

Diabetes tipo MODY como hallazgo en paciente en tratamiento con GH

A. de Arriba, I.C. Cordeiro, P. Sanz, Y. Aliaga, M.T. Valero, M. Muñoz, J. Martín-Calama

Servicio de Pediatría. Hospital Obispo Polanco de Teruel

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2012; 42: 85]

INTRODUCCIÓN

La diabetes tipo MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) es un tipo de diabetes debida a un defecto primario en la función de la célula beta, secundaria a mutación de genes que intervienen en la secreción de insulina; existen al menos 7 genes diferentes alterados en distintos grupos étnicos. Su herencia es de tipo autosómica dominante, apareciendo sus síntomas antes de los 25 años y frecuentemente en la niñez o adolescencia, consistiendo en hiperglucemias leves que no suelen tener tendencia a la cetosis.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una niña de 6 años remitida a la consulta de Endocrinología Pediátrica para estudio de talla baja;

como antecedentes personales únicamente destaca el haber sido un recién nacido PEG con 37 semanas de EG (peso RN 2.000 g, -2,35 SDS, longitud RN 45,5 cm, -1,32 SDS). Tras estudio inicial se inicia tratamiento con hormona de crecimiento con respuesta aceptable. En su evolución se objetiva tendencia a hiperglucemias asintomáticas, por lo que se retira temporalmente el tratamiento y se realiza estudio; a pesar de la retirada del tratamiento con GH, persisten hiperglucemias, sospechándose la presencia de una diabetes tipo MODY, que se confirma con estudio genético en el que se objetiva mutación en el exón 6 de la glucoquinasa en heterocigosis, habiendo sido transmitido por vía paterna. La paciente ha proseguido tratamiento con GH y se ha realizado consejo genético a la familia.

Anomalías de la fosa sacra en recién nacidos: a propósito de dos casos

E. Aurensanz, A. Miralles, C. García-Lasheras, P. Ventura, G. Rodríguez, E. Muñoz

Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa de Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2012; 42: 85]

INTRODUCCIÓN

Las anomalías de la fosa sacra pueden estar asociadas a disrafismos espinales ocultos, definidos como defectos del cierre del tubo neural cubiertos por piel. Ante la detección de alguna de estas anomalías es fundamental descartar la existencia de alteraciones medulares.

OBJETIVOS

El objetivo de la presentación es aprender a reconocer los distintos marcadores cutáneos que con mayor frecuencia se asocian a disrafismo espinal oculto y que, por lo tanto, nos obligan a descartarlo.

PACIENTES Y MÉTODOS

Se presentan dos casos de recién nacidos con anomalías de la fosa sacra. El primero de ellos trata sobre un niño al que se detecta un apéndice sacrococcígeo. El segundo caso trata de un varón que presenta una fosa lumbar a más de 2,5 cm del margen anal y otra fosa de menor tamaño sacrococcígea.

RESULTADOS

En el primer caso la anomalía de la fosa sacra no se asoció a disrafismo, tratándose de un apéndice sacrococcígeo extrarraquídeo de componente graso. En el segundo caso se detectó la existencia de un lipoma intrarraquídeo diagnosticado mediante RNM.

CONCLUSIONES

Los disrafismos espinales ocultos aparecen hasta en un 5% de los recién nacidos. Es imprescindible su detección precoz para evitar complicaciones neurológicas posteriores. En la mayoría de los casos estos disrafismos se asocian a unos marcadores cutáneos de alta sospecha. Ante la presencia de uno de estos marcadores habrá que realizar pruebas de imagen para descartar esta patología. En caso de detectar alguna anomalía medular habrá que establecer medidas profilácticas y/o terapéuticas para evitar lesiones neurológicas irreparables.

Osteomielitis crónica multifocal recurrente: a propósito de un caso

L. Murillo, E.M. Peralta, E. Romeo, I. Pastor

Hospital Infantil Universitario Miguel Servet de Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2012; 42: 86]

INTRODUCCIÓN

Caso clínico referente a una paciente que consulta repetidamente por dolor de larga evolución en ambas rodillas y tobillo derecho sin traumatismo previo, acompañado de febrícula.

OBJETIVOS

El objetivo de esta comunicación es presentar el caso clínico de una paciente vista en nuestro centro con el diagnóstico de Osteomielitis Crónica Multifocal Recurrente.

PACIENTES Y MÉTODOS

Se revisa de forma retrospectiva la historia clínica de una niña de 11 años en estudio por dolores óseos recurrentes en distintas localizaciones, acompañados en ocasiones de febrícula. Se realiza una búsqueda bibliográfica sobre la patogénesis de la

Osteomielitis Crónica Multifocal Recurrente, así como de las nuevas actuaciones en el tratamiento de esta enfermedad reumatológica.

RESULTADOS

Dadas las características de las lesiones en las pruebas de imagen realizadas, y el no aislamiento de ningún microorganismo en serologías, hemocultivos y coprocultivos realizados, se sugiere el diagnóstico de Osteomielitis Crónica Multifocal Recurrente.

CONCLUSIONES

La patogénesis de la Osteomielitis Crónica Multifocal Recurrente se cree relacionada con un aumento en la expresión de la Interleukina-1, cuyo bloqueo mediante el uso de antagonistas del receptor de esta parece ser un punto clave en el tratamiento de dicha entidad.

Diagnóstico postnatal de cardiopatía congénita en paciente asintomática

C. García-Lasheras, E. Aurensanz, A. Ayerza, I. Ruiz, O. Bueno, P. Samper, P. Ventura

Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa de Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2012; 42: 86]

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down o trisomía 21 es la alteración cromosómica más frecuente en el ser humano. Entre un 40-60% de los casos se asocia a cardiopatía congénita, principal causa de mortalidad en los dos primeros años de vida y que condiciona el pronóstico a largo plazo. Aunque clínicamente no se constata un soplo cardíaco, se recomienda descartar la existencia de cardiopatía en estos pacientes.

CASO CLÍNICO

Recién nacida producto de un embarazo gemelar con ecografías prenatales normales. En la exploración se evidencia hipotonía y fenotipo compatible con síndrome de Down. No soplos. No signos de insuficiencia cardíaca.

Se realiza electrocardiograma donde destaca eje desviado a la izquierda y signos de predominio derecho. En radiografía de

tórax se evidencia hiperaflujo pulmonar y cardiomegalia. Se realiza ecocardiograma donde se confirma la existencia de un canal atrio-ventricular transicional balanceado. A los 7 días de vida la paciente precisa tratamiento médico por síntomas de insuficiencia cardíaca. Actualmente está en seguimiento a la espera de intervención quirúrgica.

COMENTARIOS

El canal aurículo-ventricular es una cardiopatía congénita poco frecuente (aproximadamente el 3% de las malformaciones cardíacas). Típicamente se asocia con el síndrome de Down. Estos pacientes tienen mayor riesgo de hipertensión pulmonar, lo que unido a su cardiopatía condiciona un peor pronóstico en estos niños. Es importante, por tanto, un diagnóstico y tratamiento precoz para evitar posibles complicaciones a largo plazo.

Más que una hernia inguinal incarcerada

R. Fernández-Atuán, P. Burgués, A. González-Esgueda, B. Estors, M. Ruiz, J. Elías

Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2012; 42: 87]

INTRODUCCIÓN

La fusión esplenogonadal tiene escasa incidencia aunque debe formar parte del diagnóstico diferencial de toda hernia inguinal incarcerada.

CASO CLÍNICO

Paciente de 2 años con antecedente de diagnóstico neonatal de varicocele izquierdo, vacunación adecuada para la edad. Acude a urgencias con historia de dolor testicular izquierdo intenso de 24 horas de evolución acompañado de fiebre de 39,5 grados. No vómitos, no síntomas catarrales, no distensión o dolor abdominal. Al examen físico presenta testículo derecho normal. Testículo izquierdo en bolsa, escroto eritematoso, canal inguinal engrosado con palpación de masa dolorosa en polo escrotal superior. Resto de examen por aparatos normal. Diagnóstico clínico de hernia inguinal incarcerada. Se realizan maniobras de reducción no satisfactorias, se solicita ecografía que informa

de contenido sólido en canal inguinal con ausencia de asas intestinales y cambios inflamatorios por efecto masa sobre testículo ipsilateral. Se decide exploración quirúrgica urgente por medio de inguilotomía izquierda encontrando masa sólida de bordes lisos, fusionada con testículo en su polo superior con aspecto de bazo. Se realiza separación de estructuras y hemiorrafia con técnica de Ferguson. El paciente se recupera satisfactoriamente.

Estudios de imagen postquirúrgicas confirman la fusión esplenogonadal continua con malformación de bazo con forma alargada descendiendo por la gotiera parieto cólica izquierda hasta alcanzar canal inguinal.

CONCLUSIÓN

La fusión esplenogonadal es una malformación congénita extremadamente rara, cuyo diagnóstico habitualmente es intraoperatorio ante un paciente con clínica de hernia inguinal incarcerada.

Malnutrición, inmigración, ¿y algo más?

E. Aguilar, A. Ascaso, L. Escartín, J. Sierra, N. García, A. Lázaro

Centro de Salud «Delicias Sur» de Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2012; 42: 87]

INTRODUCCIÓN

La llegada de niños inmigrantes a nuestras consultas supone un reto en su atención, resaltamos la importancia de una actuación sistematizada para intentar conseguir un nivel de salud similar al del resto de nuestros pacientes.

CASO CLÍNICO

Acude a nuestra consulta una niña de 2 años y 9 meses procedente de Pakistán, primera visita tras 6 meses viviendo en España. Llama la atención su aspecto desnutrido y distensión abdominal. Peso 10,6 kg (<P3), talla 91 cm (P25) e IMC de 12,8. Malnutrición a pesar de su estancia de 6 meses en nuestro país.

Se aplica protocolo de acogida de niño inmigrante, hallándose los siguientes resultados: Hb 9,3 g/dl, hematíes 5,57 mill/mm³, VCM 54,2 fl, Índice de Mentzer 9,73 (>12 orienta hacia ferropenia, <11 orienta hacia talasemia menor), TSH 7,36 microU/ml, T4 libre 1,14 ng/dl, ferritina por debajo del límite de

sensibilidad. Marcadores celiaca positivos (Ac antitransglutaminasa >100 U/mL). Con la sospecha de enfermedad celiaca, hipotiroidismo subclínico, ferropenia y talasemia menor se ingresa en Pediatría del Hospital Clínico Universitario, para completar estudio.

Se realizó biopsia intestinal: Diagnóstico compatible con enfermedad celiaca, clasificación histológica tipo IIIa de Marsh. Inmunología HLA Locus DQ2. Se confirman los otros diagnósticos.

DISCUSIÓN

Ante la presencia de una desnutrición en un niño inmigrante, con falta de crecimiento recuperador en los meses consecutivos a su llegada, se debe plantear un diagnóstico diferencial que incluya, entre otras, una posible enfermedad celiaca, situación clínica poco frecuente en etnias no caucásicas salvo en poblaciones saharauis. La aplicación de un protocolo proporciona una mejor asistencia a estos niños.