

Tumoración ósea de crecimiento rápido en niña de 8 años

M. Moreno Santos, G. González García, L. Jiménez Royo, M. Romero de Ávila, C. L. Trujillano Lidón

Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa»

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 84]

INTRODUCCIÓN

Las lesiones tumorales óseas en la infancia pueden ser de crecimiento lento o bien, rápidas y agresivas causando deformidad, dolor e incluso fracturas.

El quiste óseo aneurismático es una lesión benigna de crecimiento rápido con destrucción ósea e infiltración de tejidos blandos muchas veces indiferenciable de procesos malignos. Suele debutar en la adolescencia y su localización más habitual es en metáfisis de huesos largos, siendo el fémur el principal afectado. La imagen radiológica característica es una lesión en «pompa de jabón» o panel de abejas con afectación de la cortical. Su elevado porcentaje de recurrencia (50%) determina que el tratamiento de elección sea quirúrgico.

CASO CLÍNICO

Niña de 8 años que presenta cojera de 9 días de evolución asociada a gonalgia con la marcha y que cede en

reposo. No refieren antecedente traumático ni interfiere con el sueño nocturno. Afebril. A la exploración presenta tumoración en cabeza de peroné de consistencia dura de 3x2 cm, inmóvil e indolorosa, sin signos inflamatorios. La radiografía simple muestra una lesión lítica en metáfisis de peroné con aparente integridad de la cortical y sin reacción perióstica acompañante. Se decide realizar resonancia magnética confirmando una lesión expansiva en cabeza de peroné que adelgaza la cortical con loculaciones intralesionales. Se decide exéresis quirúrgica con biopsia intraoperatoria que descarta malignidad.

COMENTARIOS

Detectar el origen benigno de las lesiones óseas y diferenciarlas de procesos neoplásicos se basa fundamentalmente en una adecuada anamnesis y exploración física. El crecimiento rápido, la edad y la localización atípica de la lesión justificaron los estudios radiológicos realizados con el objeto de llegar a un diagnóstico y tratamiento precoces.

Utilización de crema anestésica para minimizar el dolor en niños previa a venopunción para extracción sanguínea

P. Lalana Josa, D. Royo Pérez, E. Elías Villanueva, E. Romeo Lázaro, C. Bamala Cuartero, C. Galindo Rubio

Centro de Salud San José Norte-Centro. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 85]

INTRODUCCIÓN

Son múltiples los estudios que demuestran una reducción del dolor tras la utilización de crema anestésica en procedimientos como punción venosa o arterial, punción lumbar, canalización y colocación de catéteres venosos, inmunizaciones o administración de fármacos vía subcutánea. Existen escasas contraindicaciones a su utilización y pocos efectos adversos. A continuación se presenta un estudio donde se utiliza crema EMLA® en población pediátrica previa a venopunción.

OBJETIVOS

El objetivo principal del estudio es valorar la reducción del dolor/molestia durante la venopunción junto con disminución de la angustia en población pediátrica. El objetivo secundario sería valorar la aceptación por parte de enfermería de la técnica, así como por parte de los padres ante la colocación de la crema y la reducción del dolor.

PACIENTES Y MÉTODO

Estudio descriptivo y comparativo prospectivo de una muestra de pacientes con edad comprendida entre 1,8 y 14 años. Tras aceptar mediante consentimiento informado de padres/tutores su participación se les entregó 2 gr de crema EMLA® en jeringuilla con tapón para que la aplicaran en ambas flexuras de codos 30-45 minutos previos a la venopunción. Para la valoración objetiva del dolor se utilizaron las escalas FLACC de 0-3 años, la escala analógica visual de dibujos faciales de Wong-Backer de 3-7 años y valoración de escala numérica de 0-10 para mayores de 7 años en adelante. Se unificaron a nivel analógico a todas las edades de las escalas de valoración a escala de 0 a 10. Se realizó una encuesta tanto al personal de enfermería como a los padres, para valorar la aceptación y la utilidad de la

técnica, que fueron puntuadas en forma de 1 (Nada) 2 (Poco) 3 (Bastante) 4 (Mucho). Se utilizó la base de datos SPSS para Windows, utilizando el test de Kolmogorov-Smirnov para valorar normalidad y la t de student para realizar la comparación de medias.

RESULTADOS

La muestra constaba de 39 pacientes, a 24 (61,5%) se les aplicó crema EMLA previa a la extracción, a 15 (38,5%) de ellos no. Al analizar el dolor ocasionado en los niños a los que se les aplicó EMLA fue de media 1,92+/-1,56 y a los que no se les aplicó 4,67+/-2,64 siendo dicha diferencia estadísticamente significativa (p:0,002) A la pregunta realizada a los padres acerca de la utilidad de la crema fue de media 3,83+/-0,48, a la pregunta realizada acerca de la facilidad de aplicación la media fue de 3,88+/-0,34, y a la pregunta acerca de la utilidad para reducir el dolor en el caso de su hijo/a la media fue de 3,79+/-0,51. A la pregunta realizada al personal de enfermería sobre la mayor facilidad de la técnica realizada y reducción de dolor la media fue de 3,74+/-0,54. En ningún paciente se objetivaron efectos secundarios derivados de la aplicación.

CONCLUSIONES

La técnica es aceptada positivamente por padres y pacientes, considerándola en la mayoría de los casos como útil o muy útil.

El personal de enfermería acepta positivamente la técnica considerándola en la mayoría de los casos como útil o muy útil.

Consideramos una mayor utilidad en los más pequeños, de cara a tener una «buena experiencia» ante futuras intervenciones similares.

Megaprepucio congénito o pseudovejiga prepucial. A propósito de un caso

S. T. Jiménez Gil de Muro, A. Jáuregui Beraza, A. González Sala

Centro de Salud Calahorra. La Rioja

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 86]

INTRODUCCIÓN

El megaprepucio congénito (MPC) o pseudovejiga prepucial (SVP) es una patología poco conocida. Descrita por O'Brien en 1994, se caracteriza por un abultamiento en forma de reservorio a nivel ventral del pene en el momento de la micción, la cual se produce al comprimirlo. El MPC se puede confundir con otras entidades como pene enterrado, megaprepucio secundario y alteraciones uretrales. Nuestro objetivo es poner de manifiesto su diagnóstico y presentación clínica.

CASO CLÍNICO

Exponemos el caso de un lactante de 3 meses cuya madre consulta porque ha observado que el niño tiene una inflamación alrededor del pene cuando necesita orinar, pero que no emite orina espontáneamente, sino que tiene que ser ella la que le vacíe la orina manualmente. A la exploración se comprueba lo que la madre refiere. El niño presenta fimosis y el abultamiento alrededor del pene que desaparece cuando se comprime y se estira la piel del prepucio. Con retracciones del prepucio la familia consiguió corregir la fimosis y descubrir el glande, confirmando la existencia de abundante piel redundante del prepucio. Se remitió al servicio de urología infantil del HIUMS de Zaragoza para corrección quirúrgica precoz, para evitar secuelas obstructivas además de mejorar el aspecto estético y funcional. Se han propuesto diferentes técnicas quirúrgicas, pero en su caso se realizó denudación del pene hasta la base, circuncisión con resección de

piel y mucosa. Plastia prepucial y plastia de alargamiento de frenillo. Tenía 5 meses cuando se intervino. Buena evolución posterior.

COMENTARIOS

El MPC es una patología poco conocida. Su diagnóstico es clínico y puede generar complicaciones debido a su componente obstructivo. Su resolución es quirúrgica. La técnica empleada será evaluada en cada caso particular ya que no se ha logrado su unificación. En el MPC existe un exagerado crecimiento de mucosa prepucial recubierto en su casi totalidad por un marco cutáneo escaso, el cual cierra el meato urinario. En acuerdo con otros autores, creemos que el MPC se puede confundir con otras entidades como pene enterrado, megaprepucio secundario y alteraciones uretrales. Hay autores como MR Powis y S Capps quienes proponen al megaprepucio como resultado de una invaginación adquirida del mismo con posterior fimosis, estiramiento de la mucosa prepucial y consecuente obstrucción al flujo de orina; otros como DJ Summerton proponen un origen congénito del mismo por su presentación temprana y por la evidente escasez de piel que caracteriza esta patología, la cual es muy improbable que sea adquirida. Su diagnóstico solo requiere el examen físico del niño, y su tratamiento debe ser llevado a cabo prontamente debido a las complicaciones que acarrea, no solo estéticas y funcionales en la vida adulta, sino patológicas, como infecciones urinarias de repetición, balanopostitis, vejiga de lucha y ureterohidronefrosis.

«El que busca, encuentra»

I. Baquedano Lobera, A. Mateo Ferrando, L. Sala Fernández, A. L. Martínez de Morentin Navarcorea, A. González Esgueda, J. Pisón Chacón, M. Ferrer Lozano, A. de Arriba Muñoz

Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 87]

INTRODUCCIÓN

El equilibrio del metabolismo fosfo-cálcico está regulado por la paratohormona (PTH) y la vitamina D, encargadas de aumentar la absorción intestinal de calcio, la reabsorción a nivel tubular renal y la liberación de calcio del hueso. La calcemia normal en pediatría oscila entre 8,8 y 10,4 mg/dl. Existen numerosas causas de hipercalcemia, que exigen un amplio diagnóstico diferencial, entre las que se encuentra el adenoma paratiroideo, etiología rara en la edad pediátrica.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una paciente de 10 años con hallazgo de hipercalcemia en estudio de dolor abdominal de larga evolución. Se trata de una hipercalcemia en contexto de hiperparatiroidismo secundario a un adenoma paratiroideo. Como tratamiento de la hipercalcemia se inició hiperhidratación y administración de furosemida, precisando asociar tratamiento corticoideo ante la ausencia de respuesta, y añadiendo finalmente bifosfonatos. El tratamiento definitivo fue la exéresis quirúrgica del adenoma. Tras la intervención descendieron los niveles de PTH y de calcio, con resultado de anatomía patológica de adenoma paratiroideo. El estudio genético de MEN1 y MEN 2A continúa pendiente de resultados.

DISCUSIÓN

La clínica de la hipercalcemia es muy inespecífica, por lo que en una gran proporción de los casos el hallazgo es casual, a partir de analíticas sanguíneas realizadas de manera rutinaria o por otros motivos.

El hiperparatiroidismo primario (HPP) es una entidad rara en la edad pediátrica. El adenoma paratiroideo repre-

senta el 80% de los casos de HPP en niños: se trata de una tumoración benigna que puede aparecer sola o asociada a síndromes poliglandulares. Los síntomas son inespecíficos, siendo la clínica gastrointestinal (vómitos, estreñimiento, pirosis, anorexia, dolor abdominal) la más precoz en aparecer. Otras manifestaciones frecuentes son las renales (poliuria, nicturia, polidipsia, hipercalciuria, nefrocalcinosis, nefrolitiasis), neuromusculares (hipotonía, astenia), musculoesqueléticas (mialgias, artralgias, osteopenia, fracturas patológicas), cardiovasculares (HTA, palpitaciones, arritmias y alteraciones en el ECG como onda T ancha y QT corto), además de pérdida o estancamiento ponderal.

El diagnóstico inicial parte del estudio del metabolismo fosfo-cálcico, donde se objetiva elevación de PTH, FA, hipercalcemia, hipofosforemia e hipovitaminosis D.

A nivel radiológico aparece desmineralización ósea generalizada, siendo los hallazgos más frecuentes la osteítis fibrosa quística. El estudio debe completarse con otras pruebas de imagen, como la ecografía cervical, la RM cervical y/o la gammagrafía paratiroidea, además de densitometría ósea y estudio genético del gen MEN1 y del protooncogen RET.

El tratamiento inicial tiene como objetivo reducir la calcemia. El primer escalón terapéutico consiste en la hiperhidratación, doblando las necesidades basales, asociando furosemida para forzar la diuresis. Si con ello no se logra el descenso de los niveles de calcio, está indicado asociar metilprednisolona. Si continúa sin haber una adecuada respuesta, hay que administrar bifosfonatos. Como última alternativa terapéutica en caso de fracaso de todas las anteriores se encuentra la hemodiálisis o diálisis peritoneal.

El tratamiento definitivo consiste en la exéresis quirúrgica del adenoma paratiroideo.

Síndrome de Lemierre secundario a otitis media aguda

M. Marín Andrés, A. L. Martínez de Morentin Navarcarena, M. Bustillo Alonso, C. Guerrero Laleona, L. Sala Fernández

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 88]

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Lemierre es una patología poco frecuente y potencialmente letal, que se origina generalmente como complicación de una infección orofaríngea que se extiende al espacio carotideo. Se asocia a tromboflebitis séptica de la vena yugular interna y con frecuencia produce embolias sépticas a distancia siendo el compromiso pulmonar el más frecuente. Presentamos un caso de síndrome de Lemierre secundario a otitis media aguda.

CASO CLÍNICO

Mujer de 14 años que acude al servicio de Urgencias por otalgia izquierda de 7 días de evolución, fiebre hasta 39,2°C desde hace 48 horas y dolor retroauricular y occipital desde hace 24 horas. Valorada el día anterior en el mismo servicio se inició tratamiento con amoxicilina-clavulánico ante sospecha de otitis media aguda. Hacía 15 días había sido diagnosticada de otitis media aguda siendo tratada durante 7 días con amoxicilina. Como antecedentes personales destacan otitis de repetición y obesidad (peso >p99).

A la exploración física destaca edema retroauricular sin despegamiento del pabellón auricular, adenopatía submandibular izquierda dolorosa y en la otoscopia izquierda presenta tímpano abombado y deslustrado. En analítica sanguínea se detecta: PCR 16,78 mg/dL, PCT 0,17 ng/mL, leucocitos 19.800/mm³ (N 77,4%). Se decide ingreso e iniciar tratamiento intravenoso con amoxicilina-clavulánico.

A las 24 horas del ingreso presenta marcado empeoramiento clínico con aparición de tumefacción laterocervical izquierda infrapetrosa, de unos 2-3 cm de diámetro, caliente y dolorosa junto con limitación a la movilización cervical. Es valorada por el servicio de ORL y se decide realizar TAC cervical urgente que muestra una otomastoiditis izquierda, trombosis yugular interna izquierda y adenoflemon izquierdo. Se sustituye antibioterapia inicial por cefotaxima más clindamicina y se añade corticoterapia

intravenosa y heparina de bajo peso molecular. Ante la sospecha clínica de síndrome de Lemierre se completa el estudio con radiografía de tórax y ecocardiograma que son normales. En hemocultivo se aísla *Streptococcus intermedius*.

Inicia mejoría clínica progresiva completando 14 días de antibioterapia intravenosa. Al alta continúa tratamiento con amoxicilina-clavulánico oral 3 semanas y heparina subcutánea 3 meses. Se realiza posteriormente ecografía doppler cervical que muestra permeabilidad de la vena yugular interna y estudio de genética molecular de las mutaciones más frecuentes en trombofilia familiar sin encontrarse ninguna mutación.

COMENTARIOS

El síndrome de Lemierre afecta típicamente a adolescentes y adultos jóvenes inmunocompetentes. Se presenta generalmente como un cuadro caracterizado por fiebre y odinofagia de varios días de evolución tras el antecedente de una faringitis aparentemente resuelta, siendo cerca del 90% de los casos las amígdalas palatinas y tejido periamigdalino el origen de la infección primaria. Otros focos infecciosos iniciales menos frecuentes pueden corresponder a otitis media aguda, como es el caso de nuestra paciente, o infecciones de origen dental. El diagnóstico es fundamentalmente clínico y apoyado por las pruebas de imagen como la ecografía doppler y el TAC cervical con contraste. El tratamiento consiste en antibioterapia prolongada (4-6 semanas) con adecuada cobertura para anaerobios, especialmente dirigidos contra *Fusobacterium necrophorum* (patógeno más frecuente). La anticoagulación es controvertida ya que en la mayoría de los casos los pacientes evolucionan de forma favorable sin el uso de la misma. Algunos autores sugieren que el uso de heparina se asocia con mejor resolución del trombo de la vena yugular interna mientras que otros recomiendan usarla solo en casos de producción de nuevos émbolos sépticos a pesar de antibioterapia adecuada.

Gran invaginación intestinal por divertículo de Meckel

C. Domínguez García, A. Siles Hinojosa, Y. González Ruiz, R. Fernández Atuán, M. González Herrero

Servicio de Cirugía Pediátrica, Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 89]

INTRODUCCIÓN

El divertículo de Meckel es la anomalía congénita más común del tracto gastrointestinal, presente en el 1,2-3% de la población. En la mayoría de los casos es esporádico, no asociándose a otras malformaciones. Usualmente pasa desapercibida, apareciendo la mayoría de complicaciones en menores de 10 años de edad. La clínica hemorrágica y obstructiva es característica en niños, siendo más probable la aparición de síntomas inflamatorios en el adulto. Se encuentra a unos 90-100 cm de la válvula ileocecal en la mayoría de los casos. Es una de las principales causas de invaginación intestinal secundarias, originando el divertículo la cabeza de la invaginación y presentando en cuadro una evolución que suele requerir intervención quirúrgica urgente.

CASO CLÍNICO

Niño de 14 años sin antecedentes de interés que acude a urgencias por decaimiento, dolor abdominal y vómitos de 8 horas de evolución, afebril. Presenta analítica con 14.100 leucocitos y 69,3% neutrófilos, una exploración dolorosa en fosa iliaca derecha e hipogastrio.

Se solicita radiografía de abdomen, sin encontrarse alteraciones. En ecografía abdominal, se halla una imagen de morfología redondeada situada en hipogastrio de 7,5 cm de diámetro. Se amplía estudio mediante TAC, encontrándose hallazgos sugestivos de vólvulo, con asa intesti-

nal dilatada de 20 cm de longitud y disposición helicoidal con signo del remolino en vasos mesentéricos.

Se interviene al paciente de urgencia, evidenciándose en la cirugía una gran invaginación intestinal de 40 cm de longitud, secundaria a un divertículo de Meckel pediculado, que presenta varios puntos de perforación. Se realiza resección intestinal del segmento de íleon afecto, con anastomosis término-terminal a 25 cm de válvula ileocecal.

El paciente pasa 24 horas postoperatorias en UCI, evoluciona de forma favorable en nuestra planta tras dicho período, siendo dado de alta sin presentar complicaciones.

COMENTARIOS

Se debe sospechar una causa orgánica, como el divertículo de Meckel (origina el 3% de invaginaciones intestinales), en aquellos pacientes que presenten un cuadro compatible con invaginación intestinal en rango de edad superior al esperable.

El divertículo de Meckel es una anomalía congénita común, que puede debutar en la edad pediátrica como cuadro hemorrágico u obstructivo, en este último caso en forma de invaginación, vólvulo, bandas vitelinas y hernia de Littre.

El tratamiento del divertículo de Meckel sintomático es la resección del mismo, siendo generalmente el procedimiento quirúrgico diagnóstico y terapéutico.

Niño con desviación facial

L. González Gayán, P. Huerta Blas, E. Muñoz Jalle, A. Escribano García, C. Laliena Oliva, A. Revuelta Cabello

Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa». Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 90]

La parálisis facial es un motivo de consulta relativamente infrecuente en los servicios de urgencia pediátrica. Los signos y síntomas derivados de la parálisis facial suponen un motivo de alarma en las familias que normalmente consultan con rapidez tras la instauración de los síntomas. El impacto psicosocial que determina, hace que sea un problema clínico interesante para el pediatra general que suele ser el primero en asistir a estos pacientes. El abordaje inicial será fundamental para el diagnóstico diferencial entre parálisis facial periférica y central.

Escolar de 10 años que acude con su madre a urgencias porque desde hace 6 días han notado asimetría facial con alteración de la mímica, clínica inicialmente asociada a flemón dentario en hemicara izquierda. Refiere además, sensación de cuerpo extraño ocular y lagrimeo. No presenta antecedentes personales de interés, siendo las constantes y la exploración general por aparatos, incluida otoscopia y región parotídea normales. Durante la exploración

neurológica de los pares craneales se evidenció déficit en musculatura frontal derecha, menor tono en musculatura palpebral derecha y desviación bucal hacia la izquierda. El resto de la exploración neurológica fue normal. Dados los hallazgos de la anamnesis y de exploración física se sospecha una parálisis facial periférica idiopática derecha. Se estableció tratamiento con corticoterapia oral y medidas generales de protección ocular, siendo la evolución posterior favorable con remisión completa del cuadro al cuarto día de tratamiento. En revisión al décimo día, se objetivó exploración facial normal, presentando lesiones vesiculosas compatibles con herpes labial izquierdo.

El diagnóstico de parálisis facial periférica idiopática es fundamentalmente clínico, siendo importante el diagnóstico diferencial con la parálisis facial central y otras causas de parálisis periféricas. Destacar el valor de una correcta anamnesis y exploración neurológica para un diagnóstico y tratamiento precoz.

Mejora nutricional en niño con colestasis intrahepática tras nutrición parenteral domiciliaria

I. Mirallas Romanillos, R. García Romero, M. López Campos, E. Ubalde Sáinz, I. Ros Amal, L. Morlán Herrador

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 90]

INTRODUCCIÓN

Presentamos el caso de un paciente con una enfermedad hepática crónica de evolución tórpida que precisa múltiples ingresos hospitalarios y con importante malnutrición que, tras comenzar con nutrición parenteral domiciliaria, presenta clara mejoría nutricional, clínica, analítica y de la calidad de vida.

CASO CLÍNICO

Lactante varón que ingresa a los dos meses de vida por bajo peso e hiperbilirrubinemia directa persistente, diagnosticándose tras biopsia hepática de colestasis intrahepática familiar tipo I. Posteriormente se confirmó el diagnóstico con el análisis genético encontrándose la mutación en homocigosis p.Thr456Met (c. 1367C>T) en el gen ATP8B1, compatible con la enfermedad.

Presenta disfunción hepática y aumento progresivo de la colestasis, por lo que se realiza un trasplante hepático a los 5 años de edad, precisando un retrasplante, a los pocos meses tras rechazo agudo por trombosis.

En ese momento la situación nutricional del niño era deficiente, con un peso de 15 kg, z-score de $-1,65$ DE, talla de 110 cm, $-0,01$ DE e índice de Waterlow para peso de 79,90%.

Precisa 13 ingresos hospitalarios por diarreas y deshidratación con acidosis metabólica en los siguientes 2 años, no siendo posible la escolarización y con estancamiento claro de peso y talla. Se inicia suplementación con diferentes fórmulas de nutrición enteral tanto poliméricas, como hidrolizadas e incluso elementales sin conseguir una adecuada ganancia ponderal, ni prevenir los episodios de diarrea y deshidratación, por lo que se realizan diversas pruebas para estudio de malabsorción como marcadores de celiaquía, elastasa fecal, test del sudor, panendoscopia oral e ileocolonoscopia, siendo todas ellas normales.

A los 7 años tras el empeoramiento nutricional y los episodios frecuentes de deshidratación por diarreas, se decide iniciar nutrición parenteral domiciliaria (NPD) tras colocación de catéter central tipo Hickman, nocturna para no empeorar la calidad de vida del niño. Partiendo de una situación nutricional con z-Score de peso de $-1,52$ DE, talla de $-0,81$ DE e índice de Waterlow 73,78%, al año de haber iniciado la NPD se objetiva una mejoría notable con un peso de $-0,17$ DE, talla 0,08 DE e índice de Waterlow 96,96%. Además de esta mejoría clínica, presenta una mejoría en sus analíticas y de su calidad de vida, sin precisar nuevos ingresos.

COMENTARIOS

La colestasis intrahepática familiar progresiva (CIFP) engloba un grupo de trastornos autosómicos recesivos que alteran la formación de la bilis y se presentan con colestasis de origen hepatocelular. Clínicamente se carac-

teriza por ictericia neonatal, prurito, hepatomegalia, diarrea, pancreatitis y retraso en el crecimiento. El gen ATP8B1 propio de la CIFP tipo I se expresa en varios órganos, incluyendo hígado, páncreas, riñón e intestino delgado, con mayor expresión en este último órgano, y este hecho podría explicar la diarrea crónica presente en algunos niños con CIFP I como nuestro paciente. A nivel analítico cabe destacar la normalidad de la GGT característica de esta enfermedad. La GGT se localiza en la membrana de los canálculos, las sales biliares en el canálculo rompen el enlace de GGT con la membrana liberándola, por tanto, en situaciones de colestasis se produce un aumento de GGT. Sin embargo, en las CIFP I y 2 la concentración de sales biliares en la bilis es tan baja que no se libera GGT. La evolución natural de la enfermedad es hacia la cirrosis hepática en la primera década de la vida y en cuanto al tratamiento se debe realizar el soporte nutricional y de vitaminas liposolubles necesarios, aliviar el prurito, y puede realizarse una derivación biliar que retrasa la progresión de la enfermedad, pero acaba requiriendo un trasplante hepático.

La nutrición parenteral permite el aporte de los requerimientos nutricionales a través de una vía venosa cuando no puedan ser administrados o no sea suficiente la vía enteral. Al iniciar un tratamiento con nutrición parenteral hay que valorar la situación clínica y la duración de la misma, ya que si va a ser superior a 3 meses, debe plantearse un tratamiento domiciliario. Es preciso contar con la colaboración de una familia motivada y concienciada en asumir las responsabilidades de la técnica a domicilio y seguir el programa de aprendizaje.

En pacientes con enfermedades crónicas es imprescindible valorar la situación nutricional porque marcará el pronóstico y la calidad de vida del paciente en crecimiento. La nutrición parenteral domiciliaria es una herramienta nutricional no ampliamente utilizada, pero que representa la solución, muchas veces definitiva, para aquellos pacientes que no consiguen alcanzar la normalidad nutricional exclusivamente con nutrición enteral.