

# Recién nacido con microcefalia y linfedema

N. Ferrer Aliaga<sup>(1)</sup>, T. García Castellanos<sup>(1)</sup>, J. Gutiérrez Blasco<sup>(2)</sup>, A. Rodríguez Valle<sup>(3)</sup>,  
J. Pinilla Orobia<sup>(4)</sup>, P. Abenia Usón<sup>(1)</sup>

<sup>(1)</sup> Unidad Neonatal. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

<sup>(2)</sup> Pediatra de Atención Primaria. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

<sup>(3)</sup> Sección de Genética Clínica. Servicio de Bioquímica Clínica. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

<sup>(4)</sup> Unidad de Oftalmología Pediátrica. Servicio de Oftalmología. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2019; 49: 62]

## INTRODUCCIÓN

Presentamos el caso de un paciente con microcefalia neonatal y linfedema, resaltando los datos relevantes para su diagnóstico y las reflexiones surgidas en su manejo.

## CASO CLÍNICO

Recién nacido con microcefalia y sospecha de craneosinostosis. Ingresar para estudio. Presenta linfedema en pies y fenotipo inusual. Al ingresar se le realiza TAC helicoidal, estudio genético no orientado (array CGH) y estudios metabólicos y microbiológicos. El alta queda pendiente de seguimiento por Neurocirugía, del resultado del array CGH, de la valoración por Oftalmología y en control en consulta de Neurología Neonatal. Se detecta coriorretinopatía. Se sospecha de síndrome de microcefalia Linfedema y retinopatía. Reanamnesis: detección de clínica en la madre compatible con el síndrome (microcefalia, linfedema en dorso de pies en la infancia y probable afección cognitiva leve). Se solicita exoma trío del paciente y progenitores con sospecha clínica del síndrome. Resultado genético: detección en el paciente y la madre de la variante c.3039+3\_3039+4del en el gen *KIF11*, en heterocigosis, probablemente patogénica (no registrada previamente en pacientes afectados). Las mutaciones en este gen se asocian con el síndrome descrito. En el contexto clínico se considera una variante patogénica. Evolución clínica: microcefalia (PC < -3DS),

motricidad dentro de lo normal, signos sugestivos de afección cognitiva a controlar. Atención compartida pobre con 17 meses.

## COMENTARIOS

1. Hay que destacar de nuestro caso:

- importancia de la realización del fondo de ojo en pacientes con microcefalia. Permite aportar datos en casos de etiología infecciosa, metabólica y genética. Creemos preferible la realización precoz/de primera línea.
- importancia de los signos guía, el linfedema en nuestro paciente. Asimismo, es importante la anamnesis exhaustiva y la exploración física de los progenitores.
- importancia de un diagnóstico precoz, en nuestro caso con confirmación genética, que permite poder realizar un adecuado consejo genético. Esta es especialmente relevante en casos como el nuestro, de herencia AD, por el alto riesgo de recurrencia.

2. Se trata de un síndrome con unos 113 individuos diagnosticados en todo el mundo y genética compatible en unas 25 familias. Presenta expresividad clínica variable que incluye fenotipo peculiar, microcefalia que se suele asociar a alteraciones en el desarrollo, trastornos oculares y, linfedema.

# Lactante con bronquitis persistente

R. I. Pérez Ajami, M. Bustillo Alonso, C. Martín de Vicente

Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2019; 49: 63]

## INTRODUCCIÓN

Lactante de 13 meses de edad que desde los dos meses de vida presenta bronquitis persistente y que ha sido objeto de múltiples ingresos, sin periodo asintomático entre ellos, a pesar de llevar un tratamiento adecuado.

## CASO CLÍNICO

Se trata de un lactante de 13 meses de raza gitana y con padres fumadores. Carece de antecedentes perinatales de interés. Ha sufrido cuatro ingresos por obstrucción bronquial en menos de dos meses sin periodo totalmente asintomático entre ingresos. En los tres primeros, el aspirado nasofaríngeo fue negativo; en el segundo ingreso se inició tratamiento base con budesonida y montelukast, sin que se observara mejoría, por lo que en el siguiente ingreso se aumenta dosis de budesonida y se añade azitromicina. En el cuarto ingreso se realiza una analítica sanguínea que muestra linfocitosis con marcadores de infección negativos, pendiente del estudio inmunitario, test del sudor normal y

radiografía de tórax que muestra engrosamiento peribronquial bilateral, perihiliar. Es controlado en la consulta de Neumología, donde se solicita la realización de TC pulmonar para descartar otras patologías. A los nueve meses ingresa para descartar tuberculosis pulmonar tras diagnóstico de varios casos en la familia. Se confirma la presencia de PCR positiva para *M. tuberculosis* en aspirado de jugo gástrico y presencia de tuberculomas coroideos. Se realiza TAC pulmonar que muestra adenopatías mediastínicas y broncopulmonares bilaterales, muchas de ellas con realce periférico e hipodensidad (necrosis) central. Se inicia tratamiento antituberculoso con adecuada evolución. En la actualidad se encuentra asintomático.

## COMENTARIOS

Ante una bronquitis persistente que no mejora con el tratamiento adecuado hay que pensar en otras patologías y realizar un diagnóstico diferencial apropiado, ya que no todo lo que «pita» es una bronquitis.

# Un hipertiroidismo rebelde

V. Fernández Ventureira, R. Hernández Abadía, R. Subirón Ortego, A. de Arriba Muñoz, A. Beisti Ortego, J. Pisón

Hospital Infantil Miguel Servet. Hospital de Calahorra. La Rioja

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2019; 49: 64]

## INTRODUCCIÓN

El hipertiroidismo es una enfermedad de baja prevalencia en edad pediátrica, periodo que engloba el 5% del total de pacientes con esta patología. El 95% es secundario a la enfermedad de Graves-Basedow de etiopatogenia autoinmune.

## CASO CLÍNICO

Niña de 11 años que acude por clínica de nerviosismo, pérdida ponderal, polifagia y polidipsia de tres meses de evolución. En la exploración física se observa bocio simétrico de gran tamaño y exoftalmos llamativo; se le diagnostica enfermedad de Graves-Basedow al apreciar en la analítica sanguínea supresión de hormona tiroestimulante (TSH) y niveles altos de tiroxina libre junto a anticuerpos antirreceptor de hormona tiroestimulante (TSI) elevados. Tiene antecedentes familiares de hipertiroidismo en su abuela materna (en tratamiento con antitiroideos orales) y en la madre (en tratamiento sustitutivo

tras hemitiroidectomía y yodo radiactivo). Se inicia tratamiento antitiroideo oral y se observará una disminución de los niveles de hormona tiroidea hasta intervalos que se encuentran dentro de la normalidad, pero con un progresivo aumento de la intensidad del bocio y la oftalmopatía. Ante un hipertiroidismo de difícil control se decide instaurar tratamiento quirúrgico mediante la realización de una tiroidectomía total con mejoría clínica en controles posteriores.

## COMENTARIOS

La enfermedad de Graves-Basedow tiene una prevalencia en niños del 0,02%, con una incidencia mayor entre los 11-15 años y un predominio en el sexo femenino. Su tratamiento persigue disminuir el exceso de producción de hormona tiroidea mediante el empleo de fármacos antitiroideos orales (metamizol o carbimazol) como primera opción, seguido de tiroidectomía total o subtotal o administración de radioyodo, de mayor controversia en niños.

# Cuando la hipopotasemia no se debe a los vómitos

I. Fález Moliner, M.<sup>a</sup> G. Ventura, R. Lanuza Arcos, R. A. Bernadó Fonz, M.<sup>a</sup> L. Justa Roldán, Y. Romero Salas

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2019; 49: 65]

## INTRODUCCIÓN

La hipopotasemia puede producirse por cuatro mecanismos diferentes: falta de aporte de potasio, redistribución hacia el espacio intracelular, pérdidas extrarrenales y pérdidas renales.

Ante el hallazgo de una hipopotasemia es importante analizar la eliminación urinaria de potasio, así como buscar manifestaciones clínicas, electrocardiográficas y descartar alteraciones electrolíticas acompañantes.

## CASO CLÍNICO

Niña de 5 años que acude al servicio de urgencias por presentar cuadro de vómitos de 24 horas de evolución; dada la afección clínica de la paciente se realiza una gasometría capilar en la que destaca un potasio de 1.9 mEq/L. Ante estos hallazgos se realiza un electrocardiograma que se encuentra alterado y se decide el ingreso en la UCI-Pediátrica para control clínico y reposición de potasio intravenoso. Revisando los antecedentes de la paciente, destaca que desde los dos años presenta un estancamiento pondero-estatural y ha acudido a consulta en urgencias hasta en tres ocasiones por episodios de vómitos, en los cuales presentaba hipopotasemia menor de 3 mEq/L. Tras conseguirse la estabilidad clínica de la paciente, se completa el estudio realizando una ecografía abdominal (que resulta normal) y un estudio analítico completo de sangre y orina en el que destaca hipomag-

nesemia de 1,3 mg/dl, hipopotasemia de 3,1 mEq/L, alcalosis metabólica (pH: 7,46, pCO<sub>2</sub> 43 mmHg; HCO<sub>3</sub>: 30,6 mmol/L), hiperpotasuria e hipocalciuria con un filtrado glomerular y volumen urinario adecuados. Basándonos en los datos anteriores, la primera sospecha diagnóstica es una tubulopatía (síndrome de Bartter o Gitelman), por lo que se inicia tratamiento con suplemento de potasio y magnesio, tras el cual se constata una mejoría clínica.

## COMENTARIOS

Ante una alteración de iones en sangre es necesario realizar el estudio de la función tubular renal, así como un seguimiento fuera de la fase aguda clínica. Con la sospecha de tubulopatía, se establecen algunas diferencias clínicas entre el síndrome de Bartter y el de Gitelman: el primero suele manifestarse a una edad más temprana y cursa con una clínica más llamativa (fallo de medro, poliuria, deshidratación y vómitos). A nivel analítico, si bien ambas entidades se caracterizan por hipopotasemia y alcalosis metabólica, el síndrome de Gitelman presenta hipomagnesemia e hipocalciuria como característica, frente a la hipercaliuria con nefrocalcinosis del Bartter. A pesar de estas diferencias teóricas, en ocasiones una clínica típica de síndrome de Bartter puede aparecer en pacientes con genotipo Gitelman, y al contrario. Es por este motivo por el que el diagnóstico definitivo se realiza mediante el estudio genético.

# Pielonefritis ¿o algo más?

E. Borque Navarro, D. Pestana Gallardo, L. Belenguer Pola, N. Dadlani Dadlani, J. Sierra Sirvent

Hospital Clínico Universitario. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2019; 49: 66]

## INTRODUCCIÓN

La infección de orina es una patología frecuente en la población pediátrica. Las malformaciones en la vía urinaria pueden favorecer el desarrollo de complicaciones como pielonefritis o abscesos renales. El diagnóstico y el tratamiento adecuado son importantes para evitar secuelas a largo plazo.

## CASO CLÍNICO

Escolar de 7 años de edad con antecedentes de RVU diagnosticado al mes de vida que es traído a urgencias

por posible pielonefritis. Ingresó en planta y se instauró tratamiento antibiótico intravenoso. Ante la evolución tórpida se amplió el estudio y finalmente se llegó al diagnóstico de pielonefritis complicada o nefronía lobar.

## COMENTARIOS

La mala evolución del caso, con la persistencia de la fiebre y la clínica, llevó a pensar que no se trataba de una pielonefritis aguda simple, sino de una complicación de la misma, que precisaba diagnóstico y tratamiento específico para la correcta evolución.

# Explorando en la consulta de Atención Primaria la autoimagen corporal en adolescentes

D. Pestana Gallardo, E. Borque Navarro, L. Belenguer Pola, N. Dadlani Dadlani, M.<sup>a</sup> C. Navarro Zapata

Hospital Clínico Universitario. Centro de Salud Miralbueno. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2019; 49: 66]

## INTRODUCCIÓN

Los trastornos de la conducta alimentaria (TCA) suelen iniciarse en la adolescencia de forma larvada. El nivel asintomático clave para la detección precoz es la Atención Primaria.

## CASO CLÍNICO

Se presenta una adolescente de 14 años en la que se sospecha preocupación por su imagen corporal. Tras los resultados al pasar el EAT-26 y el test de siluetas se decidió interconsulta virtual a Salud Mental Infanto Juvenil Dicho servicio decidió citar a la paciente con carácter preferente, lo que permitió iniciar un tratamiento precoz ambulatorio.

## COMENTARIOS

Los criterios diagnósticos del DMS-V y CIE-10 solo se cumplen cuando el criterio está ya bien establecido.

El cuestionario EAT-26 permite detectar las actitudes patológicas ante la comida.

Los datos clave ante una sospecha de TCA son la distorsión y la insatisfacción en la autoimagen personal que puede ser explorada de modo sencillo mediante el test de siluetas para adolescentes.

Estas pruebas evaluativas a nuestro alcance nos permiten decidir la actitud que se ha de adoptar con estos pacientes.

# Una imagen vale más que mil palabras

P. Rubio Sánchez, A. Zallo Laura, L. Arlabán Carpintero, J. Hidalgo Sanz, M. Ferrer Lozano, J. J. Lasarte Velillas

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2019; 49: 67]

## INTRODUCCIÓN

En la actualidad, el raquitismo parece una enfermedad prácticamente erradicada en países desarrollados; sin embargo, en los últimos años existe un incremento de su incidencia, sobre todo en población inmigrante de piel oscura. La causa más frecuente sigue siendo el déficit de vitamina D.

## CASO CLÍNICO

Niña de 23 meses de raza negra nacida en España que acude a Urgencias derivada por su pediatra por la presencia de deformidades óseas en las extremidades. A la exploración, destacan un ensanchamiento epifisario en la región de las muñecas y los tobillos, rosario costal, un arqueamiento de ambos fémures, genu varo leve en las extremidades inferiores, que causa una deambulación dificultosa e inestable, con flexión de tronco, que hace necesaria la ayuda materna para la marcha. En la anamnesis, destaca lactancia materna exclusiva hasta el año y medio de vida, con alimentación complementaria posterior deficiente, y ausencia de administración de vitamina D durante el primer año de vida, tiempo de estancia prolongado en el interior del domicilio tanto de la paciente

como de su familia, y cojera desde el inicio de la deambulación y rechazo de la marcha por causa del dolor. Ante el diagnóstico de sospecha, se realiza estudio analítico (Ca: 8,4 mg/dl; P: 2,3 mg/dl; FA: 2.948 U/L; PTH: 972,9 pg/ml; 25OHD<sub>3</sub>: <10,8 ng/ml) y radiológico que confirma raquitismo carencial severo, con importante osteopenia y fractura diafisaria de ambos peronés –por lo que sigue control por Traumatología–. Se inicia tratamiento con calcio, alfacalcidol y colecalciferol y modificación dietética, presentando en la actualidad clara mejoría clínica.

Durante el seguimiento se realiza un estudio analítico a la madre y al hermano mayor que confirma igualmente la existencia de niveles deficientes de vitamina D.

## COMENTARIOS

El papel del pediatra de Atención Primaria es fundamental en la prevención del raquitismo carencial, ante lo que se recomienda una adecuada exposición solar e ingesta de vitamina D, haciendo hincapié en la población negra, puesto que, tanto por su color de piel como por sus costumbres, son población de riesgo. Es importante realizar estudio a los familiares, fundamentalmente a madres lactantes, para evaluar la necesidad de suplementación.

# ¿Tenemos claro el significado clínico de las microlitiasis testiculares en los niños?

L. Célix Arias<sup>(1)</sup>, E. Rihuete Caro<sup>(2)</sup>, L. Pastor Pou<sup>(1)</sup>, E. Galindo Lalana<sup>(1)</sup>, E. Borque Navarro<sup>(3)</sup>, M. P. Lalana Josa<sup>(1)</sup>

<sup>(1)</sup> CS San José Norte y Centro, <sup>(2)</sup> Hospital «Royo Villanova», <sup>(3)</sup> Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa». Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2019; 49: 68]

## INTRODUCCIÓN

La microlitiasis testicular (MT) es una entidad patológica infrecuente en los niños que suele ser asintomática y bilateral. Generalmente se trata de un hallazgo incidental que tiene lugar al realizar una ecografía escrotal. Se caracteriza por la presencia de múltiples focos puntiformes hiperecóticos llamados microlitos, distribuidos por el parénquima testicular, con tamaño variable, mayoritariamente menores de 1 mm. Aunque no está clara su etiología y su significación clínica, su posible asociación a patología testicular y en concreto a tumores testiculares e infertilidad es todavía controvertida, por lo que no está clara la actitud que hay que tomar en estos pacientes.

## CASO CLÍNICO

Varón de 4 años que acude a Urgencias de hospital por fiebre de 39,5 °C asociada a dolor abdominal en mesogastrio de 6 horas de evolución. No tiene vómitos. Las deposiciones son normales. Se mantiene en observación y el dolor abdominal evoluciona hasta focalizarse en la fosa ilíaca derecha, con irradiación a la ingle del mismo lado. En la analítica se observa leucocitosis de 33.200/mm<sup>3</sup> (neutrófilos: 86%) y PCR de 13,4 mg/dl. La radiografía de tórax pone de manifiesto neumonía de lóbulo inferior derecho. Se realiza ecografía abdominal y testicular en la que no se evidencian signos de apendici-

tis, testes de 22 x 10 y 17 x 9 mm sin anomalías sugestivas de patología escrotal aguda. Destaca como hallazgo incidental la presencia de múltiples microlitiasis testiculares bilaterales sin relación con la sospecha de patología aguda.

## COMENTARIOS

Se estima que la prevalencia de la MT en población sana es de un 0,6-10%. Se puede clasificar en grados según el número de microlitos presentes. En este caso se trata de un grado IV (más de 30 microlitos por testículo).

En estos niños es necesario descartar patología asociada (varicocele, hidrocele, orquiepididimitis, disgenesias gonadales, tumores...), además realizar el seguimiento y la descripción de su evolución, ya que no existen estudios a largo plazo con series largas de pacientes que hayan analizado la evolución de la MT.

De momento no se tiene clara la repercusión a largo plazo de este hallazgo. Dada su posible asociación con tumores de células germinales e infertilidad, es necesario llevar a cabo control en todos los casos, en especial a partir de la adolescencia.

Aunque de momento son pocos los casos descritos en niños, se espera que cada vez sean más frecuentes por la mayor resolución de la ecografía actual.