

# Diagnóstico de Síndrome de Gorlin en paciente que consulta por ataxia. Caso clínico y revisión de la literatura

---

Pilar Roncalés Samanes, José Luis Peña Segura, Ruth Fernando Martínez, Raquel Pérez Delgado, Lorena Monge Galindo, Javier López Pisón

---

Hospital Universitario Miguel Servet (Zaragoza)

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2013; 43: 28]

## INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Gorlin (SG) o síndrome del nevo basocelular es un trastorno hereditario infrecuente, de carácter autosómico dominante, asociado a mutaciones del gen PTCH1. Clínicamente da lugar a múltiples carcinomas basocelulares y diversas anomalías del desarrollo, lo que requiere un seguimiento multidisciplinar.

## OBJETIVOS

Presentar un nuevo caso de esta rara enfermedad, e intentar establecer una guía de seguimiento clínico.

## PACIENTES Y MÉTODOS

Niña de 3 años de edad, que consulta en Urgencias de Pediatría de nuestro hospital, por cuadro de ataxia y somnolencia en las horas previas, en contexto de fiebre.

## RESULTADOS

La paciente es diagnosticada de otitis media aguda, e ingresa al objetivarse ataxia. Se realiza TC craneal que es

normal, y se establece el diagnóstico de cerebelitis aguda parainfecciosa.

En la reanamnesis, destacan como antecedentes personales retraso psicomotor, y como antecedentes familiares la sospecha de SG en la madre por quiste maxilar, nevus y leve déficit cognitivo. A la exploración se aprecia macrocefalia con frente prominente e hipertelorismo. Presenta mechones de pelo ectópicos y nevus. La evolución del cuadro de ataxia fue positiva con recuperación completa.

Se realiza estudio de SG, detectándose una mutación en el gen PTCH1 considerada como patogénica.

## CONCLUSIONES

La anamnesis y reanamnesis detalladas son fundamentales en el diagnóstico neuropediátrico. En el contexto de un cuadro poco frecuente como la ataxia aguda parainfecciosa, se alcanza un diagnóstico etiológico de certeza de un síndrome neurocutáneo con importantes repercusiones de pronóstico, seguimiento clínico y consejo genético familiar.

# Síndrome de Wiskott-Aldrich y patología autoinmune de inicio temprano

María Victoria Bovo, Gloria Bueno Lozano, Ariadna Ayerza Casas, Verónica Rosel Moyano, Feliciano Ramos Fuentes, José Luis Olivares López, Jesús María Garagorri Otero

Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa (Zaragoza)

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2013; 43: 29]

## INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS, MIM #301000) es una enfermedad rara, con una incidencia 1:100.000 nacidos vivos. Es una inmunodeficiencia primaria con herencia ligada al cromosoma X, debida a mutaciones en el gen que codifica la proteína (WASP). Estas mutaciones son responsables de manifestaciones de un amplio espectro de severidad desde la forma clásica de WAS con autoinmunidad y/o malignidad hasta formas leves caracterizadas por trombocitopenia o neutropenia aislada (Trombocitopenia ligada-X / Neutropenia ligada-X).

La incidencia de autoinmunidad en los pacientes con WAS es alta (40-72%), su causa no está bien definida. Las enfermedades autoinmunes más frecuentes son: anemia hemolítica, vasculitis, artritis, neutropenia, enfermedad inflamatoria intestinal y nefropatía.

## CASO CLÍNICO

Paciente diagnosticado de Síndrome de Wiskott-Aldrich a los 17 meses de edad (mutación missense (R86H) en el

exon 2 de WASP). A los 20 meses recibe tratamiento curativo mediante trasplante de médula ósea (procedente de hermano HLA-idéntico) con evolución clínica satisfactoria. A los 3 años y 3 meses inicia clínica sugerente de hipertiroidismo (exoftalmos bilateral, bocio, taquicardia e insomnio) confirmándose el diagnóstico de Enfermedad de Graves-Basedow que precisó tratamiento antitiroideo durante dos años, con lo que remitió la clínica, y hasta la edad actual de 17 años no ha presentado recaídas aunque los anticuerpos antitiroideos persisten muy elevados.

## COMENTARIOS

En este caso llama la atención el inicio de la enfermedad autoinmune (Enfermedad de Graves-Basedow) a una edad temprana (3 años y 3 meses), y a los veinte meses del trasplante de médula ósea. Debido a que el riesgo de desarrollo de patologías autoinmunes aumenta con la edad es necesario un seguimiento estrecho en los pacientes con inmunodeficiencias primarias.

## Tres casos de diabetes neonatal

---

P. Díaz Fernández, G. M. Lou Francés, M. Rodríguez Rigual

Hospital Universitario Miguel Servet (Zaragoza)

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2013; 43: 30]

### INTRODUCCIÓN

La diabetes neonatal (DN) se define como hiperglicemia en los primeros 6 meses de vida, en ausencia de autoinmunidad pancreática, que precisa insulino-terapia durante al menos 15 días. Puede ser permanente (DNP) y transitoria (DNT). Se han identificado numerosas mutaciones responsables. Los genes *KCNJ11* y *ABCC8* codifican el canal de potasio diana de las sulfonilureas y pueden responder a glibenclamida.

### OBJETIVOS

Describir la etiología, tratamiento y evolución de tres casos de DN.

### PACIENTES Y MÉTODOS

Presentamos tres casos de DN tratados mediante infusión subcutánea continua de insulina (ISCI) con excelente control metabólico y estudio genético realizado.

### RESULTADOS

**Caso 1:** Debut a los 40 días de vida (ddv) con cetoacidosis: pH 7,26 y glucemia 1026 mg/dl. HbA1c 8,2%.

Mutación en heterocigosis Glu1506Gly del gen *ABCC8*, exón 37 presente también en el padre.

**Caso 2:** Diagnóstico a los 29 ddv descubriéndose hiperglicemia 347 mg/dl y glucosuria 3,3 g/l en el transcurso de una infección urinaria. HbA1c 5,4%. Mutación en heterocigosis del gen *ABCC8* Arg1183Trp, exón 28 (también en el padre y hermano).

**Caso 3:** Cetoacidosis a los 60 ddv: pH 7,2, glucemia 1.010 mg/dl. HbA1c 12,1%. Mutación en heterocigosis en el gen *INS*: pArg89Cys, exón 3.

Se trataron con ISCI. En los dos primeros casos se pudo retirar la insulina hacia los 7 meses y mantienen glucemias en límites normales altos.

### CONCLUSIONES

La ISCI es un instrumento terapéutico que permite un control efectivo, fisiológico y sencillo. La evolución depende del tipo de mutación, siendo algunos casos candidatos a tratamiento oral.

# Patología neurológica en los niños adoptados. 22 años de experiencia en la consulta.

Ángela Tello Martín, José Luis Peña Segura, Ruth Fernando Martínez, María Pilar Samper Villagrasa, Lorena Monge Galindo, Javier López Pisón

Hospital Universitario Miguel Servet (Zaragoza)

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2013; 43: 31]

## INTRODUCCIÓN

España es el primer país de la Unión Europea con mayor número de adopciones internacionales. Los niños adoptados tienen un mayor riesgo de presentar patología neurológica.

## OBJETIVOS

Determinar las patologías neurológicas más prevalentes de los niños adoptados, posibles factores de riesgo y perfiles diagnósticos en función de la procedencia.

Comparar la prevalencia de patología neurológica en niños de adopción internacional en función del país, con la de adoptados nacionales y con los niños no adoptados de la consulta.

## PACIENTES Y MÉTODOS

Se diseñó un estudio observacional descriptivo transversal y se incluyeron pacientes con antecedentes de adopción atendidos en la consulta de neuropediatría del HUMS de mayo de 1990 a mayo de 2012. Obtuvimos 226 casos, divididos en 2 grupos: Adopción Nacional (n=59) e Internacional (n=167). Este último se subdivi-

dió en 4 áreas de procedencia: Europa del Este (n=92), Latinoamérica (n=34), Orientales (n=23) e India (n=18). Se recogieron datos epidemiológicos, antecedentes familiares y personales, motivo de consulta, edad en la primera visita, diagnósticos, pruebas complementarias y tratamiento. Para el análisis estadístico se utilizó SPSS 15.0®.

## RESULTADOS

Las patologías neurológicas más frecuentes entre estos niños son: problemas de atención, de desarrollo psicomotor e intelectual y los relacionados con el consumo de alcohol durante la gestación.

## CONCLUSIONES

El país de origen influye en el tipo de patología neurológica. Factores como la edad de adopción, antecedentes familiares o estancia en orfanatos marcan las posibilidades de desarrollo del niño.

Los profesionales implicados en la atención de estos niños debemos estar preparados para detectar precozmente y atender la patología que van a presentar.