

Déficit de vitamina D materno como causa de convulsiones/tetania neonatal

M.^a Cristina Vera Sáez-Benito, Ana Villamañán Montero, Nuria Clavero, María Jesús Oliván del Cacho

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2014; 43: 94]

INTRODUCCIÓN

La 25(OH)D₃ neonatal está en relación con la materna. Sus niveles bajos pueden tener efectos a corto (osteopenia) y largo plazo: inmunidad (infecciones, autoinmunidad y cáncer), así como en el desarrollo neurológico y óseo. Se han descrito niveles deficientes de vitamina D en gestantes de todo el mundo, incluso en lugares soleados.

CASO CLÍNICO

Neonato de 18 días. Lactancia materna. Buena ganancia ponderal. Episodios repetidos (10-15 segundos de duración), de 4 días de evolución, de movimientos clónicos de extremidad superior derecha y menores del resto de extremidades, sin pérdida de conciencia ni afectación intercrítica. LCR y TAC craneal: normales. A su ingreso, se constatan dichas crisis clónicas (sin respuesta a fenobarbital) y se objetiva irritabilidad, signo de Chvostek positivo.

Antecedentes maternos: 40 años, tercípara, sana, no medicación. Embarazo controlado a término. Dieta normal, no restrictiva. Piel clara, española (residencia: Teruel).

Pruebas complementarias del recién nacido: Ca 7,1 mg/dl, P 7,6 mg/dl, Mg 2,1 mg/dl, FA 404 U/L, 25(OH)D₃ 11 nmol/l (4,4 ng/ml) PTH-i 50,4 pg/ml. QTc: 0,45 segundos.

Las pruebas complementarias de la madre objetivan un déficit severo de vitamina D asintomático con hiperparatiroidismo compensador.

Con diagnóstico de hipoparatiroidismo relativo, se administra gluconato cálcico intravenoso; y se inicia mantenimiento con Alfa(OH)vitD₃ y Calcio como suplemento a la leche materna. Normalización clínica precoz y analítica en una semana.

CONCLUSIONES

Este caso, el primero en población española «autóctona», ilustra la necesidad del control de vitamina D y su suplementación si precisa, durante el embarazo y la lactancia, así como la necesidad de tener en cuenta esta etiología ante episodios convulsivos en recién nacidos, independientemente de tratarse o no de poblaciones de riesgo (hijos de inmigrantes y prematuros).

Utilidad de la oximetría cerebral en el manejo de la persistencia del conducto arterioso

Claudia Orden Rueda, Jesús González Pérez, Carmen Ruiz de la Cuesta Martín, Sonia Torres Claveras, Zenaida Galve Pradel, Agustín Romo Montejo, Segundo Rite Gracia

Unidad de Neonatología. Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2014; 43: 94]

INTRODUCCIÓN

La persistencia del conducto arterioso (PCA) es una complicación frecuente en el recién nacido prematuro. La indicación de cierre quirúrgico tras fracaso del tratamiento médico es un tema controvertido. Debido a que los recién nacidos afectados de PCA presentan «robo ductal» que provoca una disminución del flujo sanguíneo cerebral, la monitorización de la oximetría cerebral mediante espectroscopia cercana al infrarrojo (NIRS) puede ser útil en la evaluación de la repercusión cerebral.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Recién nacida de 25+4 semanas de edad gestacional, peso 760 gramos. Parto eutócico tras corioamnionitis materna. Precisa soporte respiratorio invasivo y administración de una dosis de surfactante. A los 3 días de vida es diagnosticada de PCA hemodinámicamente significativo, recibiendo 2 tandas de ibuprofeno que no resultan efectivas. En las primeras 24 horas la saturación cerebral de oxígeno (rSO₂) media es 80% (rango 62-87%); tras el segundo

ciclo de ibuprofeno se objetiva moderado descenso de la rSO₂ media (71%; rango 58-87%). A las dos semanas de vida presenta insuficiencia respiratoria hipoxémica objetivándose en la ecocardiografía shunt derecha-izquierda sugestivo de hipertensión pulmonar. Recibe tratamiento con óxido nítrico inhalado durante 24 horas con respuesta favorable. A pesar del empeoramiento en la oxigenación sistémica, la rSO₂ media no sufre modificaciones significativas (68%; rango 52-85%). Tras superar cuadro de hipertensión pulmonar se objetiva un descenso paulatino de la rSO₂ que se asocia a incremento del índice de resistencia en doppler cerebral. A las 3 semanas de vida y ante el descenso a niveles críticos de la rSO₂ (54%; rango 32-76%) se decide cierre quirúrgico. Posoperatorio sin incidencias con normalización de la rSO₂.

CONCLUSIONES

La monitorización de la oximetría cerebral mediante NIRS es una técnica no invasiva que puede contribuir a la toma de decisiones desde un punto de vista terapéutico en pacientes con PCA hemodinámicamente significativo.

Enfermedad perianal estreptocócica, debemos pensar en ella

José Miguel Martínez de Zabarte Fernández, Irene García Osés, Carmen Puig García, José María Arnal Alonso

Centro de Salud Actur Norte, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2014; 43: 95]

INTRODUCCIÓN

La enfermedad estreptocócica perianal es una dermatitis habitualmente producida por el estreptococo beta hemolítico del grupo A (SBHGA) que en muchas ocasiones pasa desapercibida en la práctica diaria por ser una patología con frecuencia banal y desconocida para el profesional. Posee una epidemiología, clínica y complicaciones descritas en la bibliografía, un diagnóstico microbiológico y un tratamiento de elección con antibioterapia oral y tópica asociada.

OBJETIVOS

Recordar esta entidad a partir de los casos atendidos en 2 cupos de pediatría en un centro de salud urbano en un corto período de tiempo. Esta patología con frecuencia se encuentra infradiagnosticada al no plantearse entre las noxas diagnósticas, con una clínica que puede resultar muy molesta para el paciente.

PACIENTES Y MÉTODOS

Son 6 pacientes diagnosticados entre enero de 2011 y abril de 2013, 5 varones. Edades: 9 meses a 5 años (moda 3). Clínica: 6 eritema perianal, 3 dolor defecatorio, 2 prurito, 1 vaginitis. Realizada detección de antígeno estreptocócico de muestra rectal en 5, 4 positivos inicialmente. En los 6 se cultivó muestra de frotis rectal con crecimiento de SBHGA. Recibieron todos antibiótico oral (5 penicilina, 1 amoxicilina) asociado a mupirocina (3) y clotrimazol (3) tópicos. Evolución satisfactoria en todos ellos.

RESULTADOS Y CONCLUSIONES

Los casos descritos se asemejan clínica y epidemiológicamente a lo descrito en la bibliografía. Debemos sospechar y pensar en la enfermedad perianal estreptocócica para la realización de test rápidos para el diagnóstico y tratamiento precoces y así evitar el malestar del paciente y las posibles complicaciones.

Paciente con hepatoesplenomegalia

Pilar Caudevilla Lafuente, Ignacio Ros Arnal, Inmaculada García Jiménez, Carmen Rodríguez Vigil Iturrate, Paz Ruiz Echarri Zalaya

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2014; 43: 95]

INTRODUCCIÓN

La hepatoesplenomegalia de larga evolución tiene múltiples etiologías en la infancia: infecciosa, infiltrativa, metabólica, de depósito, obstrucción biliar, congestión vascular y autoinmune.

OBJETIVOS

Presentar un paciente con hepatoesplenomegalia de larga evolución y desnutrición y el estudio etiológico-diagnóstico realizado.

PACIENTES Y MÉTODOS

Paciente varón de 30 meses con hepatoesplenomegalia de un año de evolución y caquexia, con imposibilidad para la marcha. Estudiado previamente en Marruecos y en otro centro, presentó anemia y trombopenia que precisaron varias transfusiones, y adenopatías en hilio hepático junto con importante hepatoesplenomegalia en las pruebas de imagen.

RESULTADOS

La sospecha diagnóstica inicial fue una enfermedad metabólica de depósito. Se realizó biopsia hepática y estudio enzimático específico que fueron negativos.

El despistaje de congestión vascular, obstrucción biliar e infeccioso, incluyendo biopsia de ganglio linfático, fue igualmente negativo.

En el estudio analítico destacó hipergammaglobulinemia, por lo que se inició estudio de hepatitis autoinmune.

Durante su ingreso el paciente presentó una bronquitis que precisó tratamiento corticoide oral con importante mejoría de la clínica, recibéndose los anticuerpos antimicrosomales hepato-renales (LKM) positivos y el resultado de la biopsia hepática compatible, confirmándose el diagnóstico.

La hepatitis autoinmune no justificaba la esplenomegalia, las adenopatías, la desnutrición franca y las citopenias. En este contexto se sospechó el síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPS), encontrándose niveles elevados de IL-10 y de CD-25.

CONCLUSIONES

El estudio autoinmune debe realizarse en pacientes con hepatoesplenomegalia de larga evolución.

Los procesos autoinmunes pueden cursar con clínica muy variada y afectación multiorgánica, siendo de difícil diagnóstico.

Es fundamental la colaboración de diferentes especialistas para un correcto diagnóstico.

Síndrome poliglandular autoinmune tipo I en paciente con clínica clásica y otras manifestaciones, con confirmación en estudio genético

Pilar Roncalés-Samanes, Antonio De Arriba Muñoz, Graciela Lou Francés, Marta Ferrer Lozano, Mercedes Rodríguez Rigual, María Luisa Justa Roldán, José Ignacio Labarta Aizpún

Hospital Universitario Infantil Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2014; 43: 96]

INTRODUCCIÓN

Los síndromes poliglandulares autoinmunes son raras endocrinopatías en las que coexisten alteraciones de las glándulas endocrinas, basadas en mecanismos autoinmunes, con otras enfermedades no endocrinas. En el tipo I las manifestaciones características son la candidiasis mucocutánea crónica, hipoparatiroidismo e insuficiencia suprarrenal.

OBJETIVOS

Presentar un nuevo caso de esta rara enfermedad, y destacar la importancia del correcto manejo multidisciplinar.

PACIENTES Y MÉTODOS

Se trata de una niña de 3 años que ingresa en nuestro hospital por convulsiones secundarias a hipocalcemia, debida a hipoparatiroidismo.

RESULTADOS

La paciente presenta evolución favorable del hipoparatiroidismo con tratamiento con vitamina D y calcio. En su seguimiento se objetivan, además del hipoparatiroidismo, candidiasis mucocutánea, insuficiencia adrenal, hepatitis autoinmune, diabetes mellitus, displasia ungueal y alopecia areata, siendo tratada por cada una de las manifestaciones. Se realiza estudio genético del gen AIRE (Autoimmunity regulator gene), detectándose una mutación en homocigosis, C322fsX372. Pese a la gran afectación multiorgánica, la paciente continúa con controles adecuadamente, con un correcto cumplimiento de los diferentes tratamientos, lo que conlleva una satisfactoria evolución tanto desde el punto de vista clínico como psicosocial.

CONCLUSIONES

Estos síndromes deben ser diagnosticados en etapas tempranas, dada su alta morbimortalidad. Es necesario tratar cada una de las alteraciones, con el objetivo de preservar la calidad de vida.

Síndrome del QT largo congénito

Cristina Martínez Faci, Pilar Caudevilla Lafuente, Angélica Calero Polanco, Ariadna Ayerza Casas, Marta López Ramón, Lorenzo Jiménez Montañés

Sección de Cardiología Pediátrica. Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2014; 43: 96]

INTRODUCCIÓN

El síndrome del QT largo (SQTL) congénito es una entidad hereditaria poco frecuente caracterizada por una alteración de los canales iónicos implicados en la repolarización cardíaca que predispone a arritmias ventriculares potencialmente mortales.

CASO CLÍNICO

Paciente que desde la infancia presenta pérdidas de conciencia catalogadas de epilepsia. En su evolución presenta muerte súbita resucitada, colocándose desfibrilador automático implantable.

En su primera gestación el feto presenta bloqueo AV de segundo grado y en el electrocardiograma (ECG) posnatal se evidencia un incremento del intervalo QTc, alcanzando intervalos máximos de 560 mseg. Un segundo hijo de la paciente presenta alargamiento del QTc en el ECG.

Ante la sospecha de SQTL congénito, se solicita estudio genético que resulta positivo en todos ellos, encontrándose la mutación KCNH2 (SQTL tipo II). En la actualidad los niños reciben tratamiento betabloqueante y se encuentran asintomáticos.

CONCLUSIONES

El síndrome del QT largo congénito es una canalopatía cuya manifestación clínica principal es el síncope y la muerte súbita. El diagnóstico se basa en hallazgos clínicos, QT prolongado en el ECG e historia familiar. Resulta fundamental realizar ECG a los pacientes con pérdida de conciencia y estudiar la duración del intervalo QT manualmente para evitar el retraso diagnóstico de estos pacientes y sus consecuencias.