

**X Concurso
Casos Clínicos de Residentes
de la Sociedad de Pediatría de Madrid y Castilla La
Mancha.
SPMyCM.**

15 de marzo de 2018.





Presidente: Dr. José García-Sicilia López
Secretario: Dra. M^a Luisa Arroba Basanta

CURSO 2017 - 2018

Concurso de Casos Clínicos para Residentes
Jueves 15 de Marzo 2018
Hora: 15.30 a 20.00

Moderadores:
Dr. Miguel Zafra Anta
Dra. Amelia Muñoz Calonge

Salón de Actos del
Hospital U. Santa Cristina
C/Maestro Amadeo Vives 2
28009 Madrid
(Esquina C/O'Donnell)

Web: www.mcmpediatría.org
Twitter: [@mcmpediatría](https://twitter.com/mcmpediatría)
Facebook: [mcmpediatría.web](https://www.facebook.com/mcmpediatría.web)

Concurso de Casos de residentes desde 2009.

Moderadores del Concurso:

Miguel Angel Zafra Anta
Amelia Muñoz Calonge

Jurado del Concurso:

M^a Luisa Arroba Basanta
Maria José Cabo Bravo
Fernado Echavarri Olavarría
Amelia Muñoz Calonge
Miguel Angel Zafra Anta

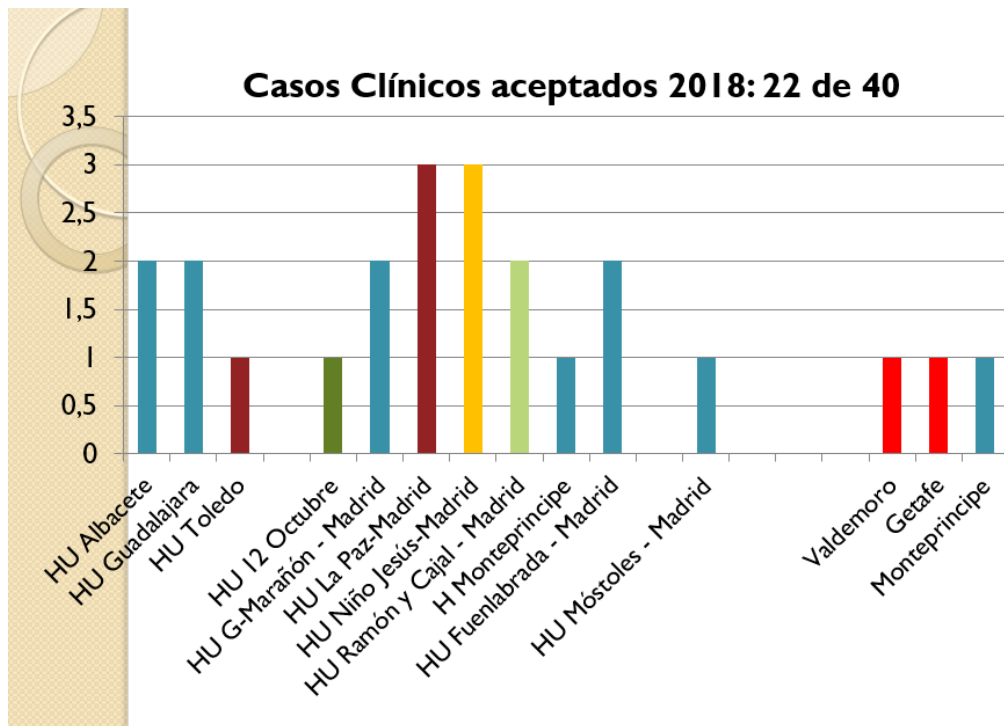
Junta Directiva SPMYCM

Presidente:	Dr. José García-Sicilia López
Vicepresidenta:	Dra. M.^a Pilar González Serrano
Vicepresidente 2º para Castilla-La Mancha:	Dr. José Luis Grau Olivé
Secretaria General:	Dra. M.^a Luisa Arroba Basanta
Tesorera:	Dra. María José Cabo Bravo
Vocal de Hospitales:	Dr. Guillermo Álvarez Calatayud
Vocal de Extrahospitalaria y Atención Primaria:	Dra. M.^a Rosario Dago Elorza
Vocal de Formación Continuada:	Dr. Miguel Zafra Anta
Vocal de Residentes:	Dra. Amelia Muñoz Calonge
Vocal de Socios Jubilados:	Dr. Vicente Bravo Marcos
Vocal por Madrid:	Dr. Juan José Jiménez García
2º Vocal por Madrid:	Dra. Mar Duelo Marcos
Vocal por Toledo:	Dra. Rosa Velasco Bernardo
Vocal por Ciudad Real:	Dr. Juan Antonio González Mateos
Vocal por Guadalajara:	Dra. Gema Arriola Pereda
Vocal por Albacete:	Dr. Lorenzo Boira Sanz
Vocal por Cuenca:	Dra. Ana Isabel Maraña Pérez
Vocal de Comunicación, Redes Sociales, Pag Web:	Dr. Alfonso Cañete Díaz

Madrid, 16 de marzo de 2018.

Indice:

Casos aceptados, distribución por hospitales	p 4
Casos premiados	p 4-5
Casos de R 1-R2	p 6-17
Casos de R3-R4	P 18-22



Premios 2018

Primer premio de R pequeño – Caso de Jennifer Lorén Martín.
 Segundo premio de R pequeño – Caso de Pedro Viaño Nogueira

Primer premio de R mayor: Caso de David Plaza Oliver
 Segundo premio de R mayor: Caso de Isabel Errasti Viader

Premios 2018:

Tras votación del público asistente y del Jurado.

Primer premio de R pequeño - Jennifer Lorén Martín.

Segundo premio de R pequeño - Pedro Viaño Nogueira

Primer premio de R mayor: David Plaza Oliver

Segundo premio de R mayor: Isabel Errasti Viader

Primer premio de R pequeño - Jennifer Lorén Martín.

N.º Caso: 10

Título: ¡Que pare la fiebre!

Autor: Jennifer P. Lorén Martín. **Año residencia:** R1

Colaboradores: Belén Miranda Alcalde, Teresa Núñez Rebollo

Centro de trabajo: Pediatría, HM Montepíncipe,

Supervisor: Mariana Corcino Russo. Médico adjunto de pediatría. Tutora de residentes

Segundo premio de R pequeño - Pedro Viaño Nogueira

N.º Caso: 6

Título: Blanco, rojo, azul. Que no le coja el frío

Autor: Pedro Viaño Nogueira. **Año residencia:** R1

Colaboradores: Ana Moral Larraz, Irene Tomé Masa

Centro de trabajo: Unidad de Reumatología pediátrica, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.

Supervisor: Daniel Clemente Garulo, facultativo especialista de área, Unidad de Reumatología pediátrica, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús

Primer premio de R mayor: David Plaza Oliver

N.º Caso: 19

Título: Convulsión focal en niño procedente del trópico

Autor: David Plaza Oliver. **Año residencia:** R3

Colaboradores: Carmen López Lorente

Centro de trabajo: Hospital Universitario Ramón y Cajal

Supervisor: Carmen Vázquez Ordóñez

Segundo premio de R mayor: Isabel Errasti Viader

N.º Caso: 23

Título: Alteración del nivel de conciencia en adolescente

Autor: Isabel Errasti Viader. **Año residencia:** R3

Colaboradores: Leire Cristina García Suárez, Isabel González Bertolín

Centro de trabajo: Hospital Universitario La Paz.

Supervisor: María de Ceano-Vivas La Calle, Adjunta del Servicio de Urgencias

CASOS Y RESÚMENES

RESIDENTES R1 y R2

N.º Caso: 1

Título: Útero en varón, ¿realidad o ficción?

Autor: Iñigo Pérez Heras

Año residencia: R2

Contacto: Iñigo Pérez Heras.

Centro de trabajo: Hospital Virgen de la Salud, Toledo.

Supervisor: Atilano Carcavilla Urqui, FEA Endocrinología Pediátrica

Título: Útero en varón, ¿realidad o ficción?

Introducción: El síndrome de persistencia de conductos Mülllerianos (SPCM) es una anomalía de la diferenciación sexual en individuos con cariotipo 46XY y fenotipo masculino que presentan estructuras derivadas de los conductos Mülllerianos asociadas a criptorquidia. Hasta la fecha hay 242 casos descritos. Aportamos un caso con dos cambios probablemente patogénicos, no descritos, en el gen del receptor de la HAM (AMHR2).

Caso clínico: Varón sin antecedentes perinatales de interés, ingresa al nacimiento por criptorquidia bilateral y hernia inguinoescrotal bilateral. En ecografía prenatal sospecha de duplicación intestinal. Bioquímica y perfil hormonal normal con niveles normales de hormona antimulleriana (HAM). En ecografía abdominal se identifican testículos intraabdominales e imagen tubular retrovesical compatible con útero vs duplicación rectal. El estudio mediante RNM confirma los hallazgos. La laparoscopia exploradora a los 9 meses confirma el diagnóstico identificando estructura medial compatible con útero y testículos intraabdominales, y se realiza herniorrafia inguinal bilateral, orquidopexia bilateral y biopsia testicular. **El estudio de AMHR2 identificó los cambios c.49+1delG y c.674A>T.**

Discusión: El SPCM es una patología infrecuente que debe sospecharse ante un recién nacido con criptorquidia bilateral o ectopia testicular cruzada. En un 85% de los casos se identifican mutaciones en el gen AMH o en AMHR2. El fenotipo es un varón con pene normal, pero presenta estructuras derivadas de los conductos de Mülller, desde rudimentos uterinos hasta úteros de tamaño normal. Es importante sospechar este trastorno ante hallazgos ecográficos compatibles.

Comentario de la mesa:

Sobre publicación del Gen Receptor de la Hormona Antimulleriana.

An Pediatr (Barc) 2017;86:94-5. Síndrome de persistencia del conducto de Mülller debido a mutación en el gen del receptor de la hormona antimulleriana (AMHR2). M. Eugenia Orós-Millán, M. Teresa Muñoz-Calvo, Mirian Y. Nishié, Berenice Bilharinho Mendonca, Jesús Argente

N.º Caso: 2

Título: Mi bebé tiene tortícolis

Autor: María Pérez Pascual

Año residencia: R1

Colaboradores: Miguel Gallardo Padilla, Esther Llorente Muñoz

Centro de trabajo: Hospital Universitario Infanta Elena. 28342 Valdemoro, Madrid.

Supervisor: Dr Rafael Sánchez Nebreda, médico adjunto del servicio de pediatría

Título: Mi bebé tiene tortícolis

Introducción: La espondilodiscitis es la infección simultánea que afecta al disco intervertebral y a la superficie de los cuerpos vertebrales adyacentes. Supone el 2-4% de las infecciones osteoarticulares en la infancia, siendo su localización característica a

nivel de columna lumbar (L4-L5) o torácica baja. En nuestro caso presentamos un lactante con afectación cervical, localización infrecuente de dicha patología.

Caso clínico: Lactante de 12 meses acude a urgencias por inmovilidad cervical hacia la derecha de 7 días de evolución, afebril, negaban traumatismos. Resto de exploración anodina, se le pautó ibuprofeno sin mejoría. En la radiografía cervical observaron rectificación de columna. Dada la persistencia de la clínica a los 19 días, se realizó resonancia magnética (RM) donde se observaron alteraciones de la señal de los platillos de C4-C5, sugerentes **de espondilodiscitis**. Se inició tratamiento con cefuroxima IV los 5 primeros días y posteriormente oral hasta completar 4 semanas recuperándose la movilidad completamente.

Discusión: La espondilodiscitis es la infección simultánea que afecta al disco intervertebral y a la superficie de los cuerpos vertebrales adyacentes. Supone el 2-4% de las infecciones osteoarticulares en la infancia. Se presenta mayoritariamente en niños menores de 6 años y característicamente en región lumbar (L4-L5) o torácica baja. El agente causal se disemina preferentemente vía hematogena desde un foco primario hasta la superficie de los cuerpos vertebrales. En el 50% de los casos no se encuentra agente infeccioso, siendo *Kingella kingae* el principal agente causal en menores de 4 años y *Staphylococcus aureus* en mayores.

Los hallazgos radiográficos tardan en aparecer entre 2-4 semanas: inicialmente pérdida de lordosis hasta finalizar con cambios escleróticos de la superficie vertebral. RNM: técnica de elección, los hallazgos característicos son: disminución de la altura del disco. Hipodensidad en T1, hiperdensidad en T2. El tratamiento antibiótico inicialmente es intravenoso 3-5 días y posterior oral hasta completar 4-6 semanas.

Comentario de la mesa. Ver referencia de An Pediatr Contin. 2011;9:275-80. Serie. de Cristina Calvo

Las espondilodiscitis y sacroileitis infecciosas. Diagnóstico diferencial con procesos reumatológicos (sacroileitis), causas neurológicas como la plexitis o el inicio de un Guillen-Barré, así como algunas enfermedades infecciosas (tuberculosis vertebral o mal de Pot y brucelosis) y procesos tumorales benignos y malignos (osteoma osteoide, osteoblastoma, leucemia, metástasis vertebrales) deben ser tenidos en cuenta.

N.º Caso: 3

Título: Lactante con hepatoesplenomegalia

Autor: Cristina Llorente Ruiz

Año residencia: R2

Colaboradores: Isabel Miras Aguilar, Laura Montes Martín

Centro de trabajo: Hospital de Guadalajara.

Supervisor: Gema Arriola Pereda, Tutora de residentes

Título: Lactante con hepatoesplenomegalia

Introducción: La sífilis congénita es una entidad poco frecuente en nuestro medio, pero dado que en los últimos años se ha detectado un resurgimiento en Europa, debemos pensar en ella, ya que su correcto tratamiento puede evitar la aparición de secuelas graves.

Caso clínico: Lactante de 5 meses remitida a urgencias hospitalarias por desnutrición.

Antecedentes personales: embarazo no controlado a término. No ha recibido vacunación.

A la exploración llama la atención el bajo peso, una fascies peculiar, y un abdomen distendido con hepatoesplenomegalia. Presenta hipotonía axial y sostén cefálico inestable.

En la analítica se objetiva leucocitosis, anemia, citolisis e hipocolesterolemia. Serologías de infección connatal negativas.

Se sospecha una enfermedad de depósito realizando estudio de fibroblastos. En la serie ósea presenta alteraciones a nivel de los huesos largos y en el ecocardiograma una disfunción diastólica con patrón restrictivo. Estos hallazgos, unidos a la hepatoesplenomegalia pueden ser secundarios a mucopolidosis tipo 2, enfermedad de Gaucher o sífilis congénita, por lo que en espera de los resultados de enfermedades lisosomales se revisan serologías, con resultado de RPR y FTA-Abs positivos. Se completa estudio con punción lumbar, diagnosticándose de **sífilis congénita** y se insta tratamiento con Penicilina.

Su evolución en los primeros meses ha sido favorable

Discusión: El control de la sífilis congénita depende principalmente de la detección precoz de sífilis en las gestantes y de su tratamiento; ya que está asociada a una mayor mortalidad perinatal, riesgo de prematuridad, bajo peso, anomalías congénitas, secuelas neurosensoriales o déficits del neurodesarrollo.

*Comentario de la mesa: Los **síntomas** de la **sífilis congénita** se corresponden con los de la **sífilis secundaria** de los adultos. Sus peculiaridades son la rinitis sífilítica, nariz en silla de montar (hundimiento del dorso nasal) y la denominada nariz en pico de loro (cicatrices blancas y superficiales alrededor de la boca). La afección de los huesos también puede provocar dolores e inmovilidad. En casos puntuales, la sífilis congénita provoca la denominada tríada de Hutchinson. Los niños sufren daños en la córnea (queratitis parenquimatosa), pérdida auditiva en el oído interno e incisivos en forma de barril.*

N.º Caso: 4

Título: Lactante con irritabilidad y dificultades para la alimentación.

Autor: Álvaro Lafuente Romero

Año residencia: R2

Centro de trabajo: Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario Gregorio Marañón

Supervisor: Blanca Toledo del Castillo

Médico adjunto de Hospitalización de Pediatría

Título: Lactante con irritabilidad y dificultades para la alimentación.

Introducción: El manejo de lactantes con problemas de alimentación implica un amplio diagnóstico diferencial, repasamos datos en la anamnesis y en la exploración que nos llevó al diagnóstico de una patología poco frecuente.

Caso clínico: Lactante de 4 meses consulta por irritabilidad y problemas de alimentación desde el nacimiento. Había precisado dos ingresos previos requiriendo nutrición por sonda nasogástrica. Inicialmente fue diagnosticada de reflujo gastroesofágico y alergia a la leche de vaca no IgE mediada por la irritabilidad y el rechazo de las tomas. Antecedentes de polihidramnios y parto pretérmino tardío (semana 36) con peso elevado (3630 g, p97), diagnóstico postnatal de CIA y CIV. En la exploración se objetiva hiperexcitabilidad y los siguientes rasgos dismórficos con fenotipo tosco: frente prominente, raíz nasal ancha, boca en carpa con labios gruesos, mamilas hiperplásicas separadas y desviación cubital de los quintos dedos de las manos. Destaca la piel gruesa y redundante con laxitud marcada y los pliegues cutáneos profundos en manos pies con surcos accesorios en las yemas de los pulgares. Ante la asociación de problemas de alimentación, irritabilidad, dismorfia facial, alteración cutánea y

cardiopatía se enfocó el cuadro como una rasopatía. El estudio molecular del gen HRAS confirmó el diagnóstico de **síndrome de Costello**.

Discusión: El síndrome de Costello es una rasopatía, originada por mutaciones en la vía Ras/MAP. Se debe diagnosticar precozmente dado el riesgo elevado de tumores (10-15%) y el seguimiento multidisciplinar que precisan. La piel redundante, la hiperlaxitud y los pliegues cutáneos junto con problemas de alimentación fueron pistas claves en el diagnóstico

Comentario de la mesa: mayoría de los casos están causados por mutaciones de novo de la familia ras de oncogenes, HRAS (localizado en el cromosoma 11p15.5).

El diagnóstico diferencial debe incluir el síndrome de Noonan y el síndrome cardio-facio-cutáneo. Los signos dermatológicos incluyen piel redundante en el cuello, palmas, dedos y en las plantas del pie (con hiperqueratosis de las palmas y de las plantas del pie, y engrosamiento de una piel flácida en brazos y piernas), acantosis nigricans, piel oscura, y papilomas.

N.º Caso: 5

Título: Reacción adversa a alimentos, no todo es anafilaxia

Autor: Rocío Pastor ;artínez

Año residencia: R2

Colaboradores: Lidia Oviedo Melgares

Centro de trabajo: HOSPITAL 12 DE OCTUBRE.Madrid.

Supervisor: Enrique Salcedo Lobato, médico adjunto de gastroenterología pediátrica, hospital 12 de octubre

Título: Reacción adversa a alimentos, no todo es anafilaxia

Introducción: Los vómitos son un motivo de consulta frecuente en pediatría con un amplio diagnóstico diferencial en el que una correcta anamnesis y exploración física son importantes para realizar un enfoque adecuado. Caso clínico: Presentamos el caso de una lactante de 8 meses sin antecedentes de interés traída a Urgencias por vómitos alimentarios sin productos patológicos de 1 hora de evolución sin fiebre ni otros síntomas. Presentaba decaimiento, palidez y deshidratación clínica con constantes vitales normales. Llamaba la atención leve edema de párpado inferior derecho, no eritematoso ni doloroso. Resto de exploración anodina. Se extraen analítica y cultivos y se expande con suero salino fisiológico con rápida recuperación del estado general. En la analítica destacaba leucocitosis con neutrofilia y trombocitosis, sin elevación de PCR ni PCT. Presentó pico febril aislado por lo que se realizaron radiografía de tórax y sedimento urinario, sin alteraciones. Se reinterrogó a los padres quienes referían que la niña había ingerido pescado hacía 5 horas por segunda vez en su vida.

Se ingresa para vigilancia sin tratamiento antibiótico permaneciendo asintomática. Se repite analítica a las 24 horas con mejoría, con cultivos negativos, por lo que se decide alta. Se diagnostica de **probable enterocolitis inducida por proteínas alimentarias (pescado)**.

Discusión: La enterocolitis inducida por proteínas alimentarias es una enfermedad inusual que requiere un alto índice de sospecha para su diagnóstico. Su presentación clínica es muy similar a otros cuadros como sepsis, invaginación intestinal, etc. El diagnóstico se basa en criterios clínicos y analíticos sin que haya pruebas complementarias definitivas.

Comentario de la mesa: quizá hubiera sido de utilidad haber realizado Triptasa en sangre.

N.º Caso: 6**Título: Blanco, rojo, azul. Que no le coja el frío****Autor:** Pedro Viaño Nogueira**Año residencia:** R1**Colaboradores:** Ana Moral Larraz, Irene Tomé Masa**Centro de trabajo:** Unidad de Reumatología pediátrica, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.**Supervisor:** Daniel Clemente Garulo, facultativo especialista de área, Unidad de Reumatología pediátrica, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús**Título: Blanco, rojo, azul. Que no le coja el frío**

Introducción: El fenómeno de Raynaud (FR) consiste en una vasoconstricción excesiva al frío y/o estrés emocional. El manejo depende del grado de isquemia y de enfermedades subyacentes. Incluye medidas no farmacológicas, vasodilatadores (calcioantagonistas) y toxina botulínica. Los datos sobre el uso pediátrico de iloprost y bosentán en FR son limitados.

Presentamos un caso de un **niño con FR complicado tratado satisfactoriamente con iloprost y bosentán.**

Caso clínico: Un varón de dos años acude a Urgencias con episodios recurrentes y dolorosos de palidez y cianosis de los dedos de ambas manos tras exponerlo al frío y al llorar. Se descartaron otras manifestaciones o antecedentes relevantes.

El hemograma, la bioquímica y las pruebas de coagulación fueron normales, con velocidad de sedimentación globular, proteína C reactiva, inmunoglobulinas y complemento en rango estándar. Los anticuerpos antinucleares, anticitoplasma de neutrófilos, factor reumatoide, cardiolipina y anti β 2glicoproteína I fueron negativos.

Las serologías frente a virus habituales resultaron negativas. El ecocardiograma y la radiografía torácica fueron anodinos. La biopsia cutánea no reveló vasculitis.

Aunque se trató inicialmente con amlodipino, los síntomas persistieron y se constató isquemia digital en tres dedos. Se administraron bosentán oral e iloprost intravenoso durante 3 días. Se asociaron nitroglicerina tópica y prednisolona oral. Los síntomas se resolvieron y la progresión de la isquemia se detuvo. Durante el seguimiento la recuperación fue evidente.

Discusión: El FR complicado con isquemia y necrosis es raro en niños. En nuestro caso iloprost y bosentán fueron bien tolerados y consiguieron detener la progresión de la enfermedad.

Comentarios: pruebas inmunológicas, la capilaroscopia y la ecografía Doppler son exploraciones complementarias que nos permiten tipificar las características y la gravedad del FR.

N.º Caso: 7**Título: Hemiparesia aguda, ¿esto no es de adultos?****Autor:** Ana Moral Larraz**Año residencia:** R1**Colaboradores:** Irene Tomé Masa, Pedro Viaño Nogueira**Centro de trabajo:** Servicio de Pediatría. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.**Supervisor:** David Andina Martínez. Médico adjunto del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.**Título: Hemiparesia aguda, ¿esto no es de adultos?**

Introducción: La hemiparesia aguda es un cuadro infrecuente en las urgencias pediátricas. Sin embargo, debido a la importante morbilidad que puede asociar, es necesario conocer su diagnóstico diferencial y manejo clínico.

Caso clínico: Lactante de 9 meses, previamente sano, que acude al Servicio de Urgencias por debilidad de brazo y pierna derecha que aprecian desde que se ha

despertado hace una hora. No asocia otra sintomatología. En la exploración presenta buen estado general pero destaca hemiparesia derecha y parálisis facial central derecha. Se realiza TC urgente normal y analítica sanguínea con elevación de VSG como único hallazgo. Se completa estudio con EEG que muestra una asimetría interhemisférica a expensas del hemisferio cerebral izquierdo y RM cerebral en la que se visualiza un **infarto subagudo en territorio lenticuloestriado izquierdo** con hallazgos sugerentes de **vasculitis**. Se inicia tratamiento con dosis altas de corticoides y ácido acetilsalicílico. En el estudio etiológico se detecta **IgM positiva para citomegalovirus** en sangre, pautándose ganciclovir. Se inicia tratamiento rehabilitador. Al alta presenta mejoría evidente de la parálisis facial y en menor medida de la movilidad de pierna y brazo derecho.

Discusión: La incidencia de accidentes cerebrales vasculares en la infancia es baja y la etiología amplia. El diagnóstico se realiza por neuroimagen, pero las lesiones isquémicas pueden no visualizarse en TC en el periodo agudo, siendo la RM cerebral la técnica de elección. La implementación de un código ictus pediátrico ayudaría a mejorar el diagnóstico y pronóstico de estos pacientes.

Comentario: la parálisis del nervio facial de tipo central e ipsilateral a una hemiparesia proporcionada orienta hacia una lesión de la cápsula interna; la paresia de un par craneal del lado contrario a las extremidades afectas define una hemiplejía alterna, y la lesión se localiza en el tronco cerebral;

N.º Caso: 8

Título: Disminución brusca del nivel de conciencia, un diagnóstico inesperado

Autor: Laura Montes Martín

Año residencia: R1

Colaboradores: Isabel Miras Aguilar. Cristina Llorente Ruiz

Centro de trabajo: Hospital Universitario de Guadalajara

Supervisor: Gonzalo Galicia Poblet, Médico adjunto y tutor de residentes de pediatría del Hospital Universitario de Guadalajara

Título: Disminución brusca del nivel de conciencia, un diagnóstico inesperado

Introducción: La relevancia de este caso radica en exponer una forma de presentación poco habitual de una patología inusual, que sin embargo es frecuente como motivo de atención en los servicios de urgencias.

Caso clínico: Niño de 7 años traído a urgencias por la UVI móvil por un episodio brusco de disminución del nivel de conciencia con rigidez muscular, sin respuesta a estímulos y mirada fija de 3 minutos de duración. Dos días antes presentó proceso febril de 24 horas. El equipo de UVI móvil encuentra al niño obnubilado, con desconexión del medio y polipnea, administrando diazepam rectal sin presentar respuesta. Al llegar a Urgencias, presentaba un Glasgow 9-10, palidez cutáneomucosa, taquicardia y lesión petequiral en región lateral del tórax. Se realizan TC craneal y tóxicos en orina con resultado normal. En la analítica presenta hemoglobina de 7,2 g/dl, trombopenia (6.000 plaquetas/mm³), leucocitosis (23.000/L), glucemia 234 mg/dl y PCR 52.8 mg/L con LDH 507 UI/L. En urgencias se inicia tratamiento con cefotaxima, aciclovir, transfusión de plaquetas y concentrado de hematíes. Ante persistencia de la disminución del nivel de conciencia y sospecha de patología hematológica grave se traslada a UCI pediátrica, siendo diagnosticado días más tarde de **síndrome hemofagocítico por virus Epstein-Barr**.

Discusión: A pesar de que las alteraciones **neurólogicas sólo forman parte del 14%** de los casos de presentación del síndrome hemofagocítico, es importante tenerlo presente en el diagnóstico diferencial de niños con alteraciones del nivel de conciencia de etiología incierta.

N.º Caso: 9

Título: Trimetilaminuria y el estudio genético. ¿Consejo genético avance o amenaza?

Autor: Mario Gutiérrez Gutiérrez

Año residencia: R1

Colaboradores: Sara Marquina Cintora; Paloma Sanjuan Uhagón

Centro de trabajo: - Pediatría del Hospital Universitario de Getafe.

Supervisor: Bárbara Rubio Gribble. Médico adjunto y presidente del comité de ética del hospital.

Título: Trimetilaminuria y el estudio genético. ¿Consejo genético avance o amenaza?

Introducción: Gracias al avance científico, aparecen métodos diagnósticos que suponen un reto por sus posibles implicaciones y la gestión responsable de recursos. Este caso es un claro ejemplo de cómo la Bioética puede resultar fundamental en las decisiones de la práctica clínica diaria.

Caso clínico: Se trata de una niña de 20 meses derivada por presentar un olor desagradable en orina, sudor y cuero cabelludo que los padres relacionaban a la ingesta de pescado. La niña presentaba buen estado general y un desarrollo adecuado, sin otros hallazgos de interés. Se realizó un análisis de orina, objetivando una proporción de trimetilamina (TMA) respecto a su metabolito de 44,7%, estableciéndose el diagnóstico de Trimetilaminuria. El laboratorio planteó su confirmación mediante estudio genético.

Discusión: La Trimetilaminuria es una enfermedad rara, con una prevalencia de 1/40.000 habitantes, provocada por déficit de función del enzima Flavinmonooxigenasa-3. Consiste en la aparición de un olor característico a pescado, asociada a la ingesta de alimentos ricos en colina, lecitina o TMA N-Óxido. Su tratamiento consiste en restringir alimentos precursores de TMA (pescado, huevo, judías...) o inhibidores del enzima (verduras crucíferas y fármacos metabolizados por FMO3, como la RANITIDINA). El estudio genético permite diferenciar entre la forma congénita (herencia autosómica recesiva) de la transitoria (por inmadurez) y de la episódica (relacionada con la menstruación). La Trimetilaminuria no tiene repercusión orgánica, pero sí fuertes implicaciones psicosociales (incluso el suicidio). Desde el punto de vista ético se decidió que el estudio genético estaba indicado y supondría un beneficio para la paciente.

Comentario: defecto en la normal producción de la enzima flavinmonooxigenasa 3 (FMO3).

El primer caso del síndrome de olor a pescado fue descrito en la prestigiosa revista científica The Lancet en 1970.

Tratamiento: reducir la ingesta de productos ricos en aminoácidos como la colina o la carnitina, así como aquellos otros con alta concentración de azufre o nitrógeno, que tienden a aumentar el olor corporal. Hablamos de alimentos como la clara de los huevos, los pescados azules, los mariscos, los productos de casquería, las legumbres, o las carnes. Higiene.

*Cuando las alternativas antes mencionadas muestran poca eficacia, para combatir la trimetilaminuria también existe la opción de recetar de forma puntual y en pequeñas dosis (debido a sus efectos secundarios) **antibióticos como el metronidazol y la neomicina**, que eliminan la flora bacteriana intestinal, clave en el procesamiento de la colina.*

N.º Caso: 10

Título: ¡Que pare la fiebre!

Autor: Jennifer P. Lorén Martín

Año residencia: R1

Colaboradores: Belén Miranda Alcalde, Teresa Núñez Rebollo

Centro de trabajo: Pediatría, HM Montepríncipe,

Supervisor: Mariana Corcino Russo. Médico adjunto de pediatría. Tutora de residentes

Título: ¡Que pare la fiebre!

Introducción: Se presenta caso poco frecuente de enteropatía y fiebre prolongada.

Caso clínico: Niña de 5 años que consulta en urgencias por fiebre elevada, vespertina, de 6 días de evolución, diarrea acuosa sin productos patológicos en el último mes y pérdida ponderal (2,5kg).

En los últimos 3 meses ha presentado anorexia, episodios de fiebre intermitente y dolor abdominal. Recibe tratamiento con probióticos, dieta sin lactosa y un ciclo de metronidazol sin mejoría.

En la exploración física presenta palidez cutáneo-mucosa y dolor difuso a la palpación abdominal, sin visceromegalias. Constantes vitales normales.

Análítica sanguínea con aumento de reactantes de fase aguda, anemia normocítica y normocrómica con resto de series hematológicas normales. TC y ecografía abdominales compatibles con enterocolitis y adenitis mesentérica.

Ingresa con sueroterapia endovenosa y antiinflamatorios.

Se completa estudio con hemocultivo, urocultivo y estudio de heces (coprocultivo, parásitos, toxinas): negativos; calprotectina fecal: >1800; sangre oculta en heces: positiva; hipoalbuminemia (2.8g/dl), inmunoglobulinas normales; Ac celiacía negativos. Serologías para Yersinia, Salmonella, Giardia, CMV, Hepatitis y VIH negativas.

Endoscopia digestiva alta con inflamación crónica del tubo digestivo; radiografía de tórax normal; Mantoux negativo. Tratamiento empírico con Cefotaxima sin éxito.

Persiste fiebre diaria, diarrea, empeoramiento progresivo del estado general y aparición de exantema pápulo-eritematoso en extremidades.

Se realiza finalmente **despistaje de Leishmania que resulta positivo**. Excelente respuesta a Anfotericina liposomal iv.

Discusión: El diagnóstico de Leishmaniasis visceral puede ser difícil en algunos casos, sobre todo cuando su curso es insidioso y no presenta la sintomatología típica (visceromegalias, pancitopenia y fiebre) como en nuestra paciente.

Comentario a Calprotectina fecal: La sensibilidad y especificidad de la CPF utilizando un valor umbral de 10 mg/l, fue del 89 y 79% respectivamente. Se trata de un marcador sensible, pero no específico, que permite seleccionar pacientes con EII que requieren colonoscopia para su diagnóstico definitivo.

N.º Caso: 11

Título: ¿Raquitismo hipofosfatémico familiar o enfermedad de Blount?

Autor: Ruth Camila Púa Torrejón

Año residencia: R1

Colaboradores: Amanda Bermejo Gómez, Ana Gómez-Carpintero García

Centro de trabajo: - Hospital Universitario de Móstoles

Supervisor: - José María Avilla Hernández. Médico adjunto y tutor de residentes.

Título: ¿Raquitismo hipofosfatémico familiar o enfermedad de Blount?

Introducción: La enfermedad de Blount es una alteración del cartílago de crecimiento que afecta a la parte posteromedial de la fisis tibial proximal. La forma más frecuente es

la precoz (1-4 años) que en casos leves puede corregirse espontáneamente. Tiene etiología multifactorial. El tratamiento puede ser ortopédico en menores de 3 años con casos leves o quirúrgico en casos graves o mayores de 3 años.

Caso clínico: Niño Guineano de 10 años, en España desde hace un mes, que acude por incurvación progresiva de extremidades inferiores y marcha dolorosa. Padre con misma deformidad al inicio de la marcha resuelta espontáneamente. Exploración física osteomuscular: deformidad en varo bilateral con rotación interna sin antecurvatum, exploración general normal. Analítica de orina y sangre incluido metabolismo óseo normales. Radiografía de muñeca: edad ósea 10 años. Tele-radiografía y radiografía en carga de rodillas: eje femorotibial derecho 42° e izquierdo 37°; y ejes metafisodiafisarios tibiales derecho e izquierdo 37°; con fisis abiertas y aplasia epifisaria importante. Se diagnosticó de **genu varo bilateral por enfermedad de Blount** grado VI de Lansgekiöld. Se trasladó a hospital con traumatología y ortopedia infantil, actualmente en espera de cirugía.

Discusión: Ante genu varo bilateral es fundamental descartar raquitismo hipofosfatémico familiar. Los casos leves de enfermedad de Blount bilaterales pueden ser difícilmente distinguibles del varo fisiológico y conllevar retraso diagnóstico. Al ser una enfermedad progresiva es importante su sospecha porque el diagnóstico precoz podría evitar tratamientos quirúrgicos innecesarios. La obesidad, enfermedad cada vez más prevalente podría aumentar su incidencia en los próximos años.

Comentario: Enfermedad de Blount: piernas arqueadas. También se la conoce como "tibia vara". Debe su nombre al médico estadounidense Walter Putnam Blount; Blount. Tibia vara: osteochondrosis deformans tibiae. Journal of Bone and Joint Surgery, Boston, 1937, 19: 1-29.

Esta condición es más común entre los niños de ascendencia africana. También se asocia con la obesidad, baja estatura, y caminar pronto.

N.º Caso: 12

Título: La punta del iceberg

Autor: Cristóbal Ramos Doménech.

Año residencia: R1

Colaboradores: -

Centro de trabajo: Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.

Supervisor: María Isabel Buedo Rubio. Médico Adjunto especialista en Oncohematología y Reumatología del Servicio de Pediatría.

Título: La punta del iceberg

Introducción: La dificultad del caso que presentamos a continuación reside en la baja incidencia de la patología expuesta y su inespecificidad clínica inicial, suponiendo un reto diagnóstico para cualquier pediatra.

Caso clínico: Escolar mujer de 10 años con clínica inicial de anorexia, astenia y dolor abdominal epigástrico intermitente de una semana de evolución sin acompañarse de fiebre. Vista en primaria pautándose analgesia en caso de precisarla y control evolutivo. A la semana siguiente comienza con **debilidad muscular** en miembros inferiores y superiores que provoca el abandono de sus actividades habituales realizándose una analítica que muestra una hipertransaminemia. Ya en la tercera semana de clínica, presenta edema en manos y párpados sin alteraciones en la orina asociando placas eritematosas en manos que no responden a Elidel. Acuden finalmente a urgencias observándose en la exploración un eritema violáceo palpebral y malar junto con pápulas

hiperqueratósicas sobre un fondo eritematoso en región de extensión de IFPs de manos y pies con resto de exploración normal.

Sospechándose una **dermatomiositis juvenil** se decide ingreso para estudio de extensión. Los resultados de las pruebas complementarias permiten confirmar el diagnóstico apoyándonos en los criterios de Bohan y Peter, siendo las pápulas de Gottron y el exantema heliotropo palpebral imprescindibles en él. Se inicia tratamiento según protocolos y presenta una evolución favorable.

Discusión: La patología dermatológica habitualmente no comporta afectación sistémica, pero no por ello debemos banalizarla, ya que en algunas ocasiones puede ser un fiel indicador de afectación orgánica subyacente.

N.º Caso: 13

Título: Caso clínico: Dolor torácico

Autor: Patricia Ríos Gómez.

Año residencia: R2

Colaboradores: Celia Muñoz Gómez/ Ana Campos Segovia

Centro de trabajo: Servicio de Pediatría. Hospital Sanitas La Moraleja

Supervisor: José Luis De Unzueta Roch, médico adjunto.

Título: Caso clínico: Dolor torácico

Introducción: El neumotórax es una entidad potencialmente letal y poco frecuente en la edad pediátrica. Pese a los avances tecnológicos el diagnóstico se sigue basando en la radiografía de tórax.

Caso clínico: Paciente de 12 años sin antecedentes de interés salvo crisis febriles e ingreso por neumonía al año de vida. Acude a Urgencias por inicio brusco de tos y dolor en hemitórax derecho de un día de evolución, con empeoramiento en las últimas horas tras realizar un vuelo en avión. Afebril, sin otros síntomas. En la exploración destaca una marcada disminución de la entrada de aire en hemitórax derecho, con buen estado general. En la radiografía de tórax se objetiva un neumotórax derecho con colapso pulmonar ipsilateral.

Ingresa en la UCIP para colocación de drenaje pleural con sello de agua, siendo imposible su retirada tras 7 días por reacumulación de aire. Por este motivo se realiza un TC de tórax que pone de manifiesto la persistencia del neumotórax y la presencia de pequeñas **bullas apicales derechas**. De forma conjunta con cirugía pediátrica se decide la realización de una videotoracoscopia, pleurodesis mecánica y colocación de drenaje bajo sello de agua, pudiendo retirarse a las 48 horas, sin incidencias.

Discusión: El manejo conservador del neumotórax suele ser suficiente en la mayoría de los casos. Sin embargo la ausencia de mejoría obliga a descartar la presencia de una enfermedad subyacente, pudiendo ser necesario recurrir a la cirugía para su resolución.

Comentarios: causa local como bullas. El neumotórax espontáneo secundario pueden ser el por asma o un absceso pulmonar, así como la fibrosis quística. Otras posibles causas de este tipo de neumotórax secundario son una tuberculosis y otras alteraciones pulmonares infecciosas. Causas generales: Marfan y otras.

N.º Caso: 14**Título: Se fue bien y ahora no camina****Autor:** Carolina Merchán Morales**Año residencia:** R1**Colaboradores:** Dalia Hindo Jazrawi, Marta Herreros Sáenz**Centro de trabajo:** PEDIATRÍA, Hospital Universitario de Fuenlabrada.**Supervisor:** Nuria Víllora Morcillo, pediatra adjunto especialista en Neurología pediátrica.**Título: Se fue bien y ahora no camina**

Introducción: La marcha se puede alterar por un déficit de fuerza muscular, alteración en la coordinación, dolor o causas funcionales.

Caso clínico: Presentamos un niño magrebí de 4 años, sin antecedentes de interés, que acude por cefalea y alteración de la marcha tras alta hospitalaria hacía 5 días. Había estado ingresado por meningitis vírica con síndrome meníngeo y líquido cefalorraquídeo compatible (30 leucocitos, de los cuales 70% mononucleares), analítica sanguínea con leucocitosis, sin neutrofilia y PCR negativa. Consultaba por decaimiento, fiebre y vómitos en contexto de infección respiratoria. Ingresó por síndrome postpunción, y fue dado de alta tercer día estando asintomático. La PCR para enterovirus, VHS y VVZ en LCR fue negativa y la PCR para gripe B en secreciones respiratorias positiva.

Cinco días después vuelve por cefalea, tendencia al sueño y alteración de la marcha. A la exploración presenta ataxia truncal y datos de piramidalismo. En la resonancia magnética cerebral se objetivan múltiples focos de desmielinización que junto con la clínica sugiere encefalomiелitis aguda diseminada (EMAD). Recibe ciclo de metilprednisolona a 30 mg/kg/día intravenosa durante 5 días, con posterior descenso, mejorando progresivamente las alteraciones neurológicas. Al séptimo día se le dio de alta con marcha autónoma.

Discusión: Ante un paciente con alteración del nivel de conciencia y multifocalidad neurológica tras un cuadro infeccioso es importante pensar en un proceso autoinmune como la encefalomiелitis aguda diseminada. Un diagnóstico y tratamiento precoces condicionan el pronóstico.

N.º Caso: 15**Título: Adenopatía axilar de diagnóstico sorprendente****Autor:** Francisco Javier Recio Valcarce**Año residencia:** R1**Colaboradores:** .**Centro de trabajo:** Hospital Universitario Ramón y Cajal.**Supervisor:** Dr. Víctor Quintero Calcaño, Médico Adjunto. Servicio de Pediatría.

Hospital Universitario Ramón y Cajal.

Título: Adenopatía axilar de diagnóstico sorprendente

Introducción: Las adenopatías son un hallazgo muy frecuente en la práctica clínica habitual. Si bien la mayoría son reactivas a un proceso infeccioso, es necesario conocer los signos exploratorios que nos orientan hacia una adenopatía patológica.

Caso clínico: Una adolescente de 14 años es remitida por su Pediatra al hospital por aparición de un bulto en axila izquierda desde hacía 3 meses. La paciente refería que había ido aumentando de tamaño, sintiendo dolor ocasional durante la menstruación.

No presentaba fiebre, pérdida de peso, ni sudoración nocturna. Menarquia a los 13 años. A la exploración física se palpaba un engrosamiento del tejido subcutáneo, blando y no doloroso a la palpación. No presentaba signos inflamatorios locales. No se palpaban

otras adenopatías en otras localizaciones, ni visceromegalias en abdomen. El resto de la exploración era normal.

Mediante ecografía se diagnosticó como un posible lipoma (14 x 5 x 13.5 mm). Se decidió extraer muestra mediante punción aspiración con aguja fina que fue informada por anatomía patológica como **tejido mamario ectópico**, sin hallazgos de malignidad. Fue operada por cirugía plástica, sin incidencias. No ha presentado recidivas posteriores.

Discusión: La polimastia, junto con la politelia, afectan del 1 al 6% de la población. La localización de tejido mamario ectópico puede observarse en cualquier lugar a lo largo de las crestas mamarias, aunque es más frecuente en tórax. No suele ser necesaria la extirpación quirúrgica. Sólo se considera por dolor o por motivos estéticos.

Cir Esp 2017 el caso de una paciente 71 años con diagnóstico de carcinoma ductal infiltrante en tejido mamario ectópico axilar

Nº de CASO: 16

Título: Elevación persistente de amilasa y lipasa.

María Teresa Ovejero García. Año de Residencia. R2.

Colaboradores: Marta Plata Gallardo. R2. María Gascón García R4

Título: Elevación persistente de amilasa y lipasa.

INTRODUCCIÓN

La hiperenzinemia pancreática benigna (HPB o **Síndrome de Gullo**) se define como el aumento de las enzimas pancreáticas en ausencia patología pancreática. Es una entidad infrecuente. Se presenta el caso de un paciente con elevación persistente de amilasa y lipasa en sangre.

CASO CLÍNICO

Varón de 9 años que acude a consulta de Gastroenterología Infantil de un hospital terciario. Abuela materna con hipertransaminasemia, no otros antecedentes de interés. Presenta elevación persistente de amilasa y lipasa de dos años de evolución, hallazgo casual en contexto de estudio por dolor abdominal. Asintomático. Exploración física normal con peso y talla en percentiles acordes a la edad. Se realiza estudio para descartar enfermedades pancreáticas: analítica de sangre (hemograma, coagulación, perfil hepático, amilasa, lipasa, VSG, Ca 19.9) normal salvo amilasa 164 UI/L y lipasa 235 UI/L, estudio de malabsorción, elastasa fecal e ionotest normales, ecografía abdominal con aumento de ecogenicidad pancreática, tamaño pancreático normal, RMN abdominal normal y genética de pancreatitis crónica (PRSS1, SPINK1, CFTR): negativa. El paciente es diagnosticado de HPB, sin precisar tratamiento específico.

DISCUSIÓN

La HPB cursa con elevación de una o más enzimas pancreáticas (más de 1 año) en ausencia de enfermedad pancreática, puede ser esporádica o familiar con patrón genético desconocido. Es un diagnóstico de exclusión debiéndose descartar: pancreatitis crónica, tumores pancreáticos, macroamilasemia o Fibrosis Quística. Puede encontrarse aumento de la ecogenicidad pancreática en ecografía como hallazgo típico. El conocimiento de la HPB es importante ya que evitaría pruebas complementarias y tratamientos innecesarios.

Comentario: ¿¿Eliminar gluten de la dieta??. Sólo si hay celiaca asociada.

Diagnosis of exclusion. In 1996, Gullo's first described raised pancreatic enzymes in normal individuals without any pancreatic disease.

CASOS Y RESÚMENES RESIDENTES R3 y R4

N.º Caso: 17

Título: Hipertiroidismo inducido por amiodarona

Autor: Laura Barreiro Pérez

Año residencia: R4

Colaboradores: Margarita Sellers Carrera

Centro de trabajo: hospital La Paz, servicio Endocrinología Infantil.

Supervisor: Isabel González Casado. Jefe servicio endocrinología infantil

Título: Hipertiroidismo inducido por amiodarona

Introducción: La amiodarona es un fármaco antiarrítmico cuya administración prolongada puede asociarse a numerosos efectos secundarios.

Caso clínico: Paciente de 17 años con síndrome de Danon (enfermedad lisosomal con cardiomiopatía, retraso mental y afectación muscular) en tratamiento con amiodarona desde abril de 2015 por arritmias cardíacas (dosis máxima 5 mg/kg/día). Desde abril de 2017 se objetiva elevación de T4 libre con descenso progresivo de TSH (hipertiroidismo). En junio se realiza trasplante cardíaco y se retira tratamiento con amiodarona, persistiendo elevación de T4 (cifras superiores a 12 ng/dl) y supresión de TSH (0.01 µUI/ml). Teniendo en cuenta que la paciente estaba betabloqueada, presenta labilidad emocional, temblor fino, bocio y pérdida de peso.

Exploraciones complementarias: autoanticuerpos tiroideos negativos. Ecografía: tiroides aumentado de tamaño. Gammagrafía: ausencia de tejido tiroideo funcional en relación con bloqueo farmacológico.

Evolución: se inicia tratamiento con metamizol (30mg/día) y se aumenta dosis de corticoides, iniciados previamente como tratamiento inmunosupresor, (40 mg/día de prednisona). La paciente desarrolla también diabetes secundaria al trasplante cardíaco precisando insulina subcutánea hasta el momento actual.

Discusión: El tratamiento con amiodarona puede producir tanto hipotiroidismo como tirotoxicosis, que puede mantenerse hasta un año tras la suspensión del tratamiento.

El hipertiroidismo por amiodarona puede ser por: a) exceso de yodo debido a que la amiodarona incrementa la síntesis de hormonas tiroideas (fenómeno Jod-Basedow); b) destrucción de glándula tiroidea por efecto tóxico del fármaco (90% de casos), o por mecanismo mixto.

El tratamiento incluye metamizol, corticoides a dosis altas y tiroidectomía en casos no controlables.

N.º Caso: 18

Título: ¿Qué pasa con la Rasburicasa?

Autor: Susana Buendía López

Año residencia: R4

Colaboradores: Carolina Arroyo Herrera, Carlos Marcilla Vázquez

Centro de trabajo: Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. Servicio de Pediatría

Supervisor: Macarena Oporto Espuelas. Médico Adjunto. Hospital Niño Jesús (Madrid)

Título: ¿Qué pasa con la Rasburicasa?

Introducción: La mayoría de metahemoglobinemias son adquiridas, por aumento de la producción de ésta por agentes exógenos. La existencia de condicionantes como el déficit de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa y la consiguiente hemólisis puede exacerbar la toxicidad de la metahemoglobina.

Caso clínico: Niño de 8 años que acude a urgencias por astenia y pérdida de peso de un mes de evolución, artralgias y febrícula intermitente. Impresionaba de palidez cutánea y aspecto de enfermedad. El hemograma fue normal y con elevación de ácido úrico, LDH e hipertransaminasemia en la bioquímica. En ecografía abdominal se objetivan LOES hepáticas compatibles con metástasis y lesiones hipocogénicas en páncreas.

Ingresa con sospecha de tumor metastásico, se inicia hiperhidratación y se administra una dosis de rasburicasa.

Al día siguiente presenta cianosis central e hipoxia. Se extrae analítica que muestra metahemoglobina de 10%, anemia y aumento de parámetros de hemólisis. Ante la sospecha de déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa se solicita actividad con resultado de 40%. Se administró ácido ascórbico con mejoría progresiva y disminución de metahemoglobina. Con aspirado de médula ósea fue diagnosticado de Leucemia Burkitt.

Discusión: El déficit de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa puede producir crisis hemolíticas y metahemoglobinemia tras la ingesta de algunos fármacos por estrés oxidativo. En estos casos se debe evitar como tratamiento azul de metileno ya que incrementa la hemólisis, administrándose en su defecto ácido ascórbico a dosis moderadas. Hay que tener en cuenta esta entidad en pacientes con patología tumoral por la existencia de muchos fármacos que pueden precipitar estas complicaciones.

N.º Caso: 19

Título: Convulsión focal en niño procedente del trópico

Autor: David Plaza Oliver

Año residencia: R3

Colaboradores: Carmen López Lorente

Centro de trabajo: Hospital Universitario Ramón y Cajal

Supervisor: Carmen Vázquez Ordóñez

Título: Convulsión focal en niño procedente del trópico

Introducción: Las convulsiones son la urgencia neurológica más frecuente en pediatría. El diagnóstico diferencial es amplio, siendo la más frecuente las convulsiones febriles, pero existen otras causas como patologías neurológicas, infecciosas o metabólicas o traumatismo craneoencefálico entre otras.

Caso clínico: Niño de 2 años procedente de Guinea Ecuatorial. Antecedentes de interés: malaria con 9 meses y TCE grave por agresión donde fue asesinada su madre hace 3 meses. Acude a Urgencias desde consultas de hematología, donde acude acompañando a su tío con drepanocitosis, por episodio de desconexión del medio de 5 minutos, afebril, sin clínica infecciosa. A las 2 horas nuevo episodio durante EEG que muestra paroxismos focales en hemisferio izquierdo. En analítica sanguínea destaca leucocitosis con linfocitosis y eosinofilia. Presenta tercer episodio de las mismas características que cede con diazepam rectal. Se realiza TC craneal que muestra múltiples áreas hipodensas con aspecto nodular y realce en anillo tras contraste. Se realiza radiografía de tórax que muestra infiltrado en lóbulo medio y punción lumbar sin alteraciones. Inicia tratamiento con valproico, cefotaxima, albendazol y dexametasona sin presentar nuevas crisis. Se completa estudio con Mantoux 14 mm y broncoaspirado con PCR de tuberculosis positiva. Con **diagnóstico de tuberculosis diseminada** se inicia tratamiento antituberculoso, con buena evolución.

Discusión: Presentamos un caso de tuberculosis diseminada con afectación cerebral sin

alteración del líquido cefalorraquídeo y con Mantoux 14 mm. La incidencia de tuberculosis está aumentando debido a la inmigración, por lo que no debemos olvidarla ante niños procedentes del trópico.

N.º Caso: 20

Título: Un diagnóstico por los pelos

Autor: Nora Mayo Artuch

Año residencia: R3

Colaboradores: Elena Rodríguez Corrales, Cristina Elipe Maldonado.

Contacto: Nora Mayo Artuch

Centro de trabajo: Hospital Universitario de Fuenlabrada.

Supervisor: María José Alcázar Villar – Médico adjunto, Endocrinología Infantil

Título: Un diagnóstico por los pelos

Introducción: El hirsutismo es el crecimiento de vello en la mujer en zonas andrógeno-dependientes, frecuentemente asociado a acné o irregularidades menstruales.

Signos mayores de virilización traducen un trastorno hormonal marcado. Es imprescindible identificar el origen de la sobreproducción hormonal.

Caso clínico: Niña de 13 años sin antecedentes de interés, derivada a consulta de Endocrinología por hirsutismo de dos años de evolución de predominio en línea alba, región submentoniana y espalda. Pubarquia y telarquia iniciadas con 9 años. No menarquia. En EF destacan hirsutismo (Ferriman 11) y acné pustuloso facial. Desarrollo puberal completo y genitales femeninos con vagina normal, clitoromegalia y pubarquia que extiende hacia muslos. En analítica hormonal en la que **marcada elevación de Testosterona (272 ng/dl) y DHEAs (976 mcg/dl)**, y 17OHP elevada con respuesta plana en el Test de estimulación corta con ACTH. Ecografía pélvica sin hallazgos y en RM abdominal urgente se objetiva una **masa sólida adrenal derecha de 4 cm**, que no presenta características de adenoma. Se deriva a Oncología Pediátrica de hospital terciario donde se realiza cirugía, extirpándose un nódulo delimitado y encapsulado que corresponde con adenoma cortical productor de hormonas sexuales de 3.5x3 cm.

Normalización de andrógenos a los 4 días de la cirugía, aconteciendo menarquia.

Discusión: El hirsutismo es una patología frecuente en mujeres adolescentes. El diagnóstico diferencial debe incluir patología ovárica y suprarrenal, así como sensibilidad cutánea a andrógenos.

Cifras de DHEAs superiores a 700 obliga descartar patología tumoral suprarrenal.

N.º Caso: 21

Título: Disminución de agudeza visual en lactante en postoperatorio cardiaco

Autor: Andrea María Leal Barceló

Año residencia: R4

Colaboradores: Alejandro Parreño Marchante. María Alba Gómez.

Centro de trabajo: Hospital Materno Infantil. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Unidad de cuidados intensivos.

Supervisor: Amelia Caridad Sánchez Galindo. Médico adjunta de UCIP

Título: Disminución de agudeza visual en lactante en postoperatorio cardiaco

Introducción: La disminución de agudeza visual es un reto diagnóstico en lactantes.

Presentamos un lactante postoperatorio cardiaco que desarrolla **neuropatía óptica isquémica anterior no arterítica (NOIA-NA)**.

Caso clínico: Lactante de 3 meses ingresado en UCIP tras cirugía correctora de Fallot.

En el día +26 se objetiva mal seguimiento visual, no presente previamente. Como complicaciones postoperatorias inmediatas presentó taquicardia ectópica de la unión y

disfunción ventricular derecha diastólica conllevando bajo gasto cardíaco, requiriendo soporte ionotrópico. Para la disfunción derecha recibió óxido nítrico inhalado, para facilitar su retirada se inició sildenafil, suspendido tras 3 días por hipotensión. Tras extubación y disminución de sedación se objetivó mal seguimiento visual, reflejo de amenaza ausente y midriasis arreactiva, resto de exploración neurológica normal. El fondo de ojo mostraba atrofia papilar.

Se realizaron ecografía transfontanelar, TAC y RM sin objetivar lesiones en vía óptica. El electroencefalograma fue normal y los potenciales evocados visuales no registraron respuesta. Ante la disminución de agudeza visual, palidez papilar, reflejo fotomotor ausente, y habiendo descartado lesión intracraneal, se sospechó lesión isquémica del nervio óptico: NOIA-NA posiblemente por cambios hemodinámicos, sin poder excluir relación con fármacos, concretamente sildenafil.

Discusión: La NOIA en niños es excepcional. En nuestro paciente no se podrá conocer la causa concreta, ni descartar al sildenafil como agente causal. Aunque en pediatría sólo hay descritos 2 casos, en adultos son numerosos, por lo que para los pediatras son efectos adversos poco conocidos. No debemos bajar la guardia, y pensar en reacciones adversas farmacológicas como una causa a descartar.

Comentarios: cuidado con sildenafil y: diabetes, retinosis pigmentosa, y glaucoma.

N.º Caso: 22

Título: Gripe A, un enemigo peligroso

Autor: José Luis Almodóvar Martín

Año residencia: R4

Colaboradores: -

Centro de trabajo: Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.

Supervisor: Carmen Niño Taravilla. Médico Adjunto Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos.

Título: Gripe A, un enemigo peligroso

Introducción: Lactante de 7 meses con infección por gripe A que desarrolla un cuadro de shock y fracaso multiorgánico (FMO) aislándose en hemocultivo *S. pyogenes*. Creemos que es relevante este caso porque el shock tóxico tiene una elevada mortalidad y la infección por gripe favorece su desarrollo.

Caso clínico: Lactante de 7 meses con test de gripe A positivo con dificultad respiratoria y decaimiento. A su llegada destaca mal estado general, exantema eritematoso, cianosis perioral, tiraje a los tres niveles, taquicardia y ausencia de pulsos periféricos. Analítica de sangre: Leucocitos 11460/mm³ (N 10150/mm³, Cayados 26%), PCR 26 mg/dl, PCT 162,6 ng/ml Hemocultivo: *S. pyogenes*. Evolución: Se expande hasta 80 ml/kg y se inicia cefotaxima y clindamicina. Persiste inestabilidad hemodinámica por lo que precisa noradrenalina, adrenalina, dopamina, hidrocortisona, vasopresina y azul de metileno y se administran inmunoglobulinas. Persiste inestabilidad hemodinámica por lo que inicia ECMO falleciendo la paciente a las 72 horas por FMO.

Discusión: El shock tóxico por *S. pyogenes* presenta clínica similar al shock séptico, siendo en ocasiones difícil de diferenciar; aunque el exantema generalizado o la presencia de factores de riesgo (lesión en piel, cirugía infección por gripe) pueden hacernos sospecharlo. El diagnóstico se realiza por criterios, aunque algunos (descamación manos y pies) aparece a los 7 días, no siendo útil para el diagnóstico en fase aguda. Ante sospecha, se debe asociar al tratamiento clindamicina. Las inmunoglobulinas intravenosas pueden ser útiles en los casos graves.

N.º Caso: 23

Título: Alteración del nivel de conciencia en adolescente

Autor: Isabel Errasti Viader

Año residencia: R3

Colaboradores: Leire Cristina García Suárez, Isabel González Bertolín

Centro de trabajo: Hospital Universitario La Paz.

Supervisor: María de Ceano-Vivas La Calle, Adjunta del Servicio de Urgencias

Título: Alteración del nivel de conciencia en adolescente

Introducción: La alteración del nivel de conciencia en el servicio de urgencias es un reto para los pediatras. Dentro del amplio diagnóstico diferencial es frecuente olvidar los procesos intestinales.

Caso clínico: Adolescente de 15 años. Adoptado al año de edad. Cirugía abdominal realizada antes de la adopción como único antecedente de interés. Acudió a urgencias por cuadro de obnubilación, precedido de vómitos alimentarios y diarrea sin productos patológicos, de 10 horas de evolución.

Aspecto alterado en el triángulo de evaluación pediátrica. Frecuencia cardiaca: 92 lpm. Tensión arterial: 113/80 mmHg. Frecuencia respiratoria: 21 rpm. Somnoliento (Glasgow Coma Score: 14/15), pupilas mióticas reactivas, signos meníngeos negativos. Leve dolor abdominal difuso, sin distensión ni datos de irritación peritoneal.

Se estabilizó. Glucemia capilar 260 mg/dL, cetonemia negativa. La hiperglucemia sin cetoacidosis se interpretó como hiperglucemia de estrés.

Analítica: leucocitos 17.500/mcL, neutrófilos 84.9%, PCR <2,9 mg/l, pH 7,30, bicarbonato 18,9 mmol /L, EB -7 mmol /L, ácido láctico 5,8 mmol/l. Tóxicos en orina, negativos.

Dado el antecedente quirúrgico y la acidosis, se realizaron radiografía abdominal, que mostró niveles hidroaéreos, y ecografía, inespecífica. Empeoramiento del dolor abdominal por lo que se realizó laparotomía urgente con diagnóstico de vólvulo intestinal y resección yeyunoileal de 83 cm.

Discusión: El vólvulo intestinal, después del año de edad, es infrecuente y está habitualmente relacionado con un antecedente de cirugía abdominal. La disminución del nivel de conciencia es una de sus manifestaciones, precisando un alto índice de sospecha para llegar al diagnóstico.

Comentario: Manifestaciones neurológicas de la invaginación intestinal . An Pediatr (Barc) 2014;80: 293-8 -cJ. Domínguez-Carral, V. Puertas-Martín, I. Carreras-Sáez, A.I. Maraña-Pérez, T. Escobar-Delgado, J.J. García-Peñas. Sección de Neurología Pediátrica, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid, España

Se debe considerar la invaginación intestinal en el diagnóstico diferencial de los lactantes y niños pequeños que acuden al Servicio de Urgencias con cuadros de letargia, hipotonía, debilidad aguda, alteración brusca del nivel de conciencia y/o episodios paroxísticos, aunque no exista ninguno de los signos clásicos de presentación de la enfermedad

También se han descrito formas de encefalopatía aguda en lactantes y niños pequeños afectados de otras causas de abdomen agudo distintas de la invaginación intestinal, incluyendo apendicitis aguda, malrotación, vólvulos y hernias estranguladas. Todos estos casos presentaban clínica neurológica relacionada con la fase de isquemia aguda del intestino delgado y normalizaron la disfunción neurológica al restaurarse el normal flujo vascular intestinal ... efecto depresor directo del SNC de forma independiente a la presencia de shock séptico o hipovolémico.