

Aproximación diagnóstica al síndrome alcohólico fetal

Beatriz Tresaco Benedí¹, Nuria García Sánchez², Inés Bueno Martínez¹, Feliciano Ramos Fuentes¹

¹Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa». Zaragoza. ²Centro de Salud «Delicias Sur». Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2006;36: 108]

El Síndrome Alcohólico Fetal (SAF) se define como un defecto congénito permanente causado por el consumo excesivo de alcohol materno durante el embarazo, se caracteriza por crecimiento disminuido, alteración del sistema nervioso central y un conjunto de alteraciones faciales menores. Su incidencia se estima que es de 0,33 a 2,2 de cada 1.000 recién nacidos vivos en el mundo ⁽¹⁾. Se presenta el caso clínico de un niño de 6 años que presentó microcefalia desde el nacimiento y posteriormente defecto de crecimiento, retraso mental, hiperactividad y facies peculiar. Revisados los criterios actuales el paciente fue diagnosticado de Síndrome Alcohólico Fetal.

Para la aproximación diagnóstica al S.A.F los síntomas clave son ⁽²⁾:

1. Alteraciones faciales:

- Filtro nasal aplanado.
- Labio superior aplanado y fino.
- Fisuras palpebrales pequeñas, por debajo del P₁₀.

2. Disminución de crecimiento:

- Prenatal o postnatal.
- Peso o talla o ambos por debajo del P₁₀.

3. Anomalías del Sistema Nervioso Central:

- a. Estructurales:
 - Perímetro cefálico por debajo del P₁₀.

- Alteraciones significativas observadas mediante imagen.
- b. Problemas neurológicos de causa no postnatal.
- c. Alteraciones funcionales.

El primer conjunto de criterios necesarios para el diagnóstico del S.A.F. fue propuesto por el Institute of Medicine of the National Academy of Science en 1996 ⁽³⁾ (IOM). Para mejorar la precisión diagnóstica de los Criterios de IOM, Astley y Clarren ⁽⁴⁾ proponen los conocidos como Criterios de Washington. Se denomina como el diagnóstico del Código de los 4 dígitos. Es aconsejable conocer las características faciales de S.A.F. pues es la categoría diagnóstica más sensible y específica (99% para ambas) ⁽⁵⁾.

El grupo de la Universidad de Stanford propone una modificación para el diagnóstico basada en los Criterios de IOM que determina 6 categorías diagnósticas ⁽⁶⁾:

- I. S.A.F. con exposición materna confirmada al alcohol.
- II. S.A.F. sin exposición materna confirmada al alcohol.
- III. S.A.F. parcial con exposición materna confirmada al alcohol.
- IV. S.A.F. parcial sin exposición materna confirmada al alcohol.
- V. Defectos congénitos relacionados con el alcohol.
- VI. Defectos del desarrollo relacionados con el alcohol.

BIBLIOGRAFÍA

1. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez E. Evolución temporal y por comunidades autónomas del consumo de diferentes cantidades de alcohol durante el embarazo. Centro de Investigación de Anomalías Congénitas (CIAC). Med Clin (Barc) 2003; 120(14): 535-541.
2. Cordero J, Gerberding JL, Floyd RL. National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities. Centers for Disease Control and Prevention. Department of Health and Human Services. Fetal Alcohol Syndrome: Guidelines for Referral and Diagnosis. July 2004.
3. Stratton K, Howe CJ, Battaglia FC, editors. Fetal alcohol syndrome: diagnosis, epidemiology, prevention, and treatment. Washington, DC: National Academy Press; 1996.
4. Astley SJ. Diagnosis of individuals with fetal alcoholic spectrum disorders (FASDs): the 4-digit diagnostic code. 3rd edition. Seattle, WA: University of Washington Publications Services; 2004.
5. University of Washington Fetal Alcohol Syndrome Diagnostic and Prevention Network web site <http://www.fasdpn.org>.
6. Eugene Hoyme H, Wendy O. Kalberg. A Practical Clinical Approach to Diagnosis of Fetal Alcohol Spectrum Disorders: Clarification of the 1996 Institute of Medicine Criteria. Pediatrics Vol. 115 No. 1 2005, pp. 39-47.

Agentes infecciosos asociados a la púrpura de Schönlein-Henoch

S. Beltrán García¹, M. Domínguez Cajal¹, M. Lafuente Hidalgo¹, N. García Sánchez², R. Benito Ruesca³

¹Médicos residentes de Pediatría. Hospital Materno-Infantil Miguel Servet, Zaragoza. ²Pediatra de Atención Primaria. Centro de Salud «Delicias Sur» Zaragoza. ³Microbiólogo. Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa», Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2006;36: 109]

La púrpura de Schönlein-Henoch (PSH) constituye una de las vasculitis más frecuentes en la edad pediátrica. Se debe a una respuesta anormal del sistema inmune sin que hasta la fecha pueda determinarse su etiología precisa.

Presentamos el caso de una niña de 4 años que acude a nuestra consulta por presentar lesiones purpúricas palpables en extremidades inferiores compatibles con PSH. En las serologías realizadas se objetiva títulos altos de IgM para *Chlamydia Pneumoniae*, lo que confirma una infección reciente por este germen.

En la PSH no se ha identificado un agente etiológico aislado, la mayoría de los casos se asocia con infecciones

respiratorias superiores previas, en general, por estreptococo β - hemolítico, aunque también se han descrito tras infecciones por Parvovirus B19, Adenovirus, *H.Pylori*, *Mycoplasma*, *Yersinia*, VEB, varicela, así como tras ingestión de fármacos o picaduras de insectos. Hasta el momento actual, no se había descrito en la infancia asociación entre la infección por *Chlamydia Pneumoniae* y el desarrollo de una PSH. Nuestro trabajo pretende demostrar la importancia de incluir la serología de este germen en el estudio realizado tras el diagnóstico de PSH, además de los agentes ya descritos. Ya que el no tratar la infección podría causar recurrencias o una mala evolución de dicha enfermedad.

Púrpura de Schönlein Henoch en dos hermanos

G. González García¹, N. García Sánchez², J. Fleeta Zaragozano¹, A. Jiménez Vidal¹, J.L. Olivares López¹

¹Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa». Zaragoza. ²Centro de Salud «Delicias Sur». Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2006;36: 110]

RESUMEN

La Púrpura de Schönlein Henoch (PSH) es una vasculitis sistémica pero su etiología es desconocida. Puede estar relacionada con causas infecciosas, asociada a fármacos, vacunas, relacionada con determinados alimentos, exposición al frío o por la picadura de insectos ⁽¹⁾. La descripción de casos de PSH afectando a miembros de una misma familia es un hecho poco descrito en la literatura médica.

Presentamos dos pacientes hermanos afectados de PSH. El primer hermano es una niña de 3 años y el segundo un niño de 5 años de edad sin antecedentes etiológicos. Ambos presentaron lesiones purpúricas en extremidades inferiores y nalgas. Las exploraciones complementarias fueron normales. La hermana también presentó dolor de ambas rodillas sin inflamación articular y al año un nuevo brote de PSH que evolucionó satisfactoriamente.

Se ha descrito la aparición de PSH en 2 hermanas coincidiendo con el estreno de unas zapatillas ⁽²⁾. También hay descrito el caso de 2 gemelos que con el intervalo de una semana presentaron PSH ⁽³⁾.

En una revisión de 418 niños japoneses con PSH observaron que en 8 familias había por lo menos 2 miembros afectados ⁽⁴⁾.

En varios estudios realizados con pacientes del noroeste de España se encontró relación entre la PSH y el fenotipo HLA DRB1*01 ⁽⁵⁾, HLA B35 ⁽⁶⁾ y el gen NOS2A ⁽⁷⁾.

Dado que la etiología de la PSH es desconocida y que posiblemente sea de causa multifactorial, nosotros hemos recogido el caso de dos hermanos que después de 6 años presentaron PSH. Debido a la ausencia de otros factores etiológicos, nos planteamos la posibilidad de la existencia de algún factor familiar o genético que predisponga a determinados sujetos para padecer PSH en relación con factores ambientales favorecedores.

BIBLIOGRAFÍA

1. Lanzkowsky S, Lanzkowsky L, Lanzkowsky P. Henoch-Schonlein purpura. *Pediatr Rev* 1992; 13: 130-137.
2. Levy-Khademi F, Korman SH, Amitai Y. Henoch-Schonlein purpura: simultaneous occurrence in two siblings. *Pediatr Dermatol* 2000; 17: 139-140.
3. Spyridis N, Salapata M, Fessatou S, Kontaxaki C, Spyridis P. Simultaneous presentation of Henoch Schonlein purpura in monozygotic twins. *Scan J Infect Dis* 2005; 37: 703-704.
4. Motoyama O, Iitaka K. Familial cases of Henoch-Schonlein purpura in eight families. *Pediatr Int* 2005; 47: 612-615.
5. Amoli MA, Thompson W, Hajeer A, Calvino M, García-Porrúa C, Ollier W, González-Gay M. HLA DRB1*01 association with HSP in patients from northwest Spain. *J Rheumatol* 2001; 28: 1266-270.
6. Amoli MA, Thompson W, Hajeer A, Calvino M, García-Porrúa C, Ollier W, González-Gay M. HLA-B35 association with nephritis in Henoch-Schonlein purpura. *J Rheumatol* 2002; 29: 948-949.
7. Martín J, Paco L, Ruiz MP, López-Nevot MA, García-Porrúa C, Amoli MM, Calvino MC, Ollier WE, González-Gay MA. Inducible nitric oxide synthase polymorphism is associated with susceptibility to Henoch-Schonlein purpura in northwestern Spain. *J Rheumatol* 2005; 32: 1081-1085.

Atresia rectal: una causa infrecuente de malformación anorrectal

V. Borrego Estella, R. Delgado Alvira, J. Elías Pollina, N. González Martínez-Pardo, J.A. Esteban Ibarz

Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Infantil «Miguel Servet». Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2006;36: 111]

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones anorrectales (MAR) tienen una incidencia de 1/5.000 recién nacidos vivos. La atresia rectal (AR) representa entre el 1-2% de todas estas anomalías.

Su etiología se debe a un accidente vascular entre la 13.^a y 14.^a semana de desarrollo embrionario.

En la AR el ano y los músculos del esfínter están normalmente desarrollados, dejando un fondo ciego de 1,5 a 3 cm del ano. La continencia suele ser normal tras la reconstrucción de la atresia.

MATERIAL Y MÉTODOS

Presentamos 4 casos de AR vistos en nuestro servicio en los últimos 15 años. Se trata de dos varones (ambos con hipospadias) y dos mujeres. Dos de ellos presentaban además otras atresias intestinales y múltiples malformaciones asociadas.

RESULTADOS

En tres pacientes se realizó colostomía, el otro fue intervenido por vía transanal con resección de la membrana

rectal en periodo neonatal. En dos se practicó una ano-rectoplastia sagital posterior y en el otro, que presentaba múltiples atresias cólicas, un descenso tipo Rehbein. En la actualidad 3 tienen un ritmo deposicional normal con una continencia perfecta; la otra paciente de dos años, es continente pero realiza de 5 a 6 deposiciones diarias ya que presenta una colectomía debido a sus poliatresias.

COMENTARIOS

El papel de un correcto examen rectal es imprescindible para un diagnóstico adecuado, ya que la apariencia normal del ano y del periné pueden retrasar dicho diagnóstico. La frecuente asociación con otras atresias intestinales puede causar una situación peligrosa si el diagnóstico de AR no se realiza precozmente.

Estos pacientes, una vez solucionado su problema, van a tener una continencia normal. En los casos en los que la membrana rectal no sea accesible por vía transanal la técnica de elección será la ano-rectoplastia sagital posterior; a no ser que existan varias atresias rectales lo que obligará a un acceso abdominal como en uno de nuestros casos.

Psoriasis vulgar generalizada

J. Morales Hernández¹, Y. Delgado Peña¹, S. Ortiz Madinaveitia¹, M. Maldonado Smith¹, J. Fleta Zaragozano¹, V. De Diego Pericas²

¹Servicios de Pediatría y de ²Dermatología. Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa». Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2006;36: 112]

INTRODUCCIÓN

La psoriasis representa el 4,1% de las dermatosis en menores de 16 años. Un 30% de los pacientes desarrollan los primeros síntomas durante la infancia o la adolescencia, con predominio femenino de dos a uno y en la raza blanca. Si bien tiene carácter hereditario, existen factores que predisponen a la aparición de brotes: traumatismos, faringoamigdalitis, fármacos, neoplasias y estrés emocional. En orden de frecuencia, la psoriasis se puede presentar de varias formas: en placas, guttata, flexural, pustulosa, palmo-plantar, eritrodérmica. Se manifiesta en brotes caracterizados por placas eritematosas bien delimitadas, cubiertas de escamas superficiales, que afectan particularmente codos, rodillas, región lumbar y cuero cabelludo. El diagnóstico es fundamentalmente clínico y no suele ser necesaria la realización de biopsia.

CASO CLÍNICO

Varón de 8 años de edad, que hace 3 años empieza con placas eritematosas, descamativas, pruriginosas localizadas en codos, rodillas, muslos y piernas. Inicia tratamiento tópico a base de corticoides, hidratantes corporales y queratolíticos. Acude a controles en consultas externas de dermatología, mostrando una evolución que alterna períodos de mejoría parcial y otros de empeoramiento. Desde pocas semanas antes del ingreso las lesiones tienden a generalizarse, afectando la totalidad de los miembros, el tronco y la cara, por lo que se decide su ingreso para tratamiento hospitalario. Niega artralgias, alteraciones ungueales, fiebre, pérdida de peso, infecciones farin-

goamigdalares asociadas y se descartó el contacto con sustancias irritantes antes del inicio de los síntomas. En la exploración física al ingreso se observan placas infiltradas bien delimitadas, confluyentes en algunos casos, eritematosas, descamativas, que afectan cara, tronco, abdomen, y los cuatro miembros, respetando el cuello y áreas de flexuras; descamación laminar palmas y plantas, descamación blanquecina en cuero cabelludo y tinte purpúrico en zonas declives. En las pruebas complementarias aparece un aumento de las IgE, sin otras alteraciones. Se determinan los antígenos HLA, destacando la presencia del HLA DR7. Al ingreso se pauta tratamiento tópico con hidratación corporal, corticoides tópicos y emolientes. En las primeras dos semanas evoluciona con escasa mejoría, por lo que se añade al tratamiento acitretina por vía oral a dosis de 10 mg diarios. A partir del quinto día tras la introducción del retinoide, comienza a desaparecer la descamación y se observa una mejoría progresiva de las lesiones cutáneas.

DISCUSIÓN

El tratamiento tópico es de elección en la psoriasis y se basa en el empleo de corticoides y derivados de la vitamina D. Los tratamientos sistémicos se reservan sólo para casos graves y que no respondan a la medicación tópica. Se utilizan la fotoquimioterapia, que consiste en la combinación de un fármaco fotosensibilizante y la exposición controlada a rayos UVA, así como otros fármacos como la ciclosporina A, acitretina, metotrexato, etanercept e infliximab.

Hipogonadismo hipogonadotropo con anosmia (Síndrome de Kallmann) y lactancia materna

Sheila Miralbés Terraza, Jesús Martín-Calama Valero

Servicio de Pediatría. Hospital Obispo Polanco. Teruel

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2006;36: 113]

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Kallmann (SK) es la forma más frecuente de hipogonadismo hipogonadotropo de causa genética. Su incidencia es de 1 caso por cada 10.000 varones y 50.000 mujeres. Consiste en una deficiencia aislada de hormona liberadora de gonadotropinas (GnRH) que condiciona la ausencia parcial o completa de pulsos de LH y FSH.

Se caracteriza por una gran heterogeneidad clínica y genética. Con frecuencia asocia anosmia. Clásicamente, estos pacientes eran diagnosticados de SK mientras que el hipogonadismo hipogonadotropo sin anosmia se denominaba idiopático. En la actualidad, se piensa que son formas de expresión variable de una misma enfermedad. Se ha identificado un gen localizado en el locus Xp22.3, denominado KAL, cuya mutación ocasiona SK. Este gen codifica una proteína de matriz extracelular, la anosmina, que interviene en la migración de las neuronas productoras de GnRH y los nervios olfatorios al hipotálamo. Los pacientes con SK pueden presentar clínicamente anomalías en la línea media facial, sinquinesia, agenesia renal y alteraciones visuales. Además del mecanismo de herencia recesivo ligado al cromosoma X, también puede heredarse de forma autosómica dominante y autosómica recesiva.

Con frecuencia estos pacientes consultan por falta de aparición o progresión de los caracteres sexuales secundarios. En casos severos puede existir micropene y criptorquidia al nacimiento.

No existen referencias en la literatura médica acerca de la evolución de la lactancia en mujeres con SK. Aunque el hipogonadismo supone un escaso desarrollo mamario que hace pensar que la lactancia materna planteará problemas, la mayoría de las pacientes que consiguen llevar a término el embarazo no suelen tener dificultades en mantener la lactancia durante periodos prolongados.

CASO CLÍNICO

Presentamos a una paciente mujer que a los 18 años consultó por amenorrea primaria y ausencia de desarrollo mamario. Tenía vello axilar y púbico normales. Su talla era de 172 cm y su peso 60 kg con fenotipo ligeramente masculino. Reconoce anosmia desde la infancia.

Los estudios realizados mostraron niveles muy bajos de FSH y LH que no respondieron adecuadamente al estímulo con GnRH. Los ovarios eran pequeños, y las trompas y útero poco desarrollados. El resto de las hormonas hipofisarias eran normales. No presentaba malformaciones asociadas y su cariotipo es 46XX. La resonancia magnética craneal no mostró alteraciones. Se diagnosticó de síndrome de Kallmann.

Inició tratamiento con ciclos de estradiol y progeste-rona. Cuatro meses después tuvo su primera menstruación. Tras siete años de tratamiento el desarrollo mamario era escaso y decidió colocarse prótesis de silicona.

A los 37 años y después de siete intentos de fecundación in vitro consigue finalizar el embarazo de un niño sano. Durante la gestación recibió tratamiento con progesterona. El tamaño mamario apenas varió por lo que la madre llegó al parto con pocas esperanzas de lactancia. Se inició succión de forma inmediata al parto presentando producción evidente de leche en las primeras 24 horas y fue dada de alta al tercer día con lactancia materna exclusiva. Mantuvo la lactancia hasta el octavo mes cuando el niño decidió abandonar el pecho.

COMENTARIOS

A pesar del escaso desarrollo mamario, la mayoría de las madres con SK no tienen dificultad para amamantar de forma prolongada. Es probable que la falta de estrógenos colabore al éxito de la lactancia materna en estas pacientes.

Efectividad del consejo de enfermería en el abordaje de la obesidad en el niño y adolescente

Y. Aliaga¹, B. Navarra¹, R. Pinillos¹, C. Balagué², J. Galbe³, J. Mengual⁴

¹MIR Pediatría Hospital Miguel Servet Zaragoza. ²Enfermera Pediatría Centro de Salud Torrero La Paz Zaragoza. ³Pediatra Centro de Salud Torrero La Paz Zaragoza. ⁴Pediatra Centro de Salud Oliver Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2006;36: 114]

INTRODUCCIÓN

La prevalencia de obesidad se ha incrementado en la población infantil en los últimos años, constituyendo un importante problema de salud pública en la mayoría de los países desarrollados. La obesidad y el sobrepeso llegan a afectar al 25% de la población infantil ⁽¹⁾. Las repercusiones a largo plazo de esta situación son enormes en términos de morbilidad y mortalidad en la población adulta. La prevención debería ser la primera estrategia para combatir este fenómeno. Sin embargo, estamos aún lejos de conocer cuáles son las estrategias de intervención más eficaces.

RESUMEN

Objetivo

Evaluar la eficacia del consejo destinado al tratamiento de la obesidad en una consulta programada de enfermería.

Pacientes y métodos

Se incluyeron 115 pacientes asignados de forma alternativa y no aleatoria a dos grupos: intervención 56 o control 59. Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo analizando las características epidemiológicas y la disminución del índice de masa corporal relativo.

Resultados

No se encontraron diferencias significativas en la reducción del Índice de Masa Corporal Relativo (IMCR) en los diferentes grupos. Se evidenció que los pacientes más obesos al inicio presentan un mayor porcentaje de adelgazamiento.

Conclusiones

No se encontraron diferencias significativas en el tratamiento combinado contra la obesidad frente a la ausencia de tratamiento específico. Son necesarios nuevos estudios para delimitar la eficacia de los diversos tratamientos contra esta patología.

BIBLIOGRAFÍA

1. Colomer J. Prevención de la obesidad infantil. Grupo de Trabajo Previnfad de la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap) y del Programa de Actividades Preventivas y de Promoción de la Salud (PAPPS - semFYC) Octubre 2004. Rev Pediatr Aten Primaria 2005; 7: 255-275.

Tumoración cervical en paciente adolescente

A. Ayerza Casas¹, M.P. Collado Hernández¹, A. Delgado Bueno¹, E. Quevedo Sánchez¹, V. Gómez Aracil², M. Gracia Casanova¹

¹Servicios de Pediatría y de ²Anatomía Patológica. Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa». Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2006;36: 115]

INTRODUCCIÓN

Los quistes branquiales son anomalías del desarrollo del aparato branquial, siendo los más frecuentes los del segundo arco. Se originan por el cierre incompleto de las hendiduras branquiales, proceso por el cual quedarían secuestrados restos de la membrana branquial. La incidencia es bimodal, apareciendo al nacimiento o en los primeros años de la vida, o bien a partir de la segunda década al producirse la infección de los mismos. Presentamos el caso de una paciente de 15 años que fue diagnosticada de esta entidad.

CASO CLÍNICO

Paciente de 15 años sin antecedentes de interés que presenta tumoración latero-cervical derecha, sin presencia de fiebre, de cinco días de evolución, en aumento progresivo a pesar de tratamiento antibiótico y antiinflamatorio. A la exploración se evidencia masa redondeada de unos 5 cm de diámetro en región anterior del esternocleidomastoideo derecho, discretamente móvil y dolorosa a la palpación. Se instaura antibioterapia endovenosa

disminuyendo discretamente el tamaño de la tumoración pero persistiendo el dolor. Hemograma, bioquímica, serologías, Mantoux y radiología de tórax normales. Ecografía cervical sugerente de adenopatía con área necrótica y lámina líquida en su interior. En TAC cervical se evidencia nódulo laterocervical derecho con contenido líquido en su interior. Se realiza PAAF en la que se obtiene líquido purulento, las células obtenidas son compatibles con quiste branquial. Una vez confirmado el diagnóstico, la cirugía es el tratamiento de elección.

COMENTARIO

El primer paso ante una supuesta adenopatía que no responde a tratamiento antibiótico y antiinflamatorio es realizar un hemograma que nos puede poner en la pista del posible diagnóstico. La PAAF constituye el método de elección ante cualquier tumoración de evolución tórpida, que debe acompañarse de biopsia en los casos no concluyentes. El tratamiento en los casos de quiste branquial es quirúrgico y debe plantearse ante infecciones de repetición, alteración estética y/o obstrucción.