

REFERATA PEDIATRICA de la SPMycM
Miguel A. Zafra Anta
27 de febrero de 2017

ARTICULOS INTERNACIONALES DE PEDIATRAS MADRILEÑOS. SELECCIÓN.

INDICE DE ARTÍCULOS REFERIDOS:

Neuropediatría

Domínguez-Carral J, López-Pisón J, Macaya A, Bueno Campaña M, García-Pérez MA, Natera-de Benito D. **Genetic testing among Spanish pediatric neurologists: Knowledge, attitudes and practices.** Eur J Med Genet. 2017 Feb;60(2):124-129.

Endocrinología Pediátrica

Ortiz-Cabrera NV, Riveiro-Álvarez R, López-Martínez MA, Pérez-Segura P, Aragón-Gómez I, Trujillo-Tiebas MJ, Soriano-Guillén L. **Clinical Exome Sequencing Reveals *MKRN3* Pathogenic Variants in Familial and Nonfamilial Idiopathic Central Precocious Puberty.** Horm Res Paediatr. 2016 Dec 9. PMID: 27931036

Vacunología-Infectología

Picazo J, Ruiz-Contreras J, Casado-Flores J, Negreira S, Baquero F, Hernández-Sampelayo T, Otheo E, Méndez C, On behalf of **Heracles Study Group.** **Effect of the different 13-valent pneumococcal conjugate vaccination uptakes on the invasive pneumococcal disease in children: Analysis of a hospital-based and population-based surveillance study in Madrid, Spain, 2007-2015.** PLoS ONE. 2017; 12(2): e0172222. doi:10.1371/journal.pone.0172222

Leído en...

European Journal of Medical Genetics

<https://www.journals.elsevier.com/european-journal-of-medical-genetics>

Genetic testing among Spanish pediatric neurologists: Knowledge, attitudes and practices.

(Estudios genéticos entre Neurólogos Pediátricos Españoles: conocimientos, actitudes y prácticas).

Domínguez-Carral J¹, López-Pisón J², Macaya A³, Bueno Campaña M⁴, García-Pérez MA⁴, Natera-de Benito D⁵.

Eur J Med Genet. 2017 Feb;60(2):124-129.

PMID: 27890788

Elsevier Masson

Información de los autores:

- ¹Department of Pediatrics, Hospital Universitario de Torrejón, Madrid, Spain.
- ²Department of Pediatric Neurology, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, Spain.
- ³Department of Pediatric Neurology, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, Spain.

- ⁴Department of Pediatrics, Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Madrid, Spain.
- ⁵Department of Pediatrics, Hospital Universitario de Fuenlabrada, Madrid, Spain. Electronic address: daninatera@hotmail.com.

KEYWORDS: Etiology; Genetic counseling; Genetic testing; Intellectual disability; Medical education; Pediatric neurology

Se trata de un estudio que puede tener importantes implicaciones en la práctica clínica actual y futura, en la investigación y en la formación.

El objetivo del trabajo fue valorar los conocimientos, actitudes y prácticas de los Neurologos Pediátricos sobre los test genéticos. Mediante cuestionarios, que contestaron 118 neuropediatras en España (29,2 % de los 404 miembros de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica).

Los test genéticos más usados fueron para estudio de retraso intelectual en ausencia de sospecha etiológica inespecífica y trastornos del espectro autista. El estudio genético más comúnmente requerido fue CGH-array. La toma de decisiones relacionadas con estudios genéticos no fue mala, aunque cada vez se requiere más formación en genética y consultas con genetistas.

Hormone Research in Paediatrics

<http://www.karger.com/Journal/Home/224036>

Clinical Exome Sequencing Reveals *MKRN3* Pathogenic Variants in Familial and Nonfamilial Idiopathic Central Precocious Puberty.

(La secuenciación del exoma *MKRN3* revela variantes patogénicas en Pubertad Precoz Central idiopática familiar y no familiar).

Ortiz-Cabrera NV a, c Riveiro-Álvarez R a, López-Martínez MA a Pérez-Segura Pb, Aragón-Gómez I b, Trujillo-Tiebas MJ c, Soriano-Guillén L b.

Horm Res Paediatr. 2016 Dec 9. [Epub ahead of print]

PMID: 27931036

DOI: 10.1159/000453262

Información de los autores:

Departments of a Genetics and b Pediatrics, Health Research Institute-Jiménez Díaz Foundation University Hospital (IIS-FJD), Universidad Autónoma de Madrid, and c Department of Clinical Analysis, Hospital Universitario Clínico San Carlos, Madrid , Spain

Keywords: Idiopathic central precocious puberty · *MKRN3* · Mutation.

Se trata de un estudio sobre pubertad precoz central idiopática (PPCI). Se estudiaron variantes en genes relacionados con la pubertad, que puedan actuar como causantes de patología o predisponentes.

Las Mutaciones en *MKRN3* son la causa genética más frecuente de PPCI familiar, y deben ser estudiadas en pacientes tanto con historia familiar de PP como si no hay una clara historia puberal en los padres.

PLOS ONE (Public Library of Science)

<http://journals.plos.org/plosone/>

Picazo J, Ruiz-Contreras J, Casado-Flores J, Negreira S, Baquero F, Hernández-Sampelayo T, Otheo E, Méndez C, On behalf of Heracles Study Group. Effect of the different 13-valent pneumococcal conjugate vaccination uptakes on the invasive pneumococcal disease in children: Analysis of a hospital-based and population-based surveillance study in Madrid, Spain, 2007-2015. PLoS ONE. 2017; 12(2): e0172222. doi:10.1371/journal.pone.0172222

PMID: 28207888

Información de autores:

- ¹Medicine Department, School of Medicine, Universidad Complutense, Madrid, Spain.
- ²Pediatric Department, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, Spain.
- ³Pediatric Department, School of Medicine, Universidad Complutense, Madrid, Spain.
- ⁴Pediatric ICU, Hospital Universitario Infantil Niño Jesús, Madrid, Spain.
- ⁵Pediatric Department, School of Medicine, Universidad Autónoma, Madrid, Spain.
- ⁶Pediatric Department, Hospital Universitario La Paz, Madrid, Spain.
- ⁷Pediatric Department, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, Spain and CIBER of Respiratory Diseases, CIBERES, Madrid, Spain.
- ⁸Pediatric Department, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, Spain.
- ⁹Medical Department, Pfizer SLU, Madrid, Spain.

Estudio multicéntrico prospectivo de Enfermedad Neumocócica Invasiva en la Comunidad de Madrid por el Heracles Study Group. Muy buen resumen el trabajo de los años 2007-2015.

Excelente el artículo, y los resultados en salud en los niños y niñas de la Comunidad de Madrid.

No puede ser más expresiva la figura 2. Evolution of cases of invasive pneumococcal disease (IPD) caused by serotypes included in the 13-valent pneumococcal conjugate vaccine (PCV13). Estimated evolution of PCV13-type IPD in relation to PCV13 introduction using the Holt-Winters exponential smoothing.

NOTA *La intención de esta Referata es fundamentalmente motivar a la lectura de estos artículos. Las opiniones vertidas sobre los artículos no son necesariamente compartidas por la Junta Directiva de la SPMY CM.*

Recibiremos encantados información sobre artículos internacionales y nacionales de interés de pediatría madrileña.