

Estudio de los niños procedentes de un sistema de adopción internacional en un Centro de Salud

Y. Romero, S. Torres, N. García, C. Izaguirre, M.J. Cabañas, A. Fuertes

Centro de trabajo: Centro de Salud Delicias Sur. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2005;35:70]

La adopción internacional es un fenómeno creciente en España y otros países de nuestro entorno. Se revisan las historias clínicas de los niños procedentes de un sistema de adopción internacional en el Centro de Salud Delicias Sur hasta el 30 de enero de 2005. Se han analizado las siguientes variables: peso, talla, hemoglobina y transaminasas en

sangre, parásitos en heces, serologías para sífilis, virus de la inmunodeficiencia humana, hepatitis B, C y mantoux. Se exponen las situaciones más frecuentemente encontradas. Tras revisar la literatura, se establecen las recomendaciones de atención a la llegada de estos niños prestando especial atención a la revisión y actualización de vacunaciones.

Hemangioma palpebral y hemiatrofia cerebral

G. González, A. Lázaro, M.J. López, T. Palomar, J.L. Olivares

Departamento de Pediatría. Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa». Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2005;35:70]

CASO CLÍNICO

Niña de 2 meses y medio de edad en la que observan desde el primer mes de vida un angioma en párpado izquierdo que crece progresivamente llegando a impedirle la visión.

ANTECEDENTES FAMILIARES

Madre: 2 abortos a las 8 y 6 semanas de gestación. Antecedentes personales: parto por cesárea por sufrimiento fetal a las 39 semanas de gestación. Ingreso en neonatos por ser hija de madre portadora de *Streptococo Agalactiae*. Foramen oval permeable.

EXPLORACIÓN FÍSICA

Peso 4,660 kg (p3). Longitud 58 cm (p50). PC 40,5 cm (p50). Se observa un angioma tuberoso en párpado

izquierdo que ocupa todo el párpado superior; desplaza globo ocular hacia la región temporal. Auscultación cardíaca: soplo sistólico II/VI. Resto normal. Resonancia magnética cerebral y de órbita: existe un hemangioma palpebral izquierdo con afectación superior e interna de la órbita y desplazamiento del globo ocular hacia la región temporal. La irrigación viene a partir de la rama anterior de la arteria oftálmica izquierda. Se aprecia una hemiatrofia cerebral izquierda.

COMENTARIOS

El hemangioma palpebral asociado a hemiatrofia cerebral ipsolateral y foramen oval lo hacen compatible con el Síndrome Neurocutáneo descrito por Pascual Castroviejo II. Se ha realizado tratamiento con corticoides vía oral.

Liquen estriado, ¿cuál es su relación con el virus de Epstein-Barr?

R. Pinillos, N. Dopazo, J. Mengual

[Bol Pediat Arag Rioj Sor, 2005;35:71]

INTRODUCCIÓN

El liquen estriado es una dermatosis adquirida poco frecuente. Su etiología es aún desconocida, habiéndose relacionado algunos casos con infecciones, traumatismos y cuadros de hipersensibilidad. Aparece característicamente en estaciones calurosas.

A continuación presentamos un paciente que en el curso de una mononucleosis infecciosa presenta un liquen estriado.

CASO CLÍNICO

Paciente varón de cinco años afecto de dermatitis atópica que acude a nuestra consulta para control de mononucleosis infecciosa (cuadro de faringoamigdalitis, fiebre alta, hepatoesplenomegalia e hipertransaminasemia, con serología IgM positiva a Epstein-Barr).

Se observa la aparición de una lesión papuloescamosa lineal, serpenteante en la cara posterior de la extremidad inferior derecha, que según refiere el paciente ha comenzado en la zona glútea en los días anteriores. No refiere antecedente traumático.

Se confirma por parte del servicio de dermatología que la lesión, que tiene una distribución característica siguiendo las líneas de Blaschko, es compatible clínicamente con liquen estriado.

Dada la ausencia de síntomas y el carácter benigno se decide conducta expectante y control en la consulta. En las revisiones posteriores las lesiones fueron disminuyendo, hasta quedar únicamente una hipopigmentación residual. Así, también se negativizó la IgM a virus de Epstein-Barr y la hipertransaminasemia, estando completamente asintomático el paciente en 6 semanas.

CONCLUSIONES

El liquen estriado es una dermatosis adquirida lineal unilateral, que se caracteriza clínicamente por numerosas pápulas de aspecto liquenoide que se agrupan de forma lineal siguiendo las líneas de Blaschko.

Se asocia a la dermatitis atópica en un alto porcentaje. Entre los factores desencadenantes se han descrito en la literatura infecciones virales, no habiéndose comunicado ningún caso en relación con el virus de Epstein-Barr; que, sin embargo, sí ha sido aislado en algunas lesiones de liquen plano en la mucosa bucal.

La evolución que ha seguido nuestro paciente es la típica del liquen estriado, con aparición brusca, en días o semanas, y curación espontánea en dos o tres meses, dejando una hipopigmentación residual.

Síndrome del lactante zarandeado: nuestro último caso y algunas reflexiones

J.P. García, M. Domínguez, B. Fernández, M. Suso, P. Ruiz-Echarri, J.L. Peña, J. López

Hospital Materno Infantil Miguel Servet de Zaragoza

[Bol Pediat Arag Rioj Sor, 2005;35:72]

INTRODUCCIÓN

El síndrome del lactante zarandeado representa una forma específica de maltrato infantil. Las lesiones afectan al cerebro y son producidas por fuerzas de aceleración-desaceleración causadas por una sacudida violenta del bebé. Pueden provocar hemorragia subdural o subaracnoidea, edema cerebral difuso y hemorragias retinianas. El resultado final puede ser fatal llegando incluso al daño permanente de las funciones mentales, motoras y sensitivas incluyendo alteraciones retinianas.

CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de una lactante de 5 meses de edad, cuyo motivo de consulta fue TCE leve. 24 horas después inició cuadro de vómitos, somnolencia y decaimiento generalizado. El TAC craneal mostró hemorragia subdural

frontal. Tras 48 horas de observación, ante persistencia de clínica y aparición de fontanela a tensión, se realizó nuevo TAC apreciándose además hemorragia subdural occipital junto con edema cerebral difuso. El fondo de ojo mostró hemorragias retinianas. La paciente presentó una evolución favorable pudiendo ser dada de alta a los 11 días sin secuelas aparentes.

CONCLUSIÓN

El síndrome del lactante zarandeado es una afección neurológica de gran trascendencia desde el punto de vista clínico y social. Aunque se hable del síndrome del lactante zarandeado como una forma de maltrato infantil, entendemos que no siempre tiene por qué hacerse con la intención de dañar, y puede facilitarse por las características de algunos lactantes. Creemos que se debe concienciar a padres y pediatras sobre esta entidad.

Síndrome de Shwachman; a propósito de un caso

R. Peiró, Z. Galve, M. Pascual, A. Soria, R. Pérez, S. Heredia

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

[Bol Pediat Arag Rioj Sor, 2005;35:72]

El Síndrome de Shwachman-Diamond es una rara enfermedad genética, autosómica recesiva, por afectación del gen SBDS, caracterizada por defectos en la producción de células hemáticas por fallo al nivel de médula ósea, alteración pancreática exocrina, anomalías esqueléticas por malformaciones en cartílagos de crecimiento y baja talla.

El caso que presentamos fue diagnosticado tras iniciarse estudio a los nueve meses de edad por estanca-

miento ponderal, anorexia y aumento del número de deposiciones.

El diagnóstico se realizó tras detectarse neutropenias repetidas en sangre periférica, asociadas a insuficiencia pancreática exocrina (elastasa fecal baja), junto con test de sudor normal que descartaba fibrosis quística, siendo confirmado tras estudio genético del gen SBDS.

Síndrome de Sotos familiar y asociación a pilomatricomas gigantes múltiples

M. Ferrer*, M.J. Oliván*, Y. Gilaberte**, P. Lapunzina***

Servicios de Pediatría* y Dermatología** del Hospital San Jorge de Huesca.
Servicio de Genética Médica*** del Hospital Universitario La Paz de Madrid.

[Bol Pediat Arag Rioj Sor, 2005;35:73]

El Síndrome de Sotos o gigantismo cerebral se caracteriza por un excesivo crecimiento somático de inicio prenatal con macrodolicocefalia, edad ósea avanzada, retraso en el desarrollo, facies característica y manos y pies grandes. En el año 2002 se describió su base genética en el gen NSD1 (5q35). Las microdelecciones o mutaciones puntuales del gen dan lugar a esta enfermedad, con patrón de herencia autosómica dominante aunque generalmente aparece de forma esporádica.

Como ocurre en otros síndromes de sobrecrecimiento, el riesgo tumoral está aumentado, siendo las neoplasias hematológicas y las de origen embrionario las más frecuentes. Los pilomatricomas son neoplasias benignas derivadas de las células de la matriz del folículo piloso y que en el 75% se asocian a mutaciones del gen de la beta-catenina. Sólo en un 2-3% de los casos aparecen de forma múltiple, no habiéndose comunicado previamente su asociación al síndrome de Sotos.

CASO CLÍNICO

Varón de 9 años y 5 meses diagnosticado de Síndrome de Sotos que consulta por presentar lesiones nodulares cervicales, de crecimiento lento y progresivo en los últimos 4 años.

Se trata de un hijo único producto de un embarazo de 40 semanas, nacido por cesárea por macrosomía fetal. Al nacimiento el peso fue de 4,675 g, la talla de 56 cm y el perímetro cefálico de 36 cm. A los 3 meses inició cuadro de epilepsia que respondió al tratamiento con carbamacepina. Presenta dificultades en el aprendizaje y precisa apoyo escolar. Como antecedente familiar destaca un padre con talla alta, macrocefalia y fenotipo muy similar a su hijo, diagnosticado en la infancia de Síndrome de Sotos.

El paciente presenta macrosomía y macrodolicocefalia con talla: 155 cm (>>P97), peso: 47,4 kg (>>P97), perímetro cefálico: 62,3 cm (>>P97) y manos y pies grandes. La facies es tosca con frente abombada, prognatismo, hipertelorismo, epicanto y paladar ojival con malposición dentaria. En la región laterocervical se palpan dos placas duras, de 2,5 x 4 cm de diámetro, adheridas a piel pero no a planos profundos, sin signos inflamatorios y discretamente dolorosas a la palpación. La edad ósea está avanzada (11 años 6 meses-12 años), el hemograma, la bioquímica, el balance renal, IGF-1, IGF-BP-3, la radiografía de tórax, el fondo de ojo y los marcadores tumorales son normales. La RM craneal muestra una megacisterna magna y dilatación del sistema ventricular supratentorial. Se procede a la exéresis de los nódulos cervicales con el diagnóstico anatomopatológico de pilomatricomas gigantes múltiples. Se remite estudio genético al Hospital Universitario La Paz, encontrándose delección del exón 22 del gen NSD1 en las muestras de sangre periférica del paciente y de su padre. Esta misma delección se halló en la muestra del tejido tumoral, pero no la alteración del exón 3 del gen de la beta catenina.

COMENTARIO

La agrupación familiar del Síndrome de Sotos no es frecuente, por lo que creemos interesante su comunicación, documentada con la mutación del gen NSD1.

No se ha comunicado previamente la asociación del Síndrome de Sotos con la aparición de pilomatricomas, dos procesos genéticamente diferentes. También es inusual la forma de presentación de los pilomatricomas, sobre todo por el gran tamaño de las lesiones, que puede estar relacionado con el sobrecrecimiento que caracteriza al Síndrome de Sotos.

Anemia neonatal grave: Síndrome de Blackfan Diamond

E. Muñoz, G. Rodríguez, M. Viñas, P. Ventura, M. Urgel, M.P. Samper, A. Arraiza*, J.M. Pérez

Servicios de Pediatría y Anatomía Patológica*. Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa». Zaragoza

[Bol Pediat Arag Rioj Sor, 2005;35:74-75]

INTRODUCCIÓN

La anemia de Blackfan Diamond es un raro desorden congénito causado por un defecto intrínseco de los precursores eritropoyéticos (detección madurativa a nivel de proeritroblasto). Su incidencia se estima en 5-10 casos por millón. Se caracteriza por una aplasia pura de células rojas, sin afectar al resto de series, anemia normo o macrocítica, reticulopenia y escasez/falta de progenitores eritroides en médula ósea. Se asocia en más de un tercio de los casos a alteraciones malformativas: hipocrecimiento, cuello corto o defectos en miembros superiores como puede ser la presencia de un pulgar trifalángico⁽¹⁾. Habitualmente se manifiesta durante el primer año de la vida en el 90% de los casos, situándose la media en torno a los 2 meses de edad⁽²⁾, sólo 1 de cada 25 lo hace en el período pre o neonatal⁽³⁾. Se describe el caso de un recién nacido con anemia de Blackfan Diamond de inicio prenatal.

CASO CLÍNICO

Recién nacido, primer hijo de padres sanos, producto de una gestación de 37 semanas. Parto mediante cesárea por riesgo de pérdida de bienestar fetal. Registro de monitorización cardíaca fetal con ritmo silente. La madre refiere no sentir movimientos fetales durante los últimos días. Test de Apgar 4/7. Se objetiva palidez extrema de piel y de mucosas. Precisa ventilación mecánica en la propia sala de partos. Serologías negativas. Ph sangre de cordón 7,05. No se evidencia sangrado materno, placentario ni fetal.

Exploración física

Peso: 2.570 g (P₂₅₋₅₀); Longitud: 47,5 cm (P₅₀); PC: 33,5 cm (P₅₀). T^a: 35 °C, Frecuencia respiratoria: 46 respiraciones/min., Frecuencia cardíaca: 136 latidos/min. Tensión arterial: 63/27 mmHg. Palidez extrema de piel y mucosas. No edemas. Cianosis generalizada. Sensación de enfermedad. Mucosas y piel secas. Normocéfalo. Primer dedo de la mano izquierda con tres falanges, no se aprecian más ano-

malías esqueléticas. Auscultación pulmonar normal con ventilación mecánica. Auscultación cardíaca: soplo sistólico II/VI; latido hiperdinámico; ritmo de galope. Esplenomegalia (1,5 cm) y hepatomegalia (3 cm bajo reborde costal). Hipotonía universal. Poca actividad espontánea. Hiporreactividad genitales masculinos, criptorquidia derecha, hidrocele izquierdo. Resto de la exploración física por órganos y aparatos compatible con la normalidad para su edad.

Exámenes complementarios

Grupo sanguíneo: A; Rh: +. Test de Coombs: negativo. Grupo de la madre A Rh +. Equilibrio ácido-base: Ph 6,97; pCO₂ 42 mmHg; pO₂ 20 mmHg; HCO₃ 20,2 mmol/L; Exc base -22 mmol/L; Sat O₂ 15%.

Hemograma: Hematíes: 0,7 mil/mm³, Hb: 2,6 g/dL, Ht^o: 8%, VCM: 104,9 fl, Eritroblastos: 0,0 mil/μL, Reticulocitos: 1,6%. Leucocitos: 23.800/mm³, N: 18,7%, L: 71,8%, M: 5,4%, E: 4%. Plaquetas: 89.000/mm³.

Haptoglobina: 56,7 mg/dL (rango: 50-150). Lactato basal: 15,1 mmol/L.

Rx de tórax, abdomen y esqueleto: cardiomegalia; primer dedo mano izquierda con tres falanges.

Serologías anti Parvovirus B19, toxoplasma, rubéola, CMV, VHS, HbsAg, VHC, Lues: negativas.

Evolución y tratamiento

1. Administración de concentrado de hematíes. A las 20 horas de vida: hemoglobina 9,7 g/dL y hematocrito 28,3%.
2. Ventilación mecánica con FiO₂ del 100%, la SatO₂ en pulsioximetría no supera el 80%.
3. Perfusión EV de bicarbonato, drogas vasoactivas, digoxina y electrolitos.

Pese a la instauración del tratamiento descrito no se evidencia mejoría ni en la función cardiocirculatoria ni en la respiratoria, persistiendo la hipoxemia. A partir de las 24 horas de vida empeora su estado progresivamente, produciéndose el éxitus.

JUICIO CLÍNICO

Síndrome de Diamond-Blackfan (Anemia congénita aplásica + Pulgar de mano izda. con tres falanges). Anoxia perinatal e insuficiencia cardiorrespiratoria por anemia congénita grave.

INFORME ANATOMOPATOLÓGICO

Anemia con bloqueo medular de la maduración eritroblástica y 1.º dedo de la mano izquierda con 3 falanges: Síndrome de Blackfan Diamond.

DISCUSIÓN

Josephs describió, por primera vez en 1936, 2 casos de aplasia de células rojas en niños muy pequeños. 2 años después Blackfan y Diamond describieron 4 más y la llamaron anemia hipoplásica, desde entonces muchos han

sido los nombres que ha recibido: anemia arregenerativa crónica, eritrogénesis imperfecta, anemia hipoplásica congénita y anemia de Joseph-Diamond-Blackfan⁽⁴⁾. La mayoría de los casos son esporádicos (mutaciones de novo) y cuando se hereda lo hace normalmente de forma autosómica dominante. Se han encontrado hasta 60 mutaciones del gen RPS19 pero sólo en un 25% de los casos, por lo tanto, el no encontrar la mutación no excluye el diagnóstico. Recientemente, otro gen ha sido mapeado en 8p23.2-p22. Lo extraordinario de este caso es la importante afectación existente al nacimiento, debido a la anemia desarrollada intraútero, situación que ocurre sólo ocasionalmente. Ante una anemia arregenerativa congénita hay que descartar siempre una infección materna durante la gestación por el Parvovirus B19. El síndrome de Blackfan Diamond se debe considerar en el diagnóstico diferencial de la anemia fetal, incluso en ausencia de historia familiar.

BIBLIOGRAFÍA

1. Cruz M, Vela E. Tratado de pediatría. 8.ª ed. Ed. Ergón 2001. Cap. 128; 1411-1412.
2. Federman N, Sakamoto KM. The genetic basis of bone marrow failure syndromes in children. *Molecular Genetics and Metabolism* 2005; 86: 100-109.
3. Campagnoli MF, Garelli G, Quirelo P. Molecular basis of Diamond Blackfan anemia: new findings from the Italian registry and a review of the literature. *Hematologic* 2004; 89: 480-489.
4. Dianzani I, Garelli G. Diamond Blackfan anemia: a congenital defect in erythropoiesis. *Hematologica* 1996; 81: 560-572.

Síndrome hemolítico-urémico por neumococo

N. Dopazo, V. Jiménez, S. Miralbés, S. Torres, M. Justa, A. Marco

Servicios de Nefrología, Neumología y UCI-P del Hospital Infantil

[Bol Pediat Arag Rioj Sor, 2005;35:76]

INTRODUCCIÓN

El síndrome hemolítico-urémico (SHU) es una entidad poco frecuente en pediatría, pero la primera causa de insuficiencia renal aguda en niños sanos menores de 5 años. El agente causal más frecuente es E.coli, siendo raros los casos asociados a neumococo que, además, tienen un peor pronóstico.

CASO CLÍNICO

Lactante de 2 años con fiebre de 6 días, hiporexia y abdominalgia. En tratamiento desde 48 horas previas con Amoxicilina-Clavulánico por neumonía LII.

En la exploración física mostró afectación del estado general y palidez cutánea, edema palpebral y en extremidades inferiores. A la auscultación pulmonar presentaba hipoventilación izquierda y crepitantes basales. La analítica mostró anemia (Hgb 9,9 g/dl , Hcto 27,4%), trombopenia (20000), hiperuricemia con aumento de creatinina, alcalosis respiratoria y hematuria. Se sospechó SHU e ingresó en UCI-P. Presentó taquipnea en aumento, con

edema agudo de pulmón, precisando ventilación mecánica y pleurocentesis, aislándose Streptococo pneumoniae en líquido pleural. Se pautó antibioterapia con Cefotaxima + Vancomicina. Mostró descenso brusco de diuresis a las 24 horas del ingreso, incremento de Creatinina y Urea, que requirió diálisis peritoneal. Se objetivó HTA, tratada con Furosemida, Nifedipino y Enalapril. Requirió varias transfusiones de concentrado de hematíes y plaquetas.

La evolución fue favorable, dándose de alta a los 20 días. Actualmente TA y función renal normales, no precisa tratamiento. Al alta persiste imagen radiológica similar a controles previos, siendo diagnosticado de neumonía necrotizante. En el último control ambulatorio radiológico se aprecia únicamente una reacción pleural residual mínima.

COMENTARIOS

Deberemos pensar ante la triada anemia + trombocitopenia + uremia, en el SHU. De un diagnóstico precoz y de su correcto manejo depende la evolución, que puede ser potencialmente mortal o con graves secuelas.

Adolescente con diabetes tipo I de larga evolución con dificultades en su control clínico y metabólico

S. Meavilla, X. Alonso, R. García, G. Bueno, J.M. Garagorri, A. Lázaro

Departamento de Pediatría. Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa». Zaragoza

[Bol Pediat Arag Rioj Sor, 2005;35:77]

CASO CLÍNICO

Niño de 14 años diagnosticado a los 16 meses de edad de Diabetes tipo I (DMT1) tras un coma cetoacidótico en Sevilla. A los 11 años se traslada a Zaragoza, donde se le controla desde entonces, con un seguimiento irregular; precisando modificaciones frecuentes en su pauta de insulino terapia, a pesar de lo cual la Hb A1 C se mantiene por encima del 8%. Antecedentes patológicos: abuela materna con disfunción tiroidea.

ANTECEDENTES PERSONALES

Diabetes gestacional controlada con dieta; a los 7 años dos ingresos por hipoglucemia.

EXPLORACIÓN FÍSICA

Peso: 43 kg (P 25); talla: 157 cm (P 50); IMC: 16,06 kg/m² (P3-P10), abdomen con lipohipertrofias periumbilicales, pubarquia: 3; volumen testicular: 8-10 mL. En el último año, llama la atención la existencia de dificultad para mantener una curva ponderal adecuada y dos hospitalizaciones en situación de cetoacidosis.

Todo lo anterior justifica el profundizar en el estudio de posibles enfermedades asociadas a su diabetes, que tiene como resultado el hallazgo de anticuerpos antireticulina: +1/40 U/mL, anticuerpos antigliadina (Ig A): 23,77 U/mL, anticuerpos anti gliadina (Ig G): 14,99 U/ml, anticuerpos anti endomisio (Ig A): +1/40 U/mL, anticuerpos anti transglutaminasa (Ig A): 62,3 U/mL. Ante estos datos, se decide realizar una biopsia intestinal que confirma el diagnóstico de Enfermedad Celíaca al evidenciarse la presencia de vellosidades conservadas pero con inflamación crónica inespecífica (Tipo 1-2 de Marsh). A partir de entonces, a su tratamiento habitual, se le añade la eliminación del gluten de su dieta con lo que se consigue: la recuperación ponderal, un correcto brote de crecimiento puberal, e incluso el descenso de sus necesidades de insulina, manteniendo un autocontrol aceptable con cifras de Hb A1 C de 6,4%.

CONCLUSIÓN

Ante todo niño con DMT1 que no evolucione de forma favorable, SIEMPRE hay que pensar en la asociación de otra patología, como la enfermedad tiroidea autoinmune, la celiaquía o la insuficiencia suprarrenal.

Mutaciones del gen del receptor de LDL en la hipercolesterolemia infantil

S. Miralbés, A. García, M.C. García, C. Campos, J. Remírez*, A. Baldellou

Servicio de Pediatría. * Servicio de Radiología. Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza

[Bol Pediat Arag Rioj Sor, 2005;35:78]

INTRODUCCIÓN

La hipercolesterolemia familiar (FH) afecta a 1/400 personas, siendo una de las enfermedades monogénicas más frecuentes. Los pacientes tienen alto riesgo de enfermedad cardiovascular precoz (ECVP). Sin diagnóstico y tratamiento precoces la esperanza de vida se acorta entre 20 y 30 años.

La FH está causada por mutaciones en el gen que codifica el receptor de LDL (LDLR), situado en el brazo corto del cromosoma 19 (19p13), del que se han descrito más de 850 mutaciones.

La variabilidad en la expresión clínica, en cuanto a los niveles de LDL y el desarrollo de ECVP, y la respuesta al tratamiento hipolipemiante dependen en gran medida de la mutación del gen LDLR. Las mutaciones de tipo alelo nulo, en las que no se produce receptor, son las más graves clínicamente.

Disponemos de un método de diagnóstico rápido, económico, de alta sensibilidad y especificidad. Se trata de un biochip de ADN capaz de identificar las mutaciones conocidas del gen LDLR; en España actualmente más de 190.

Mediante el seguimiento ecográfico de la medición del espesor íntima-media arterial realizado a nivel carotídeo podemos valorar la presencia y grado de la afectación vascular, así como la respuesta al tratamiento.

Un régimen de vida adecuado y el tratamiento farmacológico mejoran la evolución de la FH. Sin duda, la

prevención de la ECVP debe hacerse ya en la infancia, dado que la lesión ateromatosa puede evidenciarse desde los 10 años.

CASOS CLÍNICOS

Presentamos 6 casos de edades al diagnóstico comprendidas entre 2 y 8 años. Todos fueron controlados evolutivamente mediante determinación de su perfil lipídico, espesor íntima-media y diagnóstico molecular de las mutaciones del gen LDLR. Se encontraron 7 mutaciones diferentes correspondientes a las 5 familias estudiadas causantes de la FH heterocigota. Una mutación afecta el transporte intracelular del receptor con pronóstico de gravedad intermedio, y 6 son mutaciones de tipo alelo nulo, de gravedad alta. En 2 familias la mutación fue doble. No encontramos alteraciones del espesor de íntima-media carotídeo. Los 6 niños con FH han respondido bien al tratamiento con resinas quelantes de ácidos biliares, siendo un problema habitual la adhesión al mismo.

COMENTARIOS

La determinación analítica del perfil lipídico no siempre permite identificar correctamente la FH, siendo necesario el diagnóstico genético. La medición ecográfica de la íntima-media arterial es útil para identificar el riesgo del paciente. El uso combinado de estas técnicas ayudará a la disminución de la morbi-mortalidad de la FH.

Es esperable que al mejorar el conocimiento de la enfermedad por parte del médico y del paciente, aumente el correcto cumplimiento del tratamiento dietético y farmacológico.