidades que componen el enzima ( $\alpha$ ,  $\beta$ ,  $\gamma$ ,  $\delta$ ) con presencia variable en los diferentes tejidos. La glucogenosis tipo IXb ligada a X (XLG) es la variante más frecuente y tiene afectación exclusivamente hepática<sup>5</sup>.

El objetivo principal del tratamiento es evitar la hipoglucemia. Para ello, deben evitarse ayunos prolongados mediante tomas frecuentes de hidratos de carbono de absorción lenta a lo largo del día, pudiendo ser necesaria la nutrición enteral nocturna, sobre todo en lactantes<sup>6</sup>.

## Bibliografía

1. Cabral A. Glucogenosis. En: Sanjurjo P, Baldellou A, editores. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias. Ergon: Madrid; 2001. p. 161-72.
2. Wolf AD, Lavine JE. Hepatomegaly in neonates and children. *Pediatr Rev.* 2000;21:303-10.
3. Wolfsdorf JI, Weinstein DA. Glycogen storage diseases. *Rev Endocrinol Metab Disord.* 2003;4:95-102.
4. Hershkovitz E, Forscher I, Mandel H, Spiegel R, Lerman-Sagie T, Anikster Y, et al. Glycogen storage disease type III in Israel: Presentation and long-term outcome. *Pediatr Endocrinol Rev.* 2014;11:318-23.
5. Beauchamp NJ, Dalton A, Ramaswami U, Niinikoski H, Mention K, Kenny P, et al. Glycogen storage disease type IX: High variability in clinical phenotype. *Mol Genet Metab.* 2007;92:88-99.
6. Smit GPA, Rake JP, Akman HO, DiMauro S. The Glycogen Storage Diseases and Related Disorders. En: Fernandes J, Saudubray JM, Walter JH, editores. *Inborn Metabolic Diseases.* 4th ed. Berlín: Springer; 2006. p. 101-20.

R. Sierra-Poyatos<sup>a</sup>, T. Gavela-Pérez<sup>b</sup>, M. Blanco-Rodríguez<sup>b</sup> y L. Soriano-Guillén<sup>b,\*</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Endocrinología y Nutrición, Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz, Universidad Autónoma de Madrid, Madrid, España

<sup>b</sup> Servicio de Pediatría, Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz, Universidad Autónoma de Madrid, Madrid, España

\* Autor para correspondencia.

Correos electrónicos: [lsoriano@fjd.es](mailto:lsoriano@fjd.es), [leansor4@hotmail.com](mailto:leansor4@hotmail.com) (L. Soriano-Guillén).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2015.07.011>

## Extubación electiva durante el contacto piel con piel en el prematuro extremo



### Elective extubation during skin-to-skin contact in the extremely premature newborn

Sra. Editora:

A medida que se han demostrado los beneficios del Método madre canguro<sup>1</sup>, la práctica del contacto piel con piel se ha extendido en las unidades neonatales, y se realiza en más pacientes, incluidos los extremadamente prematuros<sup>2</sup>.

Durante el contacto piel con piel existe una mayor estabilidad cardiorrespiratoria<sup>3,4</sup>. Estudios en neonatos

extremadamente prematuros han demostrado la seguridad del contacto piel con piel durante la ventilación mecánica<sup>5</sup>; y en un estudio realizado en neonatos a término postoperados se objetivó mayor estabilización de parámetros cardiorrespiratorios tras la extubación si se colocaba al neonato en contacto piel con piel con sus padres<sup>6</sup>.

Dado que el método canguro favorece la estabilidad fisiológica, hipotetizamos que la extubación cuando el neonato se encuentra en contacto piel con piel con sus padres podría ser mejor tolerada que la extubación convencional en la incubadora. Se elaboró un procedimiento para la extubación en canguro y, posteriormente, se realizó un análisis retrospectivo de los prematuros nacidos con menos de 28 semanas de gestación, que fueron extubados de forma electiva en contacto piel con piel con sus padres.

**Tabla 1** Características de los prematuros extubados en contacto piel con piel

Paciente	Edad gestacional	Peso al nacimiento (g)	Sexo	CRIB II	Intentos de extubación previos	Días de vida	Edad gestacional corregida	Peso (g) día de la extubación	Fracaso extubación
1	25 <sup>2/7</sup>	760	V	15	0	41	31 <sup>1/7</sup>	1.050	No
2	25 <sup>6/7</sup>	570	V	15	1	43	32	920	No
3	25 <sup>3/7</sup>	710	M	14	1	21	28 <sup>3/7</sup>	750	No
4	24 <sup>2/7</sup>	650	V	15	3	46	30 <sup>6/7</sup>	1.050	No
5	23 <sup>6/7</sup>	610	M	15	0	14	25 <sup>6/7</sup>	640	No
6	24 <sup>3/7</sup>	720	V	16	0	41	30 <sup>2/7</sup>	1.030	No
7	25 <sup>1/7</sup>	630	M	14	1	36	30 <sup>2/7</sup>	930	No
8	24	730	V	17	0	23	27 <sup>2/7</sup>	900	No
9	24 <sup>6/7</sup>	780	V	16	0	45	31 <sup>2/7</sup>	1.430	Sí ( <i>croup</i> )
10	26 <sup>5/7</sup>	850	V	10	1	26	30 <sup>3/7</sup>	1.220	No
11	24 <sup>5/7</sup>	680	V	14	1	27	28 <sup>4/7</sup>	940	No
12	27	720	M	13	1	38	32 <sup>3/7</sup>	1.280	No
13	26	600	V	13	2	29	30 <sup>1/7</sup>	910	No
14	24 <sup>6/7</sup>	720	V	15	0	26	28 <sup>4/7</sup>	830	Sí (hipoxia)

El procedimiento para la extubación durante el contacto piel con piel se basó en las recomendaciones de la aplicación del método canguro en neonatos con ventilación mecánica<sup>5</sup>, añadiendo aspectos relativos a la extubación.

El procedimiento incluye: atención a los estímulos ambientales (ruido, iluminación) durante todo el proceso, traslado de la incubadora a piel con piel, preparación de todo el material y colocación del gorro de la CPAP, permanencia en piel con piel el tiempo necesario para conseguir estabilidad fisiológica y, posteriormente, extubación y conexión a la CPAP.

La valoración clínica y la monitorización fueron idénticas a las realizadas si la extubación se produjese en la incubadora, y el personal estaba preparado para reubicar al paciente en la incubadora en caso de fracaso de extubación, definido como la incapacidad para mantener una oxigenación y/o ventilación adecuadas.

Los padres habían recibido información del procedimiento y dieron su consentimiento.

Los datos fueron recogidos de las historias clínicas de los pacientes y analizados retrospectivamente.

Un total de 14 neonatos fueron extubados durante el contacto piel con piel en nuestra unidad entre 2008 y 2012. La [tabla 1](#) muestra las características de los pacientes. El rango de edad gestacional fue de 23<sup>6/7</sup> a 27<sup>0/7</sup> semanas y el peso al nacimiento entre 570 y 850 g. La media de días de vida en el momento de la extubación fue de 32 días (14-46), la edad posconcepcional fue de 25 a 32 semanas, y el peso en el momento de la extubación entre 640 y 1.430 g.

Todos los neonatos habían realizado previamente piel con piel con sus padres, y la mitad de ellos habían tenido al menos un intento fallido de extubación en la incubadora.

En 12 de los 14 neonatos la extubación fue exitosa. La causa de los 2 fracasos fue *croup* e hipoxia, respectivamente. En dichos casos los pacientes se colocaron en la incubadora y se reintubaron sin complicaciones.

No se produjeron complicaciones derivadas del procedimiento y los padres mostraron un alto nivel de satisfacción.

Uno de los beneficios del contacto piel con piel es la estabilidad cardiorrespiratoria, incluso en neonatos

recientemente extubados. Por tanto, la extubación en canguro podría ser bien tolerada, como así parece en nuestra serie.

El procedimiento no supone mayor complejidad comparado con la realización del contacto piel con piel en prematuros ventilados. En cuanto a la extubación propiamente dicha, la única diferencia respecto a la práctica estándar es la ubicación del niño.

La incorporación de los cuidados centrados en la familia, supone una mayor participación de los padres en los cuidados, la cual podría incluir la extubación durante el contacto piel con piel. Es fundamental para la realización del procedimiento, un elevado grado de cohesión entre padres, enfermeros y neonatólogos.

Algunas limitaciones del estudio son la ausencia de grupo control y el análisis retrospectivo. Además, aunque los padres manifestaron un grado de satisfacción elevado, no se evaluó de forma reglada el impacto emocional generado.

En nuestra experiencia, la extubación electiva durante el contacto piel con piel en neonatos extremadamente prematuros es una práctica segura, no asociada a complicaciones diferentes a las esperadas si la extubación se realizase en la incubadora, y podría aportar una mayor estabilidad respiratoria.

Dadas las limitaciones del estudio, antes de recomendar esta práctica, se deberían realizar estudios que demostraran la seguridad y beneficios de la misma; así mismo se debería estudiar el impacto emocional en los padres.

## Bibliografía

1. Conde-Agudelo A, Belizán JM, Díaz-Rossello J. Kangaroo mother care to reduce morbidity and mortality in low birthweight infants. *Cochrane Database Syst Rev.* 2011;2:CD002771.
2. Maastrup R, Greisen G. Extremely preterm infants tolerate skin-to-skin contact during the first weeks of life. *Acta Paediatr.* 2010;99:1145-9.
3. Fohe K, Kropf S, Avenarius S. Skin-to-skin contact improves gas exchange in premature infants. *J Perinatol.* 2000;5:311-5.

4. Ludington-Hoe SM, Anderson GC, Swinth JY, Thompson C, Hadeed AJ. Randomized controlled trial of kangaroo care: Cardiorespiratory and thermal effects on healthy preterm infants. *Neonatal Netw.* 2004;23:39–48.
5. Ludington-Hoe SM, Ferreira C, Swinth J, Ceccardi JJ. Safe criteria and procedure for kangaroo care with intubated preterm infants. *J Obstet Gynecol Neonatal Nurs.* 2003;32:579–88.
6. Gazzolo D, Masetti P, Meli M. Kangaroo care improves post-extubation cardiorespiratory parameters in infants after open heart surgery. *Acta Paediatr.* 2000;89:728–9.

F. Camba\*, M.C. Céspedes, R. Jordán,  
E. Gargallo y J. Perapoch

*Servicio de Neonatos, Hospital Universitario Vall  
d'Hebron, Barcelona, España*

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [fcamba@vhebron.net](mailto:fcamba@vhebron.net) (F. Camba).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2015.07.017>

## Leucoencefalopatía con afectación de troncoencéfalo y médula espinal y elevación de lactato: presentación de 2 nuevos casos



## Leucoencephalopathy with brain stem and spinal cord involvement and lactate elevation: Report of two new cases

Sra. Editora:

La leucoencefalopatía con afectación de troncoencéfalo y médula espinal, y elevación de lactato es una enfermedad rara que afecta a la sustancia blanca cerebral, habiéndose descrito menos de un centenar de casos. La sintomatología suele comenzar en la infancia o adolescencia caracterizándose por una ataxia cerebelar lentamente progresiva, espasticidad y disfunción de la columna dorsal de la médula espinal. Su diagnóstico se basa en las anomalías encontradas en la resonancia magnética (RM) y en la espectroscopia. Es de herencia autosómica recesiva y está causada por mutaciones en el gen DARS2.

Presentamos los casos de unas gemelas de 14 meses, exprematuras de 32 semanas e hijas de padres consanguíneos, remitidas para estudio por desmedro. Siguen controles en consulta apreciándose a los 9 meses un leve retraso del desarrollo psicomotor. A los 14 meses ingresan para estudio por desnutrición severa. A nivel neurológico presentan regresión psicomotriz con ausencia de sedestación y volteos, fijación y seguimiento de la mirada irregulares y escaso interés por los objetos. Se realiza estudio metabólico y nutricional destacando una discreta elevación de lactato en sangre. En la RM cerebral-medular presenta hallazgos superponibles con marcada afectación difusa y homogénea de la sustancia blanca periventricular y de centros semiovais, y de sustancia blanca de pedúnculos cerebelosos. Hay afectación de la parte posterior y anterior del cuerpo calloso, de los tractos corticoespinales desde el brazo posterior de la cápsula interna, pasando por el tronco hasta los tractos corticoespinales laterales en la médula y de tractos sensitivos desde columnas dorsales de la médula cervical, lemnisco medial en tronco hasta tálamo y corona radiada (figs. 1 y 2). Se realiza estudio de RM espectroscopia (RME) hallándose disminución de la relación N-acetil aspartato/creatina y aumento de lactato. Evolución tórpida en ambas gemelas con empeoramiento neurológico progresivo,

presentando episodios recurrentes de sobreinfecciones respiratorias que conducen a su fallecimiento a los 2 años de edad.

Las leucoencefalopatías constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades que afectan de forma primaria a la sustancia blanca cerebral. En el año 2003, van der Knaap et al., describen por primera vez una nueva entidad, la LBS-L (por su traducción en inglés, *Leukoencephalopathy with involvement of Brainstem and Spinal cord and increased Lactate*), de herencia autosómica recesiva<sup>1</sup>.

En la mayoría de los casos descritos, la sintomatología se inicia entre la infancia temprana y la adolescencia, y suele progresar de forma gradual. Los principales hallazgos clínicos incluyen ataxia cerebelar lentamente progresiva, temblor, debilidad muscular y espasticidad predominante en miembros inferiores, con déficit cognitivo leve o ausente<sup>1-3</sup>. La enfermedad se muestra lentamente progresiva, generando con el curso de los años incapacidad en la marcha y necesidad del uso de silla de ruedas. El espectro fenotípico de la enfermedad es bastante amplio, variando desde casos oligosintomáticos, normalmente con inicio en etapa adulta, hasta casos de inicio precoz y de evolución rápida y fatal<sup>4</sup>.

La RM muestra anomalías en la intensidad de señal de la sustancia blanca periventricular y profunda, y afectación selectiva de las conexiones cerebelosas, de las vías piramidales y sensitivas en toda su longitud hasta la médula espinal, y trayectos intraparenquimatosos del trigémino<sup>5</sup>. El estudio de RM espectroscopia suele demostrar aumento de ácido láctico. Estas alteraciones en la imagen por RM, junto al hallazgo de una concentración de lactato anormalmente elevada en la sustancia blanca en RME se consideran características de la enfermedad<sup>1-4</sup>.

La confirmación diagnóstica se establece mediante el estudio genético. La LBS-L es una enfermedad autosómica recesiva, causada por mutaciones en el gen DARS2 localizado en el cromosoma 1, el cual codifica para la aspartil-t-RNA sintetasa mitocondrial<sup>6</sup>. En nuestras pacientes no se realizó dado que la clínica, la neuroimagen y el aumento de lactato en la espectroscopia tan característicos, se consideraron suficientes para su diagnóstico. No obstante, es importante la confirmación genética no solo para un mejor conocimiento de esta enfermedad sino también por la posibilidad de realizar diagnóstico prenatal. El pronóstico en general es mejor que en la mayoría de leucoencefalopatías hereditarias con excepción de los casos de inicio en etapa infantil. Actualmente no existe una terapia efectiva para esta enfermedad. El único tratamiento es de