

## Alcalosis metabólica hipoclorémica: presentación de fibrosis quística en un lactante

P. Huerta, L. Cuadrón, F. Fuertes, S. Ortiz, E. Muñoz, A. Lázaro, J.L. Olivares

Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2010; 40: 45]

### INTRODUCCIÓN

La fibrosis quística (FQ) es la enfermedad autosómica recesiva grave más frecuente de la raza caucásica. El defecto fundamental es la función reducida o ausente de la proteína reguladora de la conductancia transmembrana (CFTR). La presentación clínica clásica se caracteriza por enfermedad pulmonar crónica, deficiencia pancreática y concentraciones altas de electrolitos en sudor. La deshidratación con alcalosis metabólica hipoclorémica es una manifestación conocida de la FQ, pero infrecuente como forma de presentación. Se describe un caso de un lactante con diagnóstico en período neonatal de FQ homocigota AF508 que presentó un cuadro de alcalosis metabólica hipoclorémica e hiponatremia.

### CASO CLÍNICO

Lactante de 6 meses con antecedente de diagnóstico en período neonatal de FQ que ingresa por presentar en el último mes estancamiento ponderal y anorexia. En la exploración física destaca un peso de

5,735 kg (<P3). Regular estado nutricional con disminución de la turgencia y signo del pliegue negativo. Fontanela anterior levemente deprimida. Resto de exploración por aparatos normal. En los exámenes complementarios iniciales destaca pH 7,67, pCO<sub>2</sub> 43 mmHg, CO<sub>2</sub>H 43,8 mmol/L, EB 21,3 mmol/L, Na 132,9 mEq/L, K 3,69 mEq/L, cloro 74 mEq/L. En orina las cifras de sodio y cloro son inferiores del límite de detección. A su ingreso se procedió a reponer el déficit hidroelectrolítico, precisando nutrición enteral total a débito continuo en los primeros días de ingreso, siendo la evolución favorable en los días posteriores.

### COMENTARIOS

Aunque en nuestro caso el diagnóstico de FQ estaba establecido, se debe considerar la FQ en pacientes de cualquier edad, especialmente niños pequeños con cuadro clínico de anorexia, vómitos, detención del peso y episodios recurrentes de deshidratación con alcalosis metabólica hipoclorémica, sin otra causa que lo justifique, aunque no presenten síntomas respiratorios, digestivos o mal progreso de peso.

## Convulsiones precoces en el recién nacido a término. «Causa poco frecuente»

S. Ortiz, F. Fuertes, J. Morales, T. Pérez, P. Collado, O. Bueno, P. Ventura

Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2010; 40: 45]

### INTRODUCCIÓN

La presencia de convulsiones en el período neonatal suele ser la manifestación de una disfunción neurológica aguda como consecuencia de una agresión cerebral. La cronología de aparición de las mismas puede ayudar en el establecimiento de la etiología; así la aparición en las primeras 24 horas de vida, probablemente se relacione con encefalopatía hipóxico-isquémica.

### CASO CLÍNICO

Recién nacido a término, parto eutócico, aguas meconiales claras, Apgar 7/8, remitido desde Hospital Comarcal por presentar desde el período neonatal inmediato episodios de apnea. AP: sin interés. Evolución: a su llegada se objetiva la existencia de «movimientos de boxeo» de extremidad superior derecha, que no ceden a pesar de contención manual, iniciando tratamiento con fenobarbital IV, cediendo completamente. A las 24 horas presenta de nuevo convulsiones generalizadas, comenzando tratamiento con fenitoína, con respuesta parcial. Se induce coma

barbitúrico, cediendo las convulsiones completamente, tras la retirada del mismo se inicia tratamiento con ácido valproico, no presentando nuevos episodios. Pruebas complementarias: Ecografía transfontanelar: área hiperecogénica desde región cápsulo-talámica izquierda afectando a todo hemisferio cerebral de ese lado y ligero desplazamiento de la línea media. EEG: aplanamiento izquierdo. TAC cerebral: infarto isquémico izquierdo con afectación del territorio de la cerebral media y anterior izquierda. Estudio de trombofilias: madre portadora homocigota mutación MHTFR A1298C. En el momento del alta presenta discreta hipertensión de hemicuerpo derecho con exaltación de reflejos osteotendinosos.

### COMENTARIOS

La incidencia de accidentes cerebro-vasculares isquémicos en el recién nacido no es bien conocida. Los factores predisponentes, etiología, así como la respuesta del cerebro a la agresión van a ser diferentes a otras edades de la vida, dada la plasticidad neuronal, es por ello que precisan un enfoque diagnóstico-terapéutico individualizado.

# Síndrome de Dandy-Walker. Comunicación de dos casos y revisión

---

N. Clavero, V. Giménez, D. Royo, M. Vara, A. Manero, V. Rebage

---

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2010; 40: 46]

## INTRODUCCIÓN

Las malformaciones quísticas de fosa posterior en el recién nacido son de gran interés, en particular el espectro malformativo de Dandy-Walker. El síndrome de Dandy-Walker (SDW) se caracteriza por la dilatación quística del cuarto ventrículo e hipoplasia del vermis cerebeloso asociada a hidrocefalia congénita. La etiología es heterogénea. Las manifestaciones clínicas suelen evidenciarse desde la infancia y pueden acompañarse de otras malformaciones congénitas externas y del sistema nervioso central.

## CASOS CLÍNICOS

Recién nacido que ingresa en Neonatal por diagnóstico prenatal de quiste de fosa posterior. Como antecedentes familiares, hermana de 9 años con microcefalia y retraso cognitivo. Peso 3.450 g (>p95), talla: 53 cm (p90), perímetro craneal: 36 cm (p90-97), Apgar 9/9 y exploración neurológica normal. En ecografía transfontanelar al nacimiento se apreciaba dilatación del cuarto ventrículo, y en TAC y RM hallazgos compatibles con SDW. Resto de exámenes complementarios normales. El paciente se controla periódicamente en la Policlínica llevando hasta el

momento una evolución favorable, con normalidad del desarrollo neurológico y del crecimiento craneal.

Varón de 21 días, remitido para valoración de hidrocefalia congénita. Madre DGA2, Apgar 9/10, peso 4.115 g (>p97), talla: 55 cm (>p97), PC: 38 cm (>p97). Al ingreso presenta macrocefalia, occipucio prominente y PC: 42,3 cm, fontanela prominente, ojos en sol poniente con nistagmo vertical intermitente, hipotonía axial y depresión sensorial. La neuroimagen mostró gran dilatación triventricular con atrofia cerebelosa y quiste de fosa posterior compatible con un SDW. Valorado por el Servicio de Neurocirugía, se programó derivación ventricular con buena evolución posterior.

## COMENTARIOS

Nuestros dos casos corresponden a una malformación quística de la fosa posterior por un síndrome de Dandy-Walker con dos formas clínicas muy distintas. Destacar el antecedente materno de DGA2 en el segundo caso, que en la literatura aparece como factor predisponente. Incidir en la importancia que tiene el perímetro cefálico para la detección de patología intracraneal en el recién nacido que curse con alteración del tamaño y crecimiento del cráneo.

# Paciente con deleción terminal del brazo largo del cromosoma 10. Caso clínico

---

S.T. Jiménez, C. Cristóbal, A.I. Fernández, M.T. Llorente

---

Servicio de Pediatría. Fundación Hospital Calahorra

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2010; 40: 46]

## CASO CLÍNICO

Se trata de una niña de 4 años fruto del segundo embarazo de padres añosos no consanguíneos, con un hijo varón sano. Amniocentesis 46 XX. Parto a las 38 semanas de gestación, por cesárea riesgo de pérdida de bienestar fetal. Peso recién nacido: 3.600 g. Apgar 3/7/10. Reanimación tipo II. Fenotipo peculiar con facies triangular, asimetría facial con tortícolis congénito, megalotriquiiasis, filtrum largo, labio superior fino, paladar ojival, mamilas separadas e hipotonía generalizada. Desde el nacimiento presentó cardiopatía tipo comunicación interauricular ostium secundum más ductus arterioso persistente, orificio lacrimal imperforado bilateral, estrabismo convergente bilateral y limitación a la mirada superior; displasia acetabular bilateral con subluxación de cadera izquierda y reflujo vesico-ureteral grado IV bilateral. Se intervino en dos ocasiones del reflujo, se canalizaron los lacrimales también en dos ocasiones, llevó férula ortopédica en caderas durante 6 meses, ha sido intervenida del estrabismo y la comunicación interauricular cerró de manera espontánea. Durante la evolución ha presentado retraso psicomotor y del lenguaje importante con microcefalia

progresiva. Ha requerido tratamiento rehabilitador multidisciplinar consiguiendo la sedestación a los 9 meses, deambulación y bisílabos a los 2 años, control de esfínteres diurno a los 3 años y medio, masticación a los 4 años y todavía precisa logopedia. Ha sido escolarizada en integración y presenta importantes dificultades para el aprendizaje y carácter sociable pero impulsivo. Las pruebas de imagen cerebrales fueron normales. Ante la evolución se realizó cariotipo donde se detectó deleción terminal del brazo largo de uno de los cromosomas del par 10 a nivel de la banda q26.10 (46XX del (10) (q.26.1)(15). El cariotipo de los padres fue normal, por lo que la deleción se consideró de novo.

## COMENTARIOS

Las deleciones terminales del cromosoma 10 a nivel de la banda q26.1 son poco frecuentes (16 casos descritos en la literatura) pero se trata de una cromosomopatía a buscar en el cariotipo para filiar un retraso psicomotor; a pesar de amniocentesis normal, como en este caso, sobre todo si presenta las malformaciones asociadas típicas.

## ¿Qué papel tiene la enfermería de manera autónoma en el programa del niño sano?

M. Biosca, M.E. Doménech, M. Cunillera, E. Mateus, L. Olivart

ABS Les Borges Blanques. Lleida

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2010; 40: 47]

### INTRODUCCIÓN

En Cataluña se han establecido una serie de revisiones del niño sano en las que se ha obviado el papel del pediatra y la idea es que en un futuro próximo la enfermería se encargue en exclusiva de este programa. Se cree que la enfermera de pediatría se puede entrenar para la realización incluso de la exploración física, siendo capaz de detectar los problemas más frecuentes y derivar a pediatra sólo si lo considera necesario.

### OBJETIVO

Determinar qué alteraciones detecta la enfermera en las revisiones que realiza de manera autónoma (7-15 días, 8 meses, 15 meses i 6 años).

### MATERIAL Y MÉTODOS

Recogida de datos de 236 revisiones realizadas de manera autónoma en una consulta de enfermería pediátrica (perdidos=20) durante 7 meses (junio-diciembre de 2009).

### RESULTADOS

N = 216 (59,25% niños y 40,75% niñas). Alteraciones detectadas por aparatos:

Piel: manchas (16,20%), dermatitis (13,88%), nevus (12,96%), 1 tiña capitis y 2 eritemas solares.

Genitourinario: fimosis (7,87%), enuresis (1,85%), 4 circuncisiones y 4 sinequias labios menores.

Digestivo: cólico lactante (5,09%), estreñimiento (1,38%), 2 vegetarianos.

Boca: caries (8,33%), maloclusión (6,01%).

ORL: impactación cerumen (3,70%).

Cabeza: microcefalia (2,31%), plagiocefalia (1,85%).

Locomotor: pie plano (2,77%), genu valgo (2,31%), dismetría EEL (1,85%).

### COMENTARIOS

La enfermera de pediatría bien entrenada es capaz de detectar muchas de las alteraciones más frecuentes que se detectan en las revisiones del niño sano. Queda reservado al pediatra la exploración de los órganos internos (soplos, visceromegalias, etc.). Difícilmente se puede obviar el pediatra para la realización de todas las revisiones del niño sano. Es una buena opción la coordinación de revisiones entre los distintos profesionales para llegar al objetivo: la educación sanitaria para la prevención y promoción de la salud y detección de alteraciones físicas, psíquicas y sensoriales.

## Intumescencia mamaria neonatal: ¿un cuadro benigno?

P. Murillo, G. Herráiz, G. González, V. Rosel, E. Elías, G. Rodríguez

Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2010; 40: 47]

### INTRODUCCIÓN

Hasta 1/3 de los recién nacidos presentan tumefacción mamaria inducida por estímulos hormonales procedentes de la madre que es más evidente al tercer y cuarto día tras el nacimiento y se prolonga 2-3 semanas, desapareciendo espontáneamente. Durante el período de máxima tumefacción pueden secretar unas gotas de líquido seroso conocidas como «leche de brujas».

### CASO CLÍNICO

Varón de 20 días de vida de origen árabe que acude a urgencias por aumento del tamaño de ambas mamas. A la exploración se objetiva importante tumefacción mamaria bilateral, eritema de la zona y secreción blanquecina por ambos pezones. No parece doloroso a la palpación. Afebril, orexia conservada y buena ganancia ponderal. Se plantea

diagnóstico diferencial entre ingurgitación mamaria neonatal transitoria y mastitis. Hemograma y reactantes de fase aguda dentro de la normalidad, por lo que se decide alta y control evolutivo en Urgencias Pediátricas en 5 días, donde se aprecia mejoría evidente del cuadro.

### COMENTARIOS

La intumescencia mamaria neonatal es un motivo frecuente de consulta en urgencias que genera gran ansiedad en los padres. En otras culturas la extracción de la «leche de brujas» es una práctica común. Es importante informar a la familia de la benignidad del cuadro y evitar la manipulación de las mamas y la extracción de la secreción por el riesgo de infección. Aunque es un cuadro benigno, en ocasiones, debido a su intensidad puede plantearse el diagnóstico diferencial con cuadros infecciosos como la mastitis, siendo necesaria la realización de pruebas complementarias.

# Esofagitis esofinofílica: patología emergente

---

M. Arqued, G. Herráiz, V. Rosel, P. Meléndez, J.L. Olivares, A. Lázaro

---

Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2010; 40: 48]

## INTRODUCCIÓN

La esofagitis eosinofílica se puede sospechar ante una clínica sugestiva de reflujo gastroesofágico que no responde al tratamiento intensivo con inhibidores de la bomba de protones. La confirmación se obtiene por endoscopia con toma de biopsias.

## OBJETIVO

Revisión de los pacientes con diagnóstico de esofagitis eosinofílica atendidos en la consulta de Gastroenterología Pediátrica de nuestro hospital en los últimos dos años.

## MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio retrospectivo: revisión de las historias de los pacientes con esofagitis eosinofílica: se detectan 6 casos. El 100% son varones, de entre 7 y 12 años, exceptuando uno de ellos de 21 meses.

## RESULTADOS

Dos pacientes consultaron en el Servicio de Urgencias por disfagia, el resto fueron remitidos por su pediatra, en 2 casos por diarrea crónica y en otros 2 por epigastralgia y pirosis. Respecto a las pruebas complementarias, en el 83% se encontró elevación de la IgE y eosinofilia peri-

férica, en un 50% se detectaron sensibilizaciones, en 2 casos a alérgenos ambientales y en 1 caso a alérgenos alimenticios, en 5 casos se realizó endoscopia con biopsias confirmando el diagnóstico. Individualizando el tratamiento, un caso fue tratado exclusivamente con dieta hipoalergénica, 5 casos notaron mejoría con corticoide deglutido, complementado con inhibidores de la bomba de protones, siendo posible la suspensión del tratamiento en un caso. En uno de los casos se detectó *Helicobacter Pylori*, precisando tratamiento erradicador: En un tercio se añadió montelukast al corticoide. Uno de los casos que consultó por disfagia precisó tratamiento endoscópico para extracción de resto alimenticio. El 100% ha evolucionado favorablemente con el tratamiento, continuando en seguimiento en nuestra consulta.

## COMENTARIOS

La esofagitis eosinofílica, a veces de diagnóstico tardío, tiene morbilidad considerable que evoluciona bien con el tratamiento adecuado. Dependiendo de los resultados de las pruebas de alergia tenemos diferentes actitudes terapéuticas: eliminar dicho alérgeno de la dieta o, si no se encuentra alérgeno específico, considerar una dieta de eliminación a base de una fórmula basada en aminoácidos. El tratamiento farmacológico se basa en los corticoides, tanto deglutidos, el propionato de fluticasona, como vía oral. Otras opciones son el montelukast y el mepolizumab, este último en fase de ensayo.

# Infeción perinatal

---

S. Ortiz, J. Morales, P. Collado, S. Valle, G. Rodríguez, M.P. Samper, P. Ventura

---

Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2010; 40: 48]

## INTRODUCCIÓN

La infección neonatal por virus herpes simple puede llegar a tener graves complicaciones a pesar de un tratamiento etiológico correcto. Las madres portadoras de una primoinfección por virus herpes genital durante el embarazo o el parto tienen un elevado riesgo de transmisión vertical, este riesgo es mucho menor si se trata de recidivas. La infección localizada en piel, boca u ojos, rara vez presenta graves complicaciones; por el contrario cuando se trata de una infección diseminada o con afectación del sistema nervioso central, la mortalidad es superior al 80%, a pesar de un tratamiento adecuado, y los que sobreviven suelen presentar graves secuelas neurológicas.

## CASO CLÍNICO

Neonato de 30 semanas de edad gestacional, nacido por cesárea urgente debido a prolapso de cordón. Apgar 3/6, P: 1.510 g, L: 41 cm, con exploración física compatible con la normalidad para la edad gestacional. A los 6 días de vida presenta lesión eritematosa de 1,5 cm de diá-

metro en párpado inferior y ala de nariz, que en días sucesivos comienza con vesículas de contenido transparente que al romper dejan costras sangrantes. Ante la sospecha de infección por virus herpes se extrae contenido de la lesión para análisis de PCR confirmando la infección por VHS-2, serología VHS en LCR: negativa. Se inicia tratamiento con aciclovir intravenoso durante 3 semanas, en ese tiempo el niño presenta un empeoramiento progresivo precisando ventilación mecánica. Al finalizar tratamiento el estado general es bueno sin precisar soporte respiratorio, no obstante a los 6 días se produce empeoramiento brusco con convulsiones y bradicardia que no remonta a pesar de maniobras de reanimación avanzada, presentando finalmente una parada cardiorrespiratoria. El estudio anatomopatológico es compatible con el diagnóstico de encefalitis herpética.

## COMENTARIOS

La morbilidad en los pacientes que ha sufrido una encefalitis por virus herpes es elevada, tan sólo un tercio de los niños van a tener un desarrollo posterior normal.

## Manejo respiratorio de la hernia diafragmática

G. Sierra, L. Portero, C. Alonso, C. Pallás

Servicio de Neonatología. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2010; 40: 49]

### INTRODUCCIÓN

La hernia diafragmática es una entidad de fisiopatología compleja, en la que coexisten anomalías en el desarrollo del parénquima y de los vasos pulmonares que dificultan el manejo respiratorio de estos pacientes. Actualmente la asistencia preoperatoria va dirigida a evitar el daño pulmonar con el empleo de ventilación permisiva. Se trata de un grupo en el que la respuesta al óxido nítrico es pobre.

### OBJETIVO

Se presenta el caso de una hernia diafragmática congénita y se discute el manejo respiratorio de ésta, en una unidad de cuidados intensivos neonatal.

### CASO CLÍNICO

Se trata de un embarazo controlado desde la semana 24, con ecografías prenatales normales. Al nacimiento el neonato está hipotónico, cianótico y sin esfuerzo respiratorio con latido cardiaco desplazado a la derecha,

requiriendo reanimación tipo IV en paritorio. La radiografía muestra hernia diafragmática con asas intestinales en hemitórax izquierdo. La ventilación y oxigenación del paciente resulta difícil, requiriéndose ventilación mecánica convencional y alta frecuencia, así como óxido nítrico. La intervención quirúrgica se realiza en dos pasos de manera programada, con un quilotórax como complicación secundaria. Este caso clínico nos recuerda que la hernia diafragmática es una entidad de fisiopatología compleja, en la que coexisten anomalías en el desarrollo del parénquima y de los vasos pulmonares que dificultan el manejo respiratorio de estos pacientes. Actualmente la asistencia preoperatoria va dirigida a evitar el daño pulmonar con el empleo de ventilación permisiva. Se trata de un grupo en el que la respuesta al óxido nítrico es pobre.

### COMENTARIOS

La forma óptima de ventilar a estos pacientes no está definida aún. Existen estudios controlados sobre la repercusión perjudicial que el barotrauma tiene sobre los pulmones de la hernia diafragmática, pero no los hay sobre las consecuencias que la ventilación permisiva pueda tener en la supervivencia y en el neurodesarrollo de estos pacientes.

## Caso clínico: Síndrome de Wolfram

V. Giménez, N. Clavero, L. Zanduetta, A. Campos, Y. Armendáriz, G.M. Lou, M. Rodríguez

Servicio de Diabetes Infantil. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2010; 40: 49]

### INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Wolfram (SW), también denominado DIDMOAD, es un trastorno autosómico recesivo constituido por la asociación de diabetes insípida (DI), diabetes mellitus (DM), atrofia óptica (OA) y sordera (D). El gen responsable es el WFS1, situado en la región 4p16.1, que sintetiza una proteína transmembrana denominada wolframina.

### CASO CLÍNICO

Paciente mujer de 14 años, hija de padres sanos consanguíneos. Antecedente personal de comunicación interventricular; comunicación interauricular e hipertensión pulmonar en período neonatal con resolución espontánea. A los 5,6 años inicia poliuria, polidipsia, polifagia y pérdida de peso de 1 mes de evolución mostrando la analítica una glucemia de 217 mg/dl, por lo que se diagnostica de diabetes mellitus insulino dependiente con Anti-GAD negativos. A los 6 años es remitida a oftalmología por disminución de agudeza visual de ojo derecho, objetivándose palidez de papila derecha y lentificación de potenciales evocados visuales (PEV) compatible con atrofia óptica. Ante sospecha de SW se solicita estudio genético que confirma el diagnóstico de presunción apareciendo la mutación G736A en homocigosis, siendo ambos padres heterocigotos para la misma. Pasados 5 años comienza nuevamente a presentar poliuria, siendo catalogada de diabetes insípida y 2 años más tarde se diagnostica de vejiga neurógena. Por presentar incontinencia

urinaria con abundante residuo postmiccional, se le realiza derivación urinaria continente según técnica de Mitrofanoff con apéndice cecal. Actualmente recibe tratamiento con insulina, vasopresina y precisa de autosondajes vesicales varias veces al día.

### COMENTARIOS

El SW presenta una morbilidad elevada con gran deterioro en la calidad de vida, así como alta mortalidad. El seguimiento de esta patología es complejo puesto que precisa de un enfoque multidisciplinario, tanto para el diagnóstico precoz como para su tratamiento. En la actualidad el estudio genético permite el diagnóstico antes de que aparezcan las manifestaciones clínicas, pudiéndose realizar incluso diagnóstico prenatal.

### BIBLIOGRAFÍA

1. Vilan A, Faria O, Campos MM. Wolfram síndrome. Rev Neurol. 2009; 49: 221-222.
2. Zmyslowska A, Bodalski J, Mlynarski W. The rare syndromic forms of monogenic diabetes in childhood. Pediatr Endocrinol Diabetes Metab. 2008; 14: 41-43.
3. Doménech E, Gómez-Zaera M, Nunes V. Wolfram/DIDMOAD syndrome, a heterogenic and molecularly complex neurodegenerative disease. Pediatr Endocrinol Rev. 2006; 3: 249-257.

# Homocistinemia clásica detectada por cribado neonatal ampliado. Revisión de nuestra casuística

L. Gil, M. Odriozola, S. Beltrán, M.<sup>a</sup>P. Ruiz-Echarri, M.C. García

Servicio de Pediatría y de Enfermedades metabólicas. Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2010; 40: 50]

### INTRODUCCIÓN

Las homocistinurias abarcan un grupo de errores congénitos del metabolismo de los aminoácidos azufrados que, con una gran heterogeneidad etiológica y clínica, poseen una serie de características comunes. La homocistinemia clásica es la causa más frecuente de homocistinuria. Su detección mediante cribado neonatal ampliado permite el tratamiento precoz de estos pacientes y evita las complicaciones a largo plazo, algunas de ellas irreversibles.

### CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de recién nacido varón en cuyo cribado neonatal ampliado se detecta una elevación importante de la metionina. Se completa el estudio, que muestra un perfil bioquímico compatible con homocistinuria clásica, por lo que se inicia tratamiento dietético y farmacológico.

Se realiza, además, una revisión de los casos de homocistinemia controlados en nuestro centro. La determinación de la homocisteína plasmática total se incluyó para el estudio etiológico de los trastornos neurológicos de causa no identificada, accidentes vasculares de carácter tromboembólico y anemias megaloblásticas, diagnosticándose 12

pacientes de hiperhomocistinemia, de los cuales 5 eran homocistinemias clásicas.

### COMENTARIOS

La homocistinemia clásica es una patología más frecuente de lo que se pensaba hasta ahora; además existen en la actualidad posibilidades terapéuticas, efectivas siempre y cuando se apliquen de forma precoz, antes de que se hayan producido lesiones orgánicas irreversibles. La importancia del cribado neonatal ampliado en esta patología por tanto es indiscutible.

### BIBLIOGRAFÍA

1. Couce Picó ML, Fernández Lorenzo JR, Fraga Bermúdez JM. Trastornos del metabolismo de los aminoácidos azufrados. En Sanjurjo P, Baldellou A, ed. Diagnóstico y Tratamiento de las Enfermedades Metabólicas Hereditarias, 3ª ed. Ergon SA, Madrid, 2010; 465-474.
2. García Jiménez MC, Baldellou Vázquez A. Homocistinuria: ¿Una gran desconocida? Claves para el diagnóstico en Atención Primaria. Acta Pediatr Esp. 2009; 67: 535-541.

# ¿Qué niños se han vacunado de la gripe A y por qué?

M. Biosca, M. Cunillera, M.E. Doménech, L. Olivart, M. Guillén

ABS Les Borges Blanques. Lleida

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2010; 40: 50]

### INTRODUCCIÓN

La gripe A (GA) ha tenido gran repercusión mediática. Se han generado dudas entre la población sobre la conveniencia de optar o no por la vacunación.

### OBJETIVO

Medir la incidencia de vacunación contra la GA y comparación con la vacunación de gripe estacional (GE).

Determinar los motivos de vacunación o no vacunación.

### MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio descriptivo de la cobertura de vacunación de GA en una UBA de pediatría (Total 1.116 niños).

### RESULTADOS

77 pacientes con indicación de vacuna de GA según programa informático e-cap (6,9%). Acuden 55 pacientes (71,4%): 34,5% niñas y 65,5%

niños. Un 28,6% con indicación de vacuna de GA no acude a consulta. De los que acuden, un 20% se vacuna de GA: 16,4% vacunados GE+GA, 3,6% sólo vacuna GA, 56,4% sólo vacuna GE y 23,6% no se administran ninguna vacuna. Cobertura de vacunación de GA de nuestra población de riesgo 14,3% y cobertura vacunación GE 56%. Indicaciones de los vacunados GA: asma 87,3%, cardiopatía 5,5%, diabetes mellitus 1,8%, enfermedad hepática 1,8%, obesidad mórbida 1,8%. Motivos de vacunación GA: considerarse de riesgo 81,8%, recomendación del médico 9,1% y motivo no especificado 9,1%. Motivos de no vacunación: sentimiento de conejillo de indias 50%, por las noticias de la prensa 25%, porque creen que la han pasado 4,5% y motivo no especificado 20%. Existe un 0,2% de nuestra población que se ha vacunado de GA sin tener factores de riesgo.

### COMENTARIOS

Cobertura de vacunación de GA de la población de riesgo baja. Más aceptación de la vacuna de GE que de GA. La nueva vacuna ha generado dudas de seguridad.

## Insuficiencia cardiaca como consecuencia de anemia grave

I. Ruiz<sup>(1)</sup>, A. Miralles<sup>(1)</sup>, G. González<sup>(1)</sup>, E. Elías<sup>(1)</sup>, S. Ortiz Madinaveitia<sup>(2)</sup>, A. Ayerza<sup>(1)</sup>, E. Muñoz<sup>(1)</sup>

<sup>(1)</sup>Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza. <sup>(2)</sup>Hospital San Jorge. Huesca

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2010; 40: 51]

### INTRODUCCIÓN

La insuficiencia cardiaca es una entidad poco frecuente en la infancia. Su etiología puede ser diversa, siendo la anemia una de sus posibles causas.

### CASO CLÍNICO

Niño de 2 años que acude a Urgencias por presentar tos productiva y fiebre de hasta 37,5 °C de 24 horas de evolución. Los padres refieren astenia, palidez y orexia disminuida desde hace una semana. A la exploración presenta regular estado general con palidez de piel y de mucosas. Adenopatías 0-0-1. Auscultación cardiaca: soplo sistólico II/VI y taquicardia (150 lpm). Auscultación pulmonar: subcrepitanes en bases, taquipnea y discretos signos de dificultad respiratoria. Hepatomegalia de 1 cm y esplenomegalia de 3 cm bajo el reborde costal. Resto de la exploración compatible con la normalidad. Pruebas complementarias: Hemograma: 1,6 mill/mm<sup>3</sup> de hematíes, Hb: 4,5 g/dl, Hematocrito: 13%, neutrófilos: 1,2 %, linfocitos: 93,6%, plaquetas: 58 mil/mm<sup>3</sup>. Bioquímica y gasometría venosa normales. PCR: 0,67. Análisis serológico: IgG anti-Toxoplasma, IgM anti-VCA VEB e IgM anti-CMV negativos. Radiografía

de tórax: engrosamiento peribroncovascular con ligera elevación de hemidiafragma izquierdo.

Se ingresa por presentar anemia sintomática con sospecha de proceso linfoproliferativo y clínica compatible con insuficiencia cardiaca. El tratamiento consiste en transfusión de concentrado de hematíes, estabilizándose al paciente desde el punto de vista clínico y hemodinámico. En el estudio hematológico se aprecia bicitopenia con un 98% de linfocitos de pequeño tamaño, sin nucleolos evidentes con alta relación núcleo-citoplasma, indentaciones nucleares e irregularidades núcleo-citoplasmáticas. Se decide traslado a hospital de referencia por sospecha de leucemia linfoblástica aguda tipo L1.

### COMENTARIOS

La leucemia linfoblástica aguda (LLA) supone el 80% de las leucemias y es la neoplasia más frecuente en niños (22,8% en nuestro medio), con un pico de incidencia entre los 1 y los 4 años. La LLA debuta frecuentemente con sintomatología de anemia grave que en ocasiones puede evolucionar hacia un cuadro de insuficiencia cardiaca como en nuestro caso.

## Síndrome de Bloch-sulzberger neonatal

I. Galé, S. Beltrán, O. Gómez, E. Sancho, M. Domínguez, S. Torres

Servicio de Neonatología. Hospital Infantil Miguel Servet Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2010; 40: 51]

### INTRODUCCIÓN

El síndrome de Bloch-sulzberger o incontinencia pigmenti (IP) es un trastorno neuroectodérmico de escasa incidencia, que afecta principalmente a la piel aunque puede asociar afectación de otros órganos (sistema nervioso central, ojos...). Las lesiones cutáneas evolucionan en cuatro estadios: vesicular; verrugoso, hiperpigmentario y atrófico.

### CASO CLÍNICO

Recién nacida mujer; cesárea electiva a las 37 semanas, embarazo gemelar. Apgar 9/10. PRN: 2.200 g (BPEG); ingresa a los 17 días de vida por presentar lesiones hiperqueratósicas, de base eritematosa con alguna pequeña pústula en su superficie, distribuidas de forma segmentaria en las cuatro extremidades, afectando a manos y pies. Destaca una facies triangular; frente amplia, hendidura palpebral pequeña y casi ausencia de pestañas. En la analítica presenta una leucocitosis con marcada eosinofilia (49%), proteína C reactiva negativa, los cultivos de las lesiones y hemocultivo fueron negativos. Fondo de ojo, Rx tórax, serie ósea y ecocardiograma normales. En la ecografía transfontanelar se observa una dilatación de III ventrículo, y en la RNM cerebral una atrofia generalizada de predominio bifrontal y lesiones de isquemia en núcleos de la base y sustancia blanca del hemisferio derecho. Se realizó una biopsia de las lesiones con una discreta espongiocitosis en la epidermis y moderada can-

didad de eosinófilos en dermis y epidermis. El estudio genético muestra una delección de los exones 4 al 10 del gen IKKG (NEMO). Presentó marcada hiporexia con dificultades en la succión, ingresando de nuevo a los dos meses de vida por una neumonitis intersticial difusa. Actualmente es controlada por el servicio de dermatología, con buena evolución de sus lesiones y neuropsiquiatría, por retraso psicomotor; hipotonía axial y hemiparesia izquierda.

### COMENTARIOS

La IP es una genodermatosis de transmisión dominante ligada al X, letal en varones, de expresividad variable. La mutación del gen NEMO aparece en el 80% de los pacientes, que permite realizar un consejo genético a la familia. El pronóstico está marcado por la afectación ocular y neurológica.

### BIBLIOGRAFÍA

- Emre S, Firat Y, Güngör S et al. Incontinencia pigmenti: a case report and literature review. The Turkish Journal of Pediatrics 2009; 51: 190-194.
- Ehrenreich M, Mordechai M, Godlewska-janusz MD et al. Incontinencia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome): a systemic disorder. Pediatric dermatology cutis 2007; 79: 355-362.

# Evolución clínica y analítica en paciente con hipoaldosteronismo congénito primario

G. Herráiz, D. Clavero, L. Escartín, O. Bueno<sup>(1)</sup>, G. Rodríguez<sup>(1)</sup>, J.M. Garagorri<sup>(2)</sup>, G. Bueno<sup>(2)</sup>, J.L. Olivares

<sup>(1)</sup>Servicio de Neonatos. <sup>(2)</sup>Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2010; 40: 52]

## INTRODUCCIÓN

El hipoaldosteronismo congénito primario es un defecto selectivo de la biosíntesis de la aldosterona determinado por mutaciones del gen CYP11B2.

## CASO CLÍNICO

Recién nacido varón que ingresa en unidad neonatal al décimo día de vida por rechazo al alimento y pérdida de peso. Presenta deshidratación moderada, y genitales masculinos normoconfigurados sin virilización ni macrogenitosomía. Los datos analíticos confirman pérdida salina (Sodio 122 mEq/L, Potasio 7,2 mEq/L), iniciándose fluidoterapia intravenosa con necesidades de sodio de hasta 8 mEq/kg/día, para mantener natremias entre 125-129 mEq/L. Los resultados hormonales iniciales no sugieren un déficit clásico de 21 hidroxilasa (ACTH, Cortisol y 17-OH-progesterona en niveles de normalidad), sospechándose un defecto limitado a la zona glomerular. Tras realizar extracciones para estudio del metabolismo de la aldosterona, se inicia tratamiento con fludrocortisona a 0,15mg/día y suplementación oral de ClNa a 3 g/día, normalizándose la natremia. El estudio bioquímico es compatible con defecto CMO tipo II de la aldosterona sintasa (aldosterona descendida con elevación de sus precursores: Renina, DOC, Corticosterona y 18 OH-Corticosterona). El estudio genético confirma tres alteraciones en homocigosis del gen

CYP11B2 (E198D,V386A y R173K). Durante los tres primeros años de vida recibe tratamiento sustitutivo con fludrocortisona sin descompensaciones ante procesos intercurrentes, por lo que se decide suspender gradualmente. Actualmente los niveles de sodio y potasio en plasma y orina son normales. Su curva pondoestatural, con y sin tratamiento, transcurre en el percentil 10.

## COMENTARIOS

El hipoaldosteronismo congénito primario debe ser sospechado ante todo neonato o lactante con retraso ponderoestatural y clínica de pérdida salina. Estos pacientes necesitan un seguimiento estrecho. El tratamiento con fludrocortisona puede reducirse e incluso suspenderse en dependencia del balance del sodio y del crecimiento.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Lopes LA, Dubuis JM, Valloton MB. Should we monitor more closely the dosage of 9 alpha-fluorhydrocortisone in salt-losing congenital adrenal hyperplasia? *J Pediatr Endocrinol (Copenh)* 1998; 73: 417-426.
2. Stapenhorst L. 9 alpha-fluorhydrocortisone therapy in aldosterone synthase deficiency. *Pediatr Nephrol* 2005; 20: 839.

# Urticaria y parasitosis intestinal

R. Manso, A. Manero, O. Gómez, M.P. Sanz de Miguel, C. García Vera, T. Cenarro

Centro de Salud Sagasta. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2010; 40: 52]

## INTRODUCCIÓN

La urticaria es un motivo de consulta habitual. La etiología alimentaria es la más frecuente en el caso de urticaria aguda en los niños, de urticaria crónica (duración mayor a 6 semanas) son idiopáticas hasta en un 75%, siendo la parasitosis una causa poco frecuente (alrededor de un 5%). Comentamos dos casos de urticaria en los que la única prueba positiva fue el test de Graham para *Enterobius vermicularis* (en una de las pacientes de forma recurrente), y que se resolvieron con tratamiento antiparasitario.

## CASO CLÍNICO

Presentación de dos pacientes mujeres de 18 y 30 meses respectivamente, con antecedentes familiares de atopia y como único antecedente personal a destacar el de dermatitis atópica. Presentan clínica de urticaria de repetición tratada con antihistamínicos y corticoides orales sin resolución de los cuadros. Entre las pruebas complementarias realizadas se encuentran analítica de sangre, tres coprocultivos y pruebas cutáneas de alergia que resultaron normales. En ambos casos se realizaron 3 test de Graham, uno de los cuales resultó positivo para *Enterobius vermicularis*,

por lo que se pautó tratamiento con mebendazol con posterior desaparición de las lesiones cutáneas y negativización de los test de Graham. En el caso de la paciente de 30 meses, tras el tratamiento permaneció libre de síntomas 18 meses, tras los cuales presenta nuevo episodio de urticaria con test de Graham nuevamente positivo a *Enterobius* y con buena respuesta al tratamiento (mebendazol) hasta el momento actual.

## COMENTARIOS

Con la presentación de estos casos queremos recordar la importancia de pensar en la posible asociación de urticaria con parasitosis, incluso en los casos sin clínica gastrointestinal y con antecedentes de atopia. Y remarcar la utilidad de realizar 3 pruebas de Graham para el diagnóstico debido a la gran cantidad de falsos negativos del test.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Jirapongsananiruk O, Pongpreuksa S, Sangacharoenkit P. Identification of the etiologies of chronic urticaria in children: A prospective study of 94 patients. *Pediatr Allergy Immunol* 2010; 21: 508-514.

# Agenesia del pectoral mayor en la infancia. Complejo malformativo Poland. A propósito de un caso

A. Manero<sup>(1,2)</sup>, L. Gracia Torralba<sup>(2)</sup>, B. Chapí<sup>(2)</sup>, R. Manso<sup>(1,2)</sup>, I. Galé<sup>(2)</sup>, C. García Vera<sup>(1)</sup>

<sup>(1)</sup>EAP Centro de Salud José Ramón Muñoz Fernández. Zaragoza. <sup>(2)</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2010; 40: 53]

## INTRODUCCIÓN

La anomalía muscular congénita más frecuente es la agenesia o hipoplasia del pectoral mayor. Su frecuencia es de 1/4.000 a 1/30.000 recién nacidos. Suelen ser esporádicos, aunque se han descrito casos familiares, son excepcionales. Puede darse de forma aislada, o asociar malformaciones de la mano homolateral (Síndrome de Poland), en ambos casos forma parte del complejo malformativo Poland, ya que pueden acompañarse de malformaciones a distancia, como dextrocardia, hipoplasia pulmonar, malformaciones renales, hipospadias, síndrome de Moebius. La etiología no está aclarada, la hipótesis más extendida es la de estenosis temporal de la arteria subclavia en período embrionario, en función de su gravedad y duración causarían defectos de la pared torácica con o sin afectación de la extremidad.

## CASO CLÍNICO

Varón de 12 meses al que en revisión del niño sano se detecta una asimetría de pared torácica. El esternón es más prominente en el lado izquierdo con aplanamiento en región pectoral, ausencia del pliegue

anterior axilar; mamila izquierda desplazada lateralmente, con menor relieve que la contralateral. No anomalías en cintura escapular ni mano homolateral. Resto de exploración sin hallazgos. Se realiza radiografía de tórax, encontrando asimetría de partes blandas de la pared torácica, sin alteraciones de parrilla costal. Tiene controles ecográficos prenatales normales. En época neonatal persistencia del ductus, resuelta en ecocardiograma realizado al mes de vida. Su madre presenta defecto similar de pared torácica.

Se consulta con neuropediatría y traumatología pediátrica que apoyan el diagnóstico de agenesia aislada del músculo pectoral izquierdo. Pendiente de confirmar con resonancia magnética para definir el defecto de la pared torácica.

## COMENTARIOS

El complejo malformativo Poland comprende un amplio abanico de manifestaciones clínicas con diverso grado de afectación. La etiología aún no está aclarada. En caso de agenesia aislada del pectoral, como podría ser el nuestro, si no hay limitación funcional se reduce a un problema estético.

# Diarrea oleosa con heces anaranjadas

J. Caro, M. Cosculluela, F. Beltrán

Centro de Salud Oliver. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2010; 40: 53]

## INTRODUCCIÓN

La diarrea oleosa con heces anaranjadas ha sido objeto de estudio por parte de los Centros de Vigilancia Epidemiológica al haberse presentado brotes, pero también podemos encontrar casos aislados y está relacionada con el consumo de pescado.

## CASO CLÍNICO

Niña de 5 años que consulta por haber expulsado, al orinar, un líquido como gotas de aceite, de color naranja, en gran cantidad, dos veces seguidas. Acudió a urgencias donde se realizó tira de orina que fue normal. Al día siguiente acudió a consulta, no se había repetido, se solicitó serología celiaca que fue negativa.

Niño de 8 años que presentó un episodio de incontinencia fecal manchando la ropa y posteriormente deposición diarreica, las heces iban acompañadas de abundante líquido graso anaranjado que la madre describía como caldo de mejillones en lata. Acudió a urgencias y posteriormente a consulta, no se repitió el episodio y se solicitó estudio: coprocultivo, parásitos, análisis de heces, digestión de principios inmediatos, sangre oculta y serología celiaca, siendo todos los resultados normales.

A posteriori se constató que ambos niños habían cenado la noche anterior mero.

## COMENTARIOS

En nuestra comunidad los casos descritos se relacionan con el consumo de «escolar negro» (*Lepidocybium flavobrunneum*). La legislación europea reglamenta su comercialización con unas normas estrictas y, sin embargo, podemos encontrarlo en las pescaderías como «mero». El mecanismo de producción se debe a un éster ceroso que contienen sus músculos. El cuadro clínico parece estar causado por la incorrecta digestión del éster ceroso. El conocimiento de esta entidad y preguntar por la ingestión de mero nos permitirá un diagnóstico inmediato y evitar exámenes complementarios innecesarios. El control sanitario requiere la notificación a Higiene Alimentaria.

## BIBLIOGRAFÍA

- Martín Granado A, Varela Martínez MC, Martínez Sánchez EV et al. Interés de la identificación de la especie de pescado en brotes de diarrea oleosa con heces anaranjadas. Boletín Epidemiológico Semanal. Centro Nacional de Epidemiología. 2007; 15: 25-36.
- Ling KH, Nichols PD, But PP. Fish-induced keriorrhea. Adv Food Nutr Res 2009; 57: 1-52.

# Polaquiuria primaria

---

A. Aldana<sup>(1)</sup>, O. Gómez<sup>(1)</sup>, E. Sancho<sup>(1)</sup>, V. Caballero<sup>(1)</sup>, M.P. Sanz<sup>(1)</sup>, Y. Romero<sup>(2)</sup>

---

<sup>(1)</sup>Servicio de Pediatría. <sup>(2)</sup>Servicio de Nefrología. Hospital Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2010; 40: 54]

## INTRODUCCIÓN

La polaquiuria primaria o psicógena, también denominada «falsa infección de tracto urinario», se define como la realización de al menos 1 micción/hora con pequeño volumen urinario, durante el día, en niños continentales (>3a) y con comportamiento vesical nocturno normal. Su etiología es desconocida aunque se conocen varios factores desencadenantes. El diagnóstico es fundamentalmente clínico, tras descartar otros cuadros poliúricos, siendo su tratamiento principal el soporte emocional.

## CASO CLÍNICO

Presentamos una niña con antecedentes familiares de uropatía (hermano con válvulas de uretra posterior y abuela materna con duplicidad ureteral), que es controlada en la consulta de nefrología tras su ingreso a los 19 meses por primera ITU febril, donde se le detectó ectasia piélica izquierda de 13 x 14 mm sin dilatación ureteral, mínima hipofunción del riñón izquierdo en la Gammagrafía y reflujo vesicoureteral izquierdo grado III en la CUMS. A los 5 años de edad inicia cuadro de polaquiuria de 2 meses de evolución, exclusivamente diurna, con sensación intermitente de disuria, sin presentar escapes ni otra sintomatología. En la anamnesis destaca la separación de los padres hace 4 meses. Se realiza hemograma, bioquímica en sangre y orina, que muestran función renal,

hepática y capacidad de concentración urinaria normal. Sedimento de orina normal y Urocultivo negativo. Se plantea el diagnóstico de polaquiuria primaria que se confirma con la mejoría clínica objetivada en la evolución.

## COMENTARIOS

El interés de esta patología radica en su frecuencia, similar a la de la infección de tracto urinario bajo, y por tanto está infradiagnosticada en nuestro medio, quizás también por su escasa documentación bibliográfica. Por ello debemos tenerla presente para obviar la realización de exámenes complementarios innecesarios, algunos de ellos a veces cruentos y evitar también así el gasto económico que conllevan.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Berfmann M, Corigliano T, Ataia I et al. Childhood extraordinary daytime urinary frequency – a case series and a systematic literature review. *Pediatr Nephrol* 2009; 24: 789-795.
2. Corigliano T, Renella R, Robbiani A, Riavis M, Bianchetti MG. Isolated extraordinary daytime urinary frequency of childhood: a case of 26 children in Switzerland. *Acta Paediatr* 2007; 96: 1347-1349.

# Síndrome de Job

---

I. Cordeiro, J. Martin, S. Sumsy, M. Domínguez, B. Baquero

---

Servicio de Pediatría. Hospital Obispo Polanco. Teruel

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2010; 40: 54]

## INTRODUCCIÓN

Síndrome de Job, también conocido como Síndrome de hiperinmunoglobulina E o Síndrome de Buckley, es una rara enfermedad de inmunodeficiencia primaria autosómica dominante, causada por una mutación genética (gen STAT3 en el cromosoma 4). Caracterizada por la presencia de abscesos cutáneos e infecciones de las vías aéreas con niveles elevados de inmunoglobulina E.

## CASO CLÍNICO

Paciente femenino de 12 años de edad. Natural de Ecuador; referido del centro de salud para control pediátrico. Diagnosticada de Síndrome de Job a pocos meses de nacer; tras un marcado retraso psicomotor; pondo-estatural, múltiples abscesos cutáneos y neumonías de repetición. Sin antecedentes familiares neonatales o alimentarios. Esquema de vacunación incompleta. Múltiples ingresos por neumonías, absceso pulmonar derecho y múltiples abscesos en piel por *Staphylococcus aureus* e infecciones de herpes. Examen físico: hipodesarrollo pondo-estatural (P <3 en peso y talla), facies tosca, cuello corto. Piel xerótica, hiper-

queratosis en codos, rodillas y tobillos. Auscultación cardiopulmonar: normal. Abdomen: prominente, blando, no visceromegalias, hernia umbilical reducible. Manos alargadas, pies planos. Columna dorsal con escoliosis derecha. Retraso psicomotor marcado, torpeza motora, control de esfínteres reciente, lenguaje verbal de difícil comprensión. Hemograma, bioquímica coagulación, Factor Reumatoide, Hormonas Tiroideas: normales. IgE: 3.512 UI/ml, otras Inmunoglobulinas: normales. Rast alérgico positivo: Polvo doméstico, pelo gato, leche de vaca, gramíneas. Cariotipo 46XX. Fondo de ojo, Rx de Tórax, TAC de cráneo: normales. Rx Columna dorsal: escoliosis.

## COMENTARIOS

No existe tratamiento específico, indicado el manejo de procesos infecciosos cuando se presentan, resección quirúrgica de abscesos y quistes pulmonares. Extracciones dentarias en caso de retraso del recambio de dentición primaria, seguimiento de escoliosis y fracturas de repetición, aplicar medidas de soporte: higiene ambiental, alimentación adecuada.

# Importancia de la educación en el control del niño con TDAH. Visión desde atención primaria

G. Herráiz<sup>(1)</sup>, F.J. Lozano<sup>(2)</sup>, M. Marco<sup>(3)</sup>, E. Atance<sup>(3)</sup>, M.J. Blasco<sup>(3)</sup>

<sup>(1)</sup>Hospital Clínico Lozano Blesa. <sup>(2)</sup>Colegio San Valero. <sup>(3)</sup>C.S.Valdefierro. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2010; 40: 55]

## INTRODUCCIÓN

El Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) constituye un patrón de comportamiento inadaptado de base neurobiológica con una prevalencia en población infanto-juvenil del 6%. La mediación es efectiva en un 80% de los niños. La mejor respuesta combina medicación y métodos conductuales.

## OBJETIVO

Conocer la situación del TDAH en la población pediátrica del Centro de Salud de Valdefierro. Sensibilizar a los padres de que el tratamiento consiste en el binomio medicación-educación y constatar qué importancia le conceden.

## MATERIAL Y MÉTODOS

Estadística del centro. Reunión informativa con padres y educadores. A posteriori, entrega de un cuestionario.

## RESULTADOS

El 2,53% de los niños del C.S. de Valdefierro son controlados por TDAH y todos están medicados. Acudieron a la reunión 52 adultos. Respondieron a la encuesta 20, el 85% eran madres. La edad media era de 10,7 años, un 65% acuden a colegios concertados. El 65% entre semana dedican más de 4 horas/día a estar con su hijo y diez horas /día

el fin de semana. El 40% de los niños acude a actividades extraescolares. Un 60% ayudan a sus hijos con los deberes y el 45% cuenta con un profesor en casa.

El 70% creen que con ayuda el niño puede mejorar; el 25% que no tiene solución y el 5% que es algo pasajero.

Para el rendimiento y comportamiento del niño, la institución más valorada es la familia, en el 60%. Al colegio y al médico le conceden el 45% y 40% respectivamente. A los fármacos les otorgan 0 puntos en el 25%.

## COMENTARIOS

Todos los niños TDAH controlados en el C.S. de Valdefierro están medicados. La mayoría de los padres dedican un tiempo razonable a estar con sus hijos. En gran proporción confían en que el rendimiento y comportamiento de su hijo pueda mejorar con apoyos. El orden de confianza es en primer lugar la familia, seguida del colegio y el médico y en último lugar los fármacos. Sería conveniente que el control de estos niños recayera en mayor medida en la familia y la escuela, siempre coordinados, y menos en la medicación.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Curso de TDAH para Pediatras. Vaquerizo-Madrid 2008.
2. American Academy of Pediatrics. Clinical practice guideline: diagnosis and evaluation of the child with attention-deficit/hyperactivity disorder. Pediatrics 2000; 105: 1158-1170.