

# BOLETIN

## Sociedad de Pediatría de ARAGÓN, LA RIOJA Y SORIA

mayo agosto 2022

volumen 52

número 2

SUMARIO

### EDITORIAL

**TDA/TDAH. Un problema de salud pública, con tratamiento farmacológico eficaz**

J. López Pisón

### CARTAS AL EDITOR

**Anomalías físicas detectadas en los niños representados en los tapices de La Seo de Zaragoza**

J. Fleta Zaragozano

### ARTÍCULO ORIGINAL

**Alergia a la proteína de leche de vaca no IgE mediada: estudio retrospectivo en una muestra de niños aragoneses**

C. Laliena Oliva, L. Escartín Madurga, G. Rodríguez Martínez, A. Revuelta Cabello, A. Escribano García

**Trastornos del neurodesarrollo y epilepsia. Problemas neuropediátricos más prevalentes**

J. López Pisón, D. Molina Herranz, G. Carmen Marcén, B. Salinas Salvador, A. Moreno Sánchez, I. Serrano-Viñuales, L. Troyas-Fernández de Garayalde, M. Marín Andrés

### CASO CLÍNICO

**Accidente cerebrovascular secundario a anemia falciforme**

A. Escribano García, A. Hueto Najarro, C. Laliena Oliva, A. Revuelta Cabello, R. Lanuza Arcos, P. Collado Hernández

**A propósito de un caso: recién nacido con sospecha de síndrome alcohólico fetal**

P. Rubio Sánchez, J. Hidalgo Sanz, I. Serrano Viñuales, Z. Galve Pradel

### IMÁGENES EN PEDIATRÍA

**Diagnóstico de quiste aracnoideo espinal sintomático**

P. Rubio Sánchez, J. Hidalgo Sanz, R. Pérez Delgado, S. Sánchez Marco

### SESIONES DE LA SOCIEDAD

**Jornada científica mayo y junio de 2022.**

**Resúmenes de la sesión de comunicaciones libres celebrada el 14 de mayo, Albarracín, Teruel**

**Resúmenes de la sesión de comunicaciones libres celebrada en sesión de clausura SPARS de 23 de junio de 2022**





# BOLETIN

## Sociedad de Pediatría de ARAGÓN, LA RIOJA Y SORIA

Órgano de expresión fundamental  
de la Sociedad de Pediatría  
de Aragón, La Rioja y Soria

### Edita:

Sociedad de Pediatría  
de Aragón, La Rioja y Soria

Paseo de Ruiseñores, 2  
50006 Zaragoza

### Dep. legal:

M. 21. 402-1970

### I.S.S.N.:

1.696-358-X

### Imprime:

TIPOLÍNEA, S. A.

Publicación autorizada por  
el Ministerio de Sanidad  
como Soporte Válido  
Ref. n.º 393

Publicación cuatrimestral  
(3 números al año)

**Fundador:**  
Luis Boné Sandoval

**Dirección:**  
Olga Bueno Lozano

**Secretario de redacción:**  
Antonio de Arriba Muñoz  
Avda. Isabel la Católica, 1-3  
50009 Zaragoza  
ade arriba@salud.aragon.es

### Sociedad de Pediatría de Aragón, La Rioja y Soria

<http://spars.es/index.php/numeros/>

### Junta directiva:

**Presidente:**  
José Luis Peña Segura

**Vicepresidenta 1.ª:**  
María Concepción García Giménez

**Vicepresidenta 2.ª:**  
María Pilar Lobera Navaz

**Secretaria general:**  
María Carmen Villanueva Rodríguez

**Secretaria de actas:**  
Raquel Garcés Gómez

**Secretario de comunicación  
y redes sociales:**  
José Ignacio Perales Martínez

**Tesorero:**  
Ignacio Ros Arnal

**Bibliotecaria y directora del Boletín:**  
Olga Bueno Lozano

**Vocal por Huesca:**  
Pilar Sanz de Miguel

**Vocal por La Rioja:**  
Elena León Angost

**Vocal por Soria:**  
Saturnino Ortiz de Madinaveitia

**Vocal por Teruel:**  
José Miguel Martínez de Zabarte  
Fernández

**Vocal por Zaragoza:**  
M.ª Teresa Sánchez Andrés

**Vocal de Pediatría Extrahospitalaria  
y de Atención Primaria:**  
Javier Sánchez Gimeno

**Vocal MIR:**  
María Vázquez Sánchez

### Consejo de redacción:

**Directora:**  
Olga Bueno Lozano

**Secretario de redacción:**  
Antonio de Arriba Muñoz

**Consejo de redacción:**  
F. de Juan Martín  
J. Fleta Zaragozano  
M. V. Labay Martín  
A. Lacasa Arregui  
A. Lázaro Almarza  
C. Loris Pablo  
L. Ros Mar  
F. Valle Sánchez  
G. Rodríguez Martínez  
M. P. Samper Villagrasa  
G. Bueno Lozano

### Presidentes de honor:

E. Casado de Frías  
M. A. Solans Castro  
A. Sarriá Chueca  
A. Baldellou Vázquez  
M. Bueno Sánchez  
M. Adán Pérez  
A. Ferrández Longás  
J. Elías Pollina  
M. Domínguez Cunchillos  
N. García Sánchez

REVISTA INCLUIDA EN EL ÍNDICE MÉDICO ESPAÑOL HASTA 2011  
REVISTA INDEXADA EN DIALNET DESDE 2017  
REVISIÓN POR PARES

mayo  
agosto  
2022  
volumen 52  
número 2

# BOLETIN

## Sociedad de Pediatría de ARAGÓN, LA RIOJA Y SORIA

### SUMARIO

#### EDITORIAL

- 121 **TDA/TDAH. Un problema de salud pública, con tratamiento farmacológico eficaz**  
J. López Pisón

#### CARTAS AL EDITOR

- 123 **Anomalías físicas detectadas en los niños representados en los tapices de La Seo de Zaragoza**  
J. Fleta Zaragozano

#### ARTÍCULO ORIGINAL

- 125 **Alergia a la proteína de leche de vaca no IgE mediada: estudio retrospectivo en una muestra de niños aragoneses**  
C. Laliena Oliva, L. Escartín Madurga, G. Rodríguez Martínez, A. Revuelta Cabello, A. Escribano García
- 131 **Trastornos del neurodesarrollo y epilepsia. Problemas neuropediátricos más prevalentes**  
J. López Pisón, D. Molina Herranz, G. Carmen Marcén, B. Salinas Salvador, A. Moreno Sánchez, I. Serrano-Viñuales, L. Troyas-Fernández de Garayalde, M. Marín Andrés

#### CASO CLÍNICO

- 139 **Accidente cerebrovascular secundario a anemia falciforme**  
A. Escribano García, A. Hueto Najarro, C. Laliena Oliva, A. Revuelta Cabello, R. Lanuza Arcos, P. Collado Hernández
- 142 **A propósito de un caso: recién nacido con sospecha de síndrome alcohólico fetal**  
P. Rubio Sánchez, J. Hidalgo Sanz, I. Serrano Viñuales, Z. Galve Pradel

#### IMÁGENES EN PEDIATRÍA

- 146 **Diagnóstico de quiste aracnoideo espinal sintomático**  
P. Rubio Sánchez, J. Hidalgo Sanz, R. Pérez Delgado, S. Sánchez Marco

#### SESIONES DE LA SOCIEDAD

Jornada científica, mayo y junio de 2022

Resúmenes de la sesión de comunicaciones libres celebrada el 14 de mayo, Albarracín, Teruel

Resúmenes de la sesión de comunicaciones libres celebrada en sesión de clausura SPARS de 23 de junio de 2022

may  
august  
2022  
volume 52  
number 2

# BOLETIN

## Sociedad de Pediatría de ARAGÓN, LA RIOJA Y SORIA

### CONTENTS

#### EDITORIAL

- 121 **ADD/ADHD. A public health problem with effective pharmacological treatment**  
J. López Pisón

#### LETTER TO THE EDITOR

- 123 **Physical abnormalities detected in children represented in the tapestries of La Seo, Zaragoza**  
J. Fleta Zaragoza

#### ORIGINAL ARTICLE

- 125 **Non-IgE mediated cow's milk protein allergy: A retrospective study in a sample of Aragonese children**  
C. Laliena Oliva, L. Escartín Madurga, G. Rodríguez Martínez, A. Revuelta Cabello, A. Escribano García
- 131 **Neurodevelopmental disorders and epilepsy. More prevalent neuropsychiatric problems**  
J. López Pisón, D. Molina Herranz, G. Carmen Marcén, B. Salinas Salvador, A. Moreno Sánchez, I. Serrano-Viñuales, L. Troyas-Fernández de Garayalde, M. Marín Andrés

#### CLINICAL CASE

- 139 **Stroke secondary to sickle cell anemia**  
A. Escribano García, A. Hueto Najarro, C. Laliena Oliva, A. Revuelta Cabello, R. Lanuza Arcos, P. Collado Hernández.
- 142 **About a case: newborn with suspicion of fetal alcohol syndrome**  
P. Rubio Sánchez, J. Hidalgo Sanz, I. Serrano Viñuales, Z. Galve Pradel

#### IMAGES IN PAEDIATRICS

- 146 **Diagnosis of symptomatic spinal arachnoid cyst**  
P. Rubio Sánchez, J. Hidalgo Sanz, R. Pérez Delgado, S. Sánchez Marco

#### SOCIETY SESSIONS



# TDA/TDAH. Un problema de salud pública, con tratamiento farmacológico eficaz

J. López Pisón

Jefe de Sección Neuropediatría y Metabolismo del Hospital Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 121-122]

Los pediatras debemos preocuparnos del bienestar psíquico, físico y social de los niños.

Como neuropediatra me ha tocado manejar en mi actividad asistencial diaria la disfunción ejecutiva cerebral, presente en mayor o menor grado y gravedad en los niños con trastornos del neurodesarrollo o aislado déficit de atención con o sin hiperactividad e impulsividad (TDA/TDAH), problemas de elevada prevalencia y, por tanto, de salud pública, que involucran Atención Temprana, educación y sanidad, y que tienen tratamiento farmacológico eficaz.

Sé que en todo el mundo es muy habitual la no identificación y/o ausencia de tratamiento de la disfunción ejecutiva cerebral. Niños con dificultades escolares y/o comportamentales y/o sociales, que peregrinan por múltiples entidades públicas y privadas de todo tipo, familias que no reciben una información adecuada y rigurosa ni la opción de tratamiento farmacológico.

Me resisto a quedarme cruzado de brazos. Desde hace años, cuando comprendí la magnitud del problema, estoy empeñado en transmitir mis conocimientos y experiencia en este tema.

He presentado comunicaciones instigadoras en la Sociedad Española de Neuropediatría (SENEP), en la European Pediatric Neurology Society y en la Société Européenne de Neurologie Pédiatrique, con frases contundentes como: «padres, pediatras, profesionales de Atención Temprana, profesionales de educación y psiquiatras infantiles, todos tenemos una enorme responsabilidad en el tratamiento adecuado de los niños con

trastornos del neurodesarrollo o aislado TDA/TDAH; que cada uno asuma sus responsabilidades».

Estudios descriptivos observacionales de carácter retrospectivo son hoy día difícilmente aceptados en las revistas científicas, lo que a mi entender menoscaba la comunicación entre profesionales a través de las revistas científicas de las experiencias y acciones clínicas, no sesgadas y encorsetadas por los estudios prospectivos. Hemos conseguido publicar solo un par de trabajos de TDA/TDAH<sup>(1,2)</sup>.

Desde la segunda edición del *Curso práctico de problemas neurológicos en niños* en 2015, he cumplido el propósito de incluir todos los años en el programa el TDA/TDAH, años que van de 2015 a 2020, y el VIII curso, celebrado el pasado 21-6-2022, se dedicó al TDA/TDAH.

Entiendo la sanidad pública como trabajo en equipo. En el campo de la pediatría en Aragón tenemos la ventaja de ser relativamente pocos y de conocernos, por lo general, unos a otros. Como neuropediatra del Hospital Infantil Miguel Servet me siento responsable del adecuado manejo de los niños con problemas neurológicos en cualquier nivel de la organización. Creo en la comunicación y el trabajo en equipo de los pediatras del hospital y de Atención Primaria y ofrezco la máxima disponibilidad a los compañeros a través del correo electrónico y/o al teléfono y a los padres a través del teléfono.

Es inadmisibles que un problema tan prevalente y sobre el que existen sobradas evidencias de la eficacia y seguridad del tratamiento farmacológico, así como de un peor pronóstico en su ausencia<sup>(3,4)</sup>, no sea tratado adecuadamente.

**Correspondencia:** Javier López Pisón

Sección Neuropediatría y Metabolismo, Hospital Universitario Miguel Servet

Pº Isabel la Católica 1,3. 50009 Zaragoza

jlopezpi@salud.aragon.es

Recibido: diciembre de 2021. Aceptado: febrero de 2022

La vida de los niños es el colegio, deporte y actividades extraescolares, la vida familiar y las relaciones con sus iguales. El fracaso escolar y los conflictos repercuten en la vida personal, familiar y social con detrimento de la autoestima y la felicidad de los pequeños. Los niños con dificultades escolares y de aprendizaje y/o comportamiento deben ser identificados lo antes posible y deben valorarse datos de inatención, impulsividad y/o hiperactividad. El rendimiento escolar no se debe medir solo por las notas; hay que valorar el tiempo dedicado, a qué se renuncia, y las ayudas necesarias para el estudio. No creo que beneficiemos a ningún niño llamándole vago.

En este número del boletín de SPARS presentamos un artículo que recoge por escrito la charla que impartí en la última reunión de la SENEP, en mayo de 2021.

Soy un pediatra y neuropediatra «todo terreno» de larga y contrastada trayectoria, preocupado siempre de realizar nuestro trabajo con excelencia en un proceso de mejora que no tiene punto final. Merezco credibilidad.

Seguiré instigando. Lo hago por los niños.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Sánchez Marco SB, López Pisón J, Serrano Vinuales I, Troyas Fernández de Garayalde L, Lafuente Hidalgo M, Monge Galindo L. Neurofibromatosis tipo 1 y trastorno por déficit de atención. Nuestra experiencia. *Rev Neurol* 2019; 68: 7-10.
2. Marín Andrés M, Gutiérrez Sánchez AM, Martínez de Morantín Navarcorena AL, Bernadó Fonz RA, Lafuente Hidalgo M, López Pisón J. Aislado déficit de atención con/sin hiperactividad en la práctica clínica. Serie de casos. *Arch Argent Pediatr* 2020; 118: e405-e409.
3. Attention deficit hyperactivity disorder: diagnosis and management. NICE guideline. Publicado el 14 de marzo de 2018. [www.nice.org.uk/guidance/ng87](http://www.nice.org.uk/guidance/ng87)
4. Wolraich ML, Hagan JF, Jr, Allan C, Chan E, Davison D, Earls M, Evans SW, Flinn SK, Froehlich T, Frost J, Holbrook JR, Lehmann CU, Lessin HR, Okechukwu K, Pierce KL, Winner JD, Zurhellen W, & Subcommittee on Children and Adolescents with Attention-Deficit/Hyperactive Disorder (2019). Clinical practice guideline for the diagnosis, evaluation, and treatment of attention-deficit/hyperactivity disorder in children and adolescents. *Pediatrics* 2019; 144(4): e20192528. <https://doi.org/10.1542/peds.2019-2528>

# Anomalías físicas detectadas en los niños representados en los tapices de La Seo de Zaragoza

J. Fleta Zaragoza

Doctor en Filosofía y Letras, pediatra y profesor emérito de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad de Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 123-124]

Sr. director:

El Museo de Tapices de la catedral de La Seo de Zaragoza contiene una de las colecciones más importantes del mundo en su especialidad y pertenece al cabildo catedralicio. Está compuesta por 64 tapices flamencos y 12 reposteros, distribuidos en XXI series de gran calidad, muchos de ellos de origen medieval y de estilo gótico y otros tantos renacentistas y barrocos. En la actualidad, hay expuestos al público 23 de estos tapices<sup>(1)</sup>.

La indumentaria de los personajes siempre es de estilo gótico, flamenco y renacentista, independientemente del contenido de la escena representada, lo que aporta cierto anacronismo que desconcierta al visitante; muchas escenas pertenecen al mundo mitológico, bíblico o grecorromano. Cada una de las piezas ha sido analizada pormenorizadamente por expertos en arte; su contenido, lo que representa cada tela, la composición y detalles, así como los colores de las lanas y de las sedas, incluyendo la vegetación que aparece en las cenefas<sup>(2)</sup>.

Hemos estudiado en detalle los niños y adolescentes que aparecen en cada tapiz, el papel que realiza cada uno de ellos, su edad aproximada, las proporciones corporales, las alteraciones en los segmentos del cuerpo, las características de la cabeza, los detalles de la cara y otras anomalías anatómicas, que pueden pasar desapercibidas con facilidad. Hasta la fecha no existía un estudio similar en este tipo de representación plástica.

Naturalmente, somos conscientes de la dificultad para poder representar los detalles anatómicos de pequeño tamaño que muestran algunos niños, especialmente los que están situados en planos posteriores de la escena,

lo que dificulta la técnica del hilado. Posiblemente este hecho puede justificar, en parte, las alteraciones descritas; además, estas alteraciones también pueden observarse en algunas de las figuras de personajes adultos.

El estudio de la serie de tapices sobre la historia de Moisés permite observar la evolución somática y antropométrica de este niño, desde recién nacido hasta la edad adulta. Los estigmas malformativos que se advierten cuando Moisés es muy pequeño posiblemente son el fruto de la dificultad para representar los mínimos detalles en la tela. La evolución del niño a medida que se hace mayor nos muestra que fue una persona físicamente normal, como se prueba en los tapices posteriores y la propia historia. El relato de historiadores y expertos nos hablan de un Moisés ungido, poderoso y con una gran personalidad<sup>(3)</sup>.

Las anomalías identificadas en otros tapices de cada una de las series estudiadas han sido, en la cabeza, macrocefalia, facies grotesca y tosca, nariz grande y achatada, exoftalmus, labios gruesos, macrootia, pabellones auriculares de alta y baja implantación, microstomía, arcos supraorbitales prominentes, prognatismo y retrognatia.

En el resto del cuerpo hemos detectado con frecuencia baja estatura, desproporción de los segmentos corporales, caquexia, cuello corto, hipertrofia de extremidades, perímetro escapular ancho, cintura demasiado estrecha, mamas mal implantadas, sindactilia, braquidactilia y oligodactilia. Algunas de estas anomalías también las hemos detectado en los personajes adultos.

Posiblemente un estudio más exhaustivo nos permitiría diagnosticar algún síndrome, como, por ejemplo, nanismo hipofisario, mucopolisacaridosis, acondroplasia,

**Correspondencia:** Jesús Fleta Zaragoza  
Urbanización Parque de Roma, D-1, 10º B. 50010 Zaragoza  
Correo: jfleta@unizar.es  
Recibido: diciembre de 2020. Aceptado: enero de 2021



hipocondroplasia y otras displasias. Por otra parte, algunas figuras tienen cierta semejanza con los síndromes de Apert, Cornelia de Lange y Crouzón, entre otros muchos, aunque solo un estudio completo que incluyese aspectos psicológicos y/o genéticos podría permitir realizar un diagnóstico médico correcto. Naturalmente son extremos imposibles de llevar a cabo.

A modo de ejemplo mostramos una escena campestre de vendimia con un niño que ayuda a depositar la uva en un gran tonel; el pequeño presenta varias malformaciones en las extremidades y en la cabeza. Se trata del tapiz «Libra», de la serie XVII (*El Zodíaco*), del siglo XVI, que mide 422x590 cm y fue adquirido para el Museo en 1585 (figura 1).

Sería recomendable ampliar el estudio con más detalles, observando todos los tapices directamente; asimismo, también aportaría datos importantes el análisis de tapices de otras colecciones, de otras épocas y distintos estilos, con el fin de establecer comparaciones para conocer la evolución de la representación de la infancia en el arte, especialmente en el ámbito de los telares y tapices. Además, un estudio más detallado y completo permitiría identificar, sin duda, posibles enfermedades.

El anacronismo observado en la vestimenta, adornos y construcciones es una constante en este tipo de telas, en las que existen dos o más épocas que entremezclan sus estilos: fundamentalmente el Renacimiento y el arte flamenco. Por último, cabe destacar que los defectos descritos en las figuras no hacen desmerecer la calidad de unos tapices de gran belleza que ningún amante del arte debería desconocer.



Figura 1. Detalle del tapiz *Libra*, en donde se representa a un niño con múltiples defectos anatómicos. Imagen obtenida del libro *Los tapices de La Seo de Zaragoza*, página 295<sup>(1)</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Torra E, Hombría A, Domingo T. Los tapices de La Seo de Zaragoza. Caja de Ahorros de la Inmaculada. Zaragoza, 1985.
2. García B, Gómez-Moreno A. El Museo de Tapices de La Seo. En: Museos en Aragón. Museo de Zaragoza. Boletín n.º 15. 2001.
3. Fleta J. La representación de Moisés niño en los tapices de La Seo de Zaragoza. Aragón, 2019; 386: 10-5.

# Alergia a la proteína de leche de vaca no IgE mediada: estudio retrospectivo en una muestra de niños aragoneses

C. Laliena Oliva<sup>(1)</sup>, L. Escartín Madurga<sup>(2)</sup>, G. Rodríguez Martínez<sup>(2)</sup>, A. Revuelta Cabello<sup>(2)</sup>, A. Escribano García<sup>(2)</sup>

<sup>(1)</sup> Médico interno residente de Pediatría del Hospital Clínico Lozano Blesa, Zaragoza

<sup>(2)</sup> Facultativo Especialista de Área Pediatría del Hospital Clínico Lozano Blesa, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 125-130]

## RESUMEN

**Antecedentes:** La alergia a proteínas de la leche de vaca no IgE mediada (APLV-no IgE) tiene una elevada prevalencia. La variabilidad clínica y la ausencia de pruebas diagnósticas específicas dificultan su diagnóstico. **Objetivos:** Describir las características de una muestra de niños con APLV-no IgE y evaluar su manejo diagnóstico-terapéutico. **Material y métodos:** Estudio retrospectivo en una muestra de 177 pacientes con APLV-no IgE, en seguimiento entre 2014 y 2019 en la consulta de Gastroenterología Pediátrica del HCU Lozano Blesa. **Resultados:** La edad media de debut fue de 2,5 meses, con aparición más tardía en los niños alimentados con lactancia materna exclusivamente. El cuadro clínico más frecuente fue la proctocolitis alérgica, seguida de la enteropatía, si bien los síntomas inespecíficos supusieron más del 50% de la muestra. A más del 30% de los casos se les realizó determinación de IgE específica y test cutáneos, sin embargo, la prueba de exclusión-provocación controlada se realizó únicamente en el 25% de los pacientes. El 4% de los pacientes precisó retirar la soja, además de la proteína de leche de vaca de la dieta. El 85% habían conseguido tolerancia completa antes de los 2 años. **Conclusiones:** Conocer las características clínicas de la APLV-no IgE, así como la actitud diagnóstico-terapéutica, permitirá proporcionar una mejor atención, evitando pruebas y dietas restrictivas innecesarias.

## PALABRAS CLAVE

Alergia a las proteínas de la leche de vaca, alergia a la leche de vaca no mediada por IgE, enterocolitis inducida por proteínas, proctocolitis alérgica, intolerancia a las proteínas de leche de vaca, alergia alimentaria.

## *Non-IgE-mediated cow's milk protein allergy: A retrospective study in a sample of Aragonese children*

### ABSTRACT

**Background:** Non-IgE-mediated cow's milk protein has a high prevalence. Clinical variability and the lack of specific diagnostic tests make its management a challenge. **Objective:** To describe the characteristics of a sample of children affected by non-IgE mediated cow's milk allergy, and evaluate its diagnosis and treatment. **Methods:** A retrospective study was performed, with a sample of 177 patients affected by non-IgE-mediated cow's milk allergy, diagnosed between 2014 and 2019 in a pediatric gastroenterology medical office. **Results:** The average age of debut was 2.5 months, with later onset in those fed exclusively with breast milk. The most frequent clinical picture was allergic proctocolitis, followed by enteropathy, although nonspecific symptoms accounted for more than 50% of the sample. Specific IgE determination and skin tests were performed in more than 30% of the cases. Oral challenge, mandatory for the diagnosis, was performed in only 25% of the patients. 4% of the patients had to

**Correspondencia:** Clara Laliena Oliva  
Teléfono: 628 51 59 07  
clara\_lalien@hotmail.com  
Recibido: febrero de 2021. Aceptado: junio de 2021

*remove soy and cow's milk protein from their diet. A high percentage of patients (85%) had achieved complete tolerance before the age of 2 years. Conclusions: The knowledge of clinical characteristics of CMPA-No-IgE-, as well as that of the diagnostic-therapeutic attitude to follow, will enable to provide better health care, avoiding unnecessary tests and restrictive diets.*

## KEYWORDS

*Cow's milk protein allergy, non-IgE-mediated cow's milk allergy, food protein's induced enterocolitis syndrome, allergic proctocolitis, cow's milk protein intolerance, food allergy.*

## INTRODUCCIÓN

La alergia a las proteínas de la leche de vaca (APLV) es una reacción adversa que aparece tras su consumo, en una cantidad habitualmente tolerada por sujetos sanos. Se trata de la alergia alimentaria más frecuente en la primera infancia, siendo un motivo habitual de consulta, tanto en Atención Primaria como en Atención Especializada<sup>(1)</sup>.

La APLV, que se caracteriza por ser reproducible y estar relacionada con uno o varios mecanismos inmunológicos, se clasifica en: mediada por IgE (mecanismo de hipersensibilidad tipo I), y no mediada por IgE, la mayoría debidas a reacciones de inmunidad celular y trastornos mixtos que incluyen ambos mecanismos inmunológicos.

La APLV no mediada por IgE (APLV-no IgE) ocasiona principalmente sintomatología digestiva de intensidad variable, suele aparecer de forma tardía tras el contacto con el alimento (>2 horas) y en la mayoría de los casos no es posible confirmar la implicación de un mecanismo inmunológico mediante pruebas complementarias. Existen tres entidades clínicas fácilmente reconocibles: proctocolitis alérgica, enteropatía alérgica sensible a PLV y enterocolitis inducida por proteínas alimentarias (FPIES). Además, se ha relacionado con otros trastornos gastrointestinales funcionales, como el reflujo gastroesofágico (RGE), los cólicos de lactante y el estreñimiento<sup>(2,3)</sup>.

La APLV-no IgE no está producida por un mecanismo inmune aislado, sino que son varias las reacciones de hipersensibilidad que intervienen, por lo que no posee una prueba diagnóstica específica<sup>(1)</sup>. Esto hace que exista gran variabilidad en la práctica clínica y que los profesionales realicen con frecuencia pruebas innecesarias y dietas de exclusión incorrectas, con las implicaciones nutricionales y de calidad de vida que esto conlleva<sup>(4)</sup>. Es fundamental la creación y divulgación de protocolos y guías de práctica clínica para conseguir un adecuado manejo de estos pacientes. En 2019, sociedades de gastroenterología, alergología y Atención Primaria pediátrica (SEGHNP, SEICAP,

AEPAP, SEPEAP) crearon un documento de consenso para intentar unificar el procedimiento de actuación en el caso de las APLV-no IgE en nuestro medio<sup>(1)</sup>.

Pese a que existen diversos trabajos sobre las características epidemiológicas de esta patología, no hay estudios recientes que valoren el manejo de la APLV-no IgE en Aragón y comprueben especialmente si se cumplen las pautas propuestas en el documento de consenso español. De esta manera, en el presente estudio se pretende describir las características de una muestra de pacientes pediátricos con APLV-no IgE de Aragón y analizar distintos parámetros clínicos y diagnóstico-terapéuticos.

## MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó un estudio observacional retrospectivo de los pacientes con diagnóstico de APLV-no IgE en seguimiento en la Unidad de Gastroenterología Pediátrica del Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa de enero de 2014 a diciembre de 2019.

Se obtuvo una muestra de 177 niños diagnosticados de APLV-no IgE en Atención Primaria o en Atención Especializada durante ese periodo y que se encontraban en seguimiento en nuestra unidad, independientemente de la asociación de otras alergias o comorbilidades.

Se incluyeron datos sociodemográficos y familiares, así como obstétricos y perinatales. Se registró la edad de debut de la APLV-no IgE y el tipo de lactancia que seguían en el momento del diagnóstico: lactancia materna exclusiva (LME), lactancia mixta (LM) o de fórmula (LF). Se clasificaron a los pacientes en función de la presentación clínica en cinco grupos: proctocolitis alérgica (PA), enteropatía alérgica sensible a PLV, síndrome de enterocolitis inducido por proteínas agudo (FPIESa), síndrome de enterocolitis inducido por proteínas crónico (FPIESc) y cuadros indeterminados para aquellos que no cumplían ninguno de los cuatro criterios diagnósticos anteriores (estreñimiento, reflujo gastroesofágico, cólicos, etc.). Se

valoraron las pruebas complementarias realizadas, el tratamiento recibido y su evolución, incluyendo la edad de tolerancia, el desarrollo de otras posibles intolerancias o alergias y el viraje a alergia IgE mediada. Con los datos de la historia clínica se valoró si el manejo se había realizado según los criterios del documento de consenso<sup>(1)</sup>.

Se solicitó la aprobación del Comité Ético de Investigación de Aragón (CEICA) y se llevó a cabo un análisis descriptivo de las variables de interés en el que se observó su distribución a través del paquete estadístico SPSS (Statistical Package for Social Sciencies) en su versión 23.0.

## RESULTADOS

El 52% (92 pacientes) de la muestra eran mujeres y el resto varones. El 2019 fue el año en el que se diagnosticaron más casos (27,1%, 48 casos), más del doble que al inicio del periodo (en 2014: 11,86%, esto es, 21 casos), en su mayoría fueron derivados a nuestra unidad tras ser diagnosticados en Atención Primaria.

La edad media al debut de la APLV-No IgE fue de 2,55 meses ( $\pm 2,74$  DE), con un valor mínimo de 6 días de vida (0,2 meses) y un máximo de 19 meses. En el momento del diagnóstico, el 41,2% ( $n = 73$ ) de la muestra recibía LME (27,3% LM y el 31,8% LF), observando un inicio de la clínica más tardío en este grupo (3,19 meses  $\pm 3,20$  DE) frente a aquellos que tomaban lactancia mixta o de fórmula (2,72 meses  $\pm 2,77$  DE y 1,58 meses  $\pm 1,57$  DE, respectivamente) ( $p = 0,003$ ).

En cuanto a la presentación clínica, la proctocolitis alérgica fue el cuadro más frecuente (27,1%;  $n = 48$ ), seguido de enteropatía (20,3%,  $n = 36$ ), FPIES agudo (1,7%,  $n = 3$ ) y un solo paciente con FPIES crónico (figura 1).

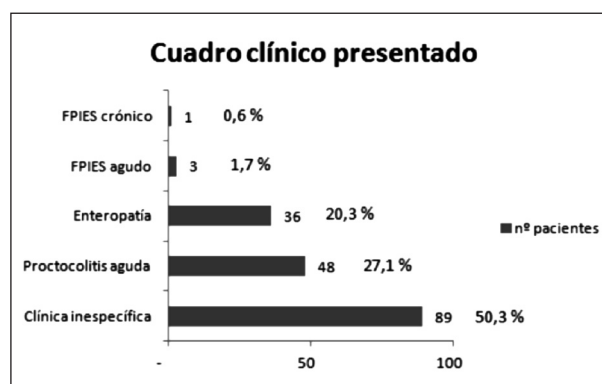


Figura 1. Número de pacientes y porcentaje que presentaron alguno de los cuatro cuadros clínicos de APLV-no IgE.

Más de la mitad de la muestra (50,3%;  $n = 89$ ) presentó clínica inespecífica que no permitió incluirla en ninguno de los grupos previos.

Respecto al manejo diagnóstico, al 35,6% ( $n = 63$ ) de los pacientes se les determinó la fracción específica de IgE para leche de vaca (99,5% solicitadas desde Atención Primaria) y al 37,3% ( $n = 66$ ) de los pacientes se les realizó Prick Test (75,2% desde Atención Primaria). Todas estas pruebas fueron negativas. La prueba de exclusión-provocación, necesaria para la confirmación diagnóstica de la APLV-No IgE, fue realizada únicamente en el 24,3% ( $n = 43$ ) de los pacientes.

Para valorar la adhesión al documento de consenso español de 2019, se clasificó a los pacientes en función de si el diagnóstico era previo o posterior a su publicación. A los pacientes diagnosticados en el año 2019 posterior a la publicación ( $n = 48$ ) se les realizó en menor porcentaje determinación de IgE específica: 10,4% con respecto al 45% en años previos ( $p < 0,001$ ) y de prick test: 22,9% frente al 42,6% en años previos ( $p = 0,016$ ). Por otro lado, aumentó el porcentaje de las pruebas de exclusión-provocación: 47,9% frente al 15,5% ( $p < 0,001$ ) (figura 2).

En cuanto a la dieta de exclusión, el 33,3% de los niños alimentados con lactancia materna mixta precisaron retirar PLV de la dieta materna por persistencia de los síntomas a pesar de modificar la leche de fórmula. Además, el 10,7% de las madres ( $n = 19$ ) tuvieron que retirar la soja; el 2,8% ( $n = 5$ ), el huevo, y el 1,7% ( $n = 3$ ), otros alimentos. Al introducir la alimentación complementaria, el 4% de los niños ( $n = 7$ ) continuaron con dieta exenta de soja, el 2,3% ( $n = 4$ ) exenta de huevo, y en el 5,6% ( $n = 10$ ) se instauró una dieta exenta de otros alimentos durante su evolución.

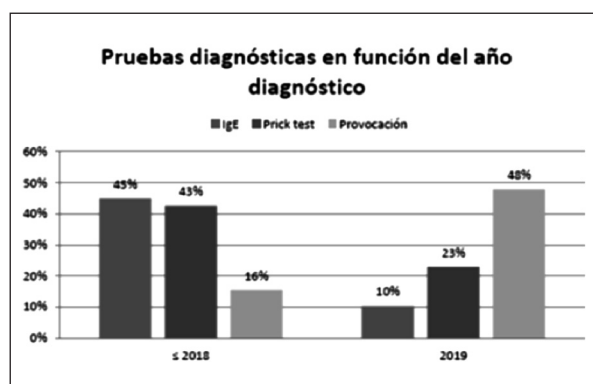


Figura 2. Realización de pruebas diagnósticas en función del año diagnóstico.

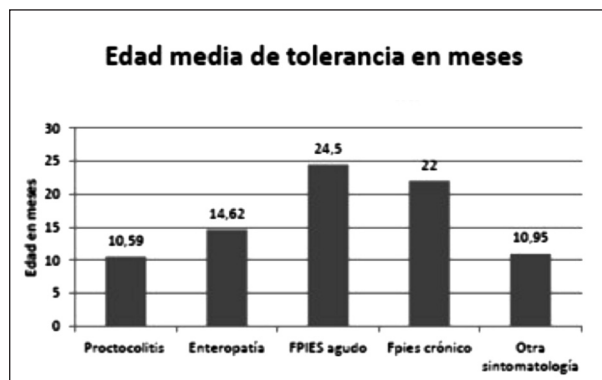


Figura 3. Edad media de adquisición de tolerancia a PLV según el cuadro clínico presentado.

El 87,6% (155 pacientes) de la muestra consiguió tolerancia completa de PLV durante el periodo estudiado. La edad media de tolerancia fue de 12,01 meses ( $\pm 7,50$  DE), siendo más precoz en los cuadros de proctocolitis (10,59 meses,  $\pm 6,16$  DE) y en aquellos pacientes con clínica inespecífica (10,95 meses  $\pm 8,9$  DE), respecto a los que presentaron enteropatía (14,62 meses,  $\pm 8,13$  DE) y FPIES agudo (24,5 meses,  $\pm 16,2$  DE) ( $p = 0,015$ ) (figura 3). No se encontraron diferencias significativas en la edad de adquisición de tolerancia en función del tipo de lactancia. Los 22 pacientes pendientes de conseguir la tolerancia (12,4%) en el momento de la recogida de datos presentaban una edad media de 16,30 meses ( $\pm 11$  DE).

Durante su evolución, el 7,9% de los niños (14 pacientes) desarrolló otras alergias concomitantes no IgE mediadas (huevo y pescado principalmente) y el 3,4% (6 pacientes) realizó viraje a APLV-IgE mediada al positivizar la IgE específica a leche de vaca durante el tiempo de seguimiento.

## DISCUSIÓN

La APLV constituye la alergia más frecuente en los niños en los dos primeros años de vida. La falta de pruebas diagnósticas específicas y las múltiples manifestaciones clínicas con las que se presenta la APLV-no IgE hacen que los estudios de incidencia y prevalencia muestren amplias variaciones, sobreestimándola en muchos casos, sobre todo cuando no se realizan pruebas de exposición-provocación controlada para confirmarla<sup>(2)</sup>.

En el presente estudio se objetivó un aumento significativo de casos durante el 2019, que podría explicarse por un incremento de la incidencia de la APLV-no IgE y

un mejor conocimiento de dicha patología, debido a las recientes guías y documentos de consenso publicadas<sup>(1,5)</sup>. Por otro lado, la facilidad de prescripción de fórmulas hidrolizadas extensas en los últimos años, sin precisar de diagnóstico de confirmación ni valoración en atención especializada hacen que sea probable el sobrediagnóstico.

La presentación clínica más frecuente es la proctocolitis alérgica, seguida de enteropatía y FPIES<sup>(1,6)</sup>, lo que concuerda con nuestros hallazgos, si bien llama la atención que más de la mitad de la muestra presentaron sintomatología inespecífica, otro dato a favor del sobrediagnóstico, dado que el porcentaje de provocación controlada fue bajo y algunos de estos pacientes probablemente fueran trastornos funcionales del lactante, patología frecuente que puede solaparse clínicamente con la APLV-no IgE.

Algunos autores, como Toro et al. en 2014<sup>(7)</sup>, encontraron que la duración de la lactancia materna era inversamente proporcional al riesgo de desarrollar APLV. En nuestra muestra, la prevalencia de niños alimentados con lactancia materna (LME o mixta) en el momento del diagnóstico fue del 68,5%, similar a la descrita por el Instituto Nacional de Estadística<sup>(8)</sup>, y aquellos alimentados con LME tuvieron un inicio de la clínica significativamente más tardío. Esto puede relacionarse con los factores inmunomoduladores de la leche materna y con las diferencias que se establecen en la microbiota, aunque por el momento no hay suficiente evidencia de su efecto preventivo en el desarrollo de enfermedades alérgicas<sup>(7)</sup>.

La ausencia de pruebas diagnósticas específicas se relaciona en ocasiones con la realización de pruebas innecesarias, como la determinación rutinaria de IgE específica o los test cutáneos, solo útiles en pacientes con sospecha de reacción inmediata y en FPIES y que, por tanto, son negativos en la mayoría de los casos<sup>(1,9)</sup>. En más de un tercio de los pacientes de nuestra muestra se realizaron ambas pruebas. La determinación de IgE específica se solicitó principalmente desde Atención Primaria, ante la sospecha diagnóstica de APLV, de forma aislada o mediante panel de IgE específica para los neumoalérgenos y trofoalérgenos más frecuentes (Phadiatop®), que a veces se emplea como cribado ante una sospecha alérgica inespecífica, lo que puede llevar a realizar dietas de exclusión incorrectas si no se correlacionan sus resultados con la clínica. Los test cutáneos estarían indicados en pacientes con vómitos repetidos tras la ingesta de PLV, por la sospecha de tratarse de un FPIES o una reacción inmediata. Por otro lado, la prueba de exclusión-provocación, necesaria para llegar al diagnóstico de confirmación, fue omitida en más del 75% de los niños de nuestro estudio, datos esperados y acordes a los publicados por otros autores<sup>(9)</sup>.



La variabilidad en la práctica clínica fue confirmada por Pascual Pérez et al.<sup>(4)</sup>, mediante un cuestionario difundido en la Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (SEGHNP), en el que se valoraron los distintos aspectos del manejo de esta patología por los gastroenterólogos pediátricos españoles. El 25% de los gastroenterólogos afirmaba que, en su práctica habitual, si tras la prueba de exclusión a PLV el paciente quedaba asintomático, era suficiente para realizar el diagnóstico. Solo el 33% creía necesaria una provocación diagnóstica en todos los casos. El 23% admitía que su conocimiento en APLV era inadecuado, pese a estar al tanto de la existencia de guías de manejo, siendo la más utilizada (64,4% de los participantes) la guía ESPGHAN<sup>(10)</sup>. Estos resultados justificaron la elaboración del documento de consenso español para el manejo de la APLV-no IgE<sup>(1)</sup> y se consideró interesante valorar en este trabajo, si tras su publicación en enero de 2019 se habían seguido las recomendaciones indicadas. Se diagnosticó a 48 pacientes a partir de ese momento, un número pequeño para realizar extrapolaciones, pero significativo, ya que constituye casi el 30% de la muestra. Se redujo significativamente la solicitud de IgE específica y de test cutáneos y se produjo un aumento en la realización de las pruebas de exclusión-provocación, lo que pone de manifiesto una mejoría en el manejo de la APLV-no IgE en nuestro medio en el último año valorado, probablemente gracias a la adecuada difusión y conocimiento por parte de los profesionales del documento de consenso.

El tratamiento estándar para la APLV-no IgE mediada es la retirada del alérgeno de la dieta, mediante fórmulas hidrolizadas extensas de caseína o seroproteínas, en caso de alimentación con fórmula. En los niños con LME, si existe persistencia de la sintomatología a pesar del correcto cumplimiento de la dieta materna exenta de PLV, se recomienda valorar la exclusión de otros alimentos que pueden estar implicados (especialmente soja y/o huevo). Diferentes estudios reportan la necesidad de retirar la soja hasta en el 30-40% de los casos por persistencia de los síntomas<sup>(11)</sup>. En niños con lactancia mixta, cuando la sintomatología coincide con la introducción de tomas de fórmula, debe mantenerse la LM y la mayoría de las veces no es necesario indicar una dieta de exclusión en la madre.

En un estudio con 130 niños con síntomas alérgicos de tipo gastrointestinal, Meyer et al.<sup>(12)</sup> mostraron que casi el 100% de los casos había eliminado la PLV de su dieta, pero, además, un alto porcentaje había eliminado,

asimismo, otros alérgenos (PLV, soja y huevo hasta en un 45,7%). En nuestro caso, el porcentaje en el que se retiró la soja de la dieta fue menor a lo descrito previamente (4%). Un 7,9% de los pacientes (n = 14) desarrolló otras alergias concomitantes No-IgE mediada, precisando la retirada del huevo en el 2,3% de los pacientes y la exclusión de otros alimentos (pescado principalmente) en un 5,6%, porcentaje similar al que muestra un estudio llevado a cabo por Yilmaz et al.<sup>(13)</sup> en 64 niños, con un 2,6% de alergias concomitantes en las proctocolitis y un 7,7% en los casos de FPIES. En la APLV-IgE mediada, o en los casos en los que a lo largo del seguimiento positivizan la IgE, es más frecuente el desarrollo de otras alergias, en comparación con los niños afectados de APLV-no IgE, que parecen tener un riesgo similar al de la población sana<sup>(13)</sup>.

La preocupación de las familias por conseguir una rápida resolución de la clínica puede conducir a la retirada de la dieta de otros alimentos además de la PLV, sin que esto sea necesario, llegando a dietas muy restrictivas en algunos casos, por lo que hay que realizar una buena anamnesis y un seguimiento estrecho con el objeto de valorar qué alimentos se correlacionan con la clínica de la forma más estricta posible.

El buen pronóstico de esta patología implica que hasta el 90% de los casos consiga tolerancia antes de los 3 años<sup>(5,14)</sup>. De forma global, la mayoría de los niños estudiados en nuestra muestra había conseguido la tolerancia al final del estudio, quedando pendiente de esta un mayor porcentaje de los casos incluidos al final del periodo, probablemente debido a que muchos de ellos no habían tenido tiempo para desarrollar la tolerancia. En la práctica clínica habitual, a partir de los seis meses, se realizan intentos de tolerancia cada 2-3 meses aproximadamente. No se encontraron diferencias en la edad de tolerancia con respecto al tipo de alimentación al debut, pero sí según el tipo de cuadro clínico. De acuerdo con la literatura, los casos de proctocolitis alérgica consiguieron tolerar la PLV de forma precoz, en su mayoría antes de los 12 meses<sup>(3)</sup>. Los casos de enteropatía y los FPIES adquirieron tolerancia de forma similar a otros estudios<sup>(15)</sup> con el 88,9% y 66,7% a los 2 años, respectivamente. No obstante, el escaso número de FPIES impide extrapolar los resultados. Los cuadros con síntomas gastrointestinales inespecíficos (vómitos, cólicos, irritabilidad, reflujo gastroesofágico) presentaron una edad media de tolerancia de casi 11 meses, probablemente debido a que muchos de estos síntomas son de carácter transitorio e incluso muchos de ellos pueden no ser una verdadera APLV-no IgE.

Dada la elevada prevalencia de la APLV-no IgE mediada, que afecta principalmente a la población menor de 2 años, es fundamental conocer sus características clínicas, así como la actitud diagnóstico-terapéutica. Pese a incluir una muestra pequeña de pacientes ( $n = 48$ ), en nuestro estudio se observa, desde la publicación del documento de consenso de 2019(1), una optimización de la realización de pruebas diagnósticas, llevando todo ello a una disminución en el porcentaje de determinaciones IgE específicas y prick test. Esto es fundamental para proporcionar una mejor atención y evitar pruebas innecesarias y dietas restrictivas, con las implicaciones que estas conllevan. En el caso de nuestro estudio se observó un aumento en las pruebas de exclusión-provocación para la confirmación diagnóstica desde la publicación del documento y, además, se confirmó el buen pronóstico de esta patología, pues un elevado porcentaje de la muestra alcanzó la tolerancia completa de PLV antes de los 2 años.

## BIBLIOGRAFÍA

- Espín Jaime B, Díaz Martín JJ, Blesa Baviera LC, Claver Monzón Á, Hernández Hernández A, García Burriel JJ, et al. Alergia a las proteínas de leche de vaca no mediada por IgE: documento de consenso de la Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (SEGHNP), la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPAP), la Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria y Atención Primaria (SEPEAP) y la Sociedad Española de Inmunología Clínica, Alergología y Asma Pediátrica (SEICAP). *An Pediatr* 2019; 90(3): 193.e1-193.e11.
- Heine RG, Elsayed S, Hosking CS, Hill DJ. Cow's milk allergy in infancy. *Curr Opin Allergy Clin Immunol* 2002; 2(3): 217-25.
- Luyt D, Ball H, Makwana N, Green MR, Bravin K, Nasser SM, et al. BSACI guideline for the diagnosis and management of cow's milk allergy. *Clin Exp Allergy* 2014; 44(5): 642-72.
- Pascual Pérez AI, Méndez Sánchez A, Segarra Cantón Ó, Espín Jaime B, Jiménez Treviño S, Bousoño García C, et al. Manejo de la alergia a proteína de leche de vaca por los gastroenterólogos españoles. *An Pediatr* 2018; 89(4): 222-9.
- Venter C, Brown T, Shah N, Walsh J, Fox AT. Diagnosis and management of non-IgE-mediated cow's milk allergy in infancy - a UK primary care practical guide. *Clin Transl Allergy* 2013; 3(1): 23.
- Koletzko S, Heine RG, Grimshaw KE, Beyer K, Grabenhenrich L, Keil T, et al. Non-IgE mediated cow's milk allergy in EuroPrevall. *Allergy* 2015; 70(12): 1679-80.
- Toro Monjaraz EM, Ramírez Mayans JA, Cervantes Bustamante R, Gómez Morales E, Molina Rosales A, Montijo Barrios E, et al. Factores perinatales asociados al desarrollo de alergia a las proteínas de la leche de vaca. *Rev Gastroenterol México* 2015; 80(1): 27-31.
- Encuesta nacional de Salud de España 2017. Disponible en: <https://www.mscbs.gob.es/estadEstudios/estadisticas/encuestaNacional/encuestasta2017.htm>
- Vila Sexto L. Latest insights on food protein-induced enterocolitis syndrome: An emerging medical condition. *J Investig Allergol Clin Immunol* 2018; 28(1): 13-23.
- Vandenplas Y, Gutiérrez-Castrellón P, Velasco-Benítez C, Palacios J, Jaen D, Ribeiro H, et al. Practical algorithms for managing common gastrointestinal symptoms in infants. *Nutrition* 2013; 29(1): 184-94.
- Claver Monzón A, Pinto Fernández C. Alergia alimentaria no mediada por IgE. *Protoc Diagn Ter Pediatr* 2019; 2: 195-206.
- Meyer R, De Koker C, Dziubak R, Godwin H, Domínguez-Ortega G, Chebar Lozinsky A, et al. The impact of the elimination diet on growth and nutrient intake in children with food protein induced gastrointestinal allergies. *Clin Transl Allergy* 2016; 6(1): 25.
- Yilmaz EA, Soyer O, Cavkaytar O, Karaatmaca B, Buyuktiryaki B, Sahiner UM, et al. Characteristics of children with food protein-induced enterocolitis and allergic proctocolitis. *Allergy Asthma Proc* 2017; 38(1): 54-62.
- Schoemaker AA, Sprickelman AB, Grimshaw KE, Roberts G, Grabenhenrich L, Rosenfeld L, et al. Incidence and natural history of challenge-proven cow's milk allergy in European children - EuroPrevall birth cohort. *Allergy* 2015; 70(8): 963-72.
- Nowak-Węgrzyn A, Katz Y, Mehr SS, Koletzko S. Non-IgE-mediated gastrointestinal food allergy. *J Allergy Clin Immunol* 2015; 135(5): 1114-24.

# Trastornos del neurodesarrollo y epilepsia. Problemas neuropediátricos más prevalentes

J. López Pisón, D. Molina Herranz, G. Carmen Marcén, B. Salinas Salvador, A. Moreno Sánchez, I. Serrano-Viñuales, L. Troyas-Fernández de Garayalde, M. Marín Andrés

Secciones de Neuropediatría y Metabolismo del Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 131-138]

## RESUMEN

Se exponen nuestros planteamientos en relación con los trastornos del neurodesarrollo, incluido el trastorno por déficit de atención, y la epilepsia, así como sus tratamientos farmacológicos. Trabajamos con la base de datos de Neuropediatría, que cuenta con 24.545 niños registrados desde mayo de 1990 a diciembre de 2021, los protocolos asistenciales desde 2001 y las hojas de información desde 2012. Muchos de los niños controlados en Neuropediatría tienen trastornos del neurodesarrollo; en más del 50% de los casos es el motivo de consulta y la mayor parte de las patologías neuropediátricas los asocian. Los fármacos antiepilépticos se deben utilizar vigilando sus efectos secundarios, especialmente sobre la función ejecutiva cerebral y el neurodesarrollo. El pediatra de Atención Primaria debe ser figura clave en los trastornos del neurodesarrollo, de elevada prevalencia: orientación diagnóstica inicial y coordinación con profesionales de sanidad, educación y servicios sociales. Es el profesional idóneo para el manejo del trastorno por déficit de atención aislado, sin grave patología comórbida. Los pediatras hemos de vigilar el rendimiento escolar, que se ajusten a un esfuerzo razonable las actividades deportivas y extraescolares, el comportamiento y las relaciones sociales, así como la autoestima y la felicidad de los niños. Tenemos que velar por el día a día de los niños y su neurodesarrollo.

## PALABRAS CLAVE

Disfunción ejecutiva cerebral, epilepsia, fármacos antiepilépticos, psicoestimulantes, trastornos del neurodesarrollo, trastorno por déficit de atención.

## *Neurodevelopmental disorders and epilepsy. More prevalent neuropediatric problems*

## ABSTRACT

Our approaches to neurodevelopmental disorders, including attention deficit disorder and epilepsy and their pharmacological treatments are presented. We work with the Neuropediatrics database covering 24,545 children included from May 1990 to December 2021, the protocols as of 2001 and the information sheets as of 2012. Many of the children controlled in neuropediatrics have neurodevelopmental disorders; it is the reason for consultation in more than 50% and most neuropediatric pathologies are associated neurodevelopmental disorders. Antiepileptic drugs should be used monitoring their side effects, especially on brain executive function and neurodevelopment. Primary care pediatricians must be a key figure in highly prevalent neurodevelopmental disorders: initial diagnostic orientation and coordination with health, education and social services professionals. They are the ideal professionals for managing isolated attention deficit disorder, without serious comorbid pathology. Pediatricians should monitor school performance adjusted for reasonable effort, sports and extracurricular activities, behavior and social relationships, and children's self-esteem and happiness. We must ensure children's day-to-day activities and their neurodevelopment.

## KEYWORDS

*Brain executive dysfunction, epilepsy, antiepileptic drugs, psychostimulants, neurodevelopmental disorders, attention deficit disorder.*

Correspondencia: Javier López Pisón

Secciones de Neuropediatría y Metabolismo del Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

Pº Isabel la Católica 1,3. 50009 Zaragoza

jlopezpi@salud.aragon.es

Recibido: diciembre de 2021. Aceptado: febrero de 2022



## INTRODUCCIÓN

Los trastornos del neurodesarrollo y la epilepsia son los dos campos mayores de trabajo de la actividad neuro-pediátrica, y ambos tienen tratamiento farmacológico en relación con los neurotransmisores.

Los trastornos del neurodesarrollo llevan asociada en mayor o menor grado una disfunción ejecutiva cerebral que tiene tratamiento farmacológico eficaz.

Los fármacos antiepilépticos (FAE) no curan, y alrededor de un 20% de las epilepsias de la infancia son refractarias a los FAE. Cualquier FAE, más unos que otros, puede alterar a algunos niños en lo relativo a su neurodesarrollo, atención o comportamiento. Al instaurar un FAE, debemos valorar beneficios y riesgos potenciales.

En este trabajo se exponen nuestros planteamientos y reflexiones en relación con los trastornos del neurodesarrollo y la epilepsia y sus tratamientos farmacológicos, basados en nuestra experiencia y el permanente análisis y actualización de la base de datos de Neuropediatría con 24.545 niños incluidos desde mayo de 1990 al 27 de diciembre de 2021, así como los protocolos asistenciales desde 2001 y las hojas de información, que se remontan a 2012.

En este sentido, los protocolos y hojas de información más utilizados están disponibles en <https://pediatría.hums.wordpress.com/protocolos/> (contraseña para páginas protegidas «hums.2017»), que gestiona el Dr. Lasarte, pediatra de Atención Primaria del Centro de Salud Torre Ramona.

Desde abril de 2011 se contempla en la base de datos lo que llamamos diagnósticos funcionales: la «foto funcional» de la última visita (tabla I), categoría que era necesaria por el carácter evolutivo de dichos diagnósticos.

## TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Los trastornos del neurodesarrollo los define el DSM 5 como un grupo de trastornos que tienen su origen en el periodo de desarrollo y que se caracterizan por déficits en dicho desarrollo que producen limitaciones en áreas específicas o limitaciones globales y dificultades/limitaciones en el ámbito personal, social y académico o en el funcionamiento ocupacional. Se recogen en la tabla II<sup>(1)</sup>. Pueden darse aislados o asociados.

Los trastornos del neurodesarrollo son evolutivos. En general, existe tendencia a mejorar las características autistas. Así, niños con trastorno del espectro autista (TEA)

Tabla I. Diagnósticos funcionales

TDA/TDAH	979
Retraso global desarrollo/discapacidad intelectual*	422
TEA con discapacidad intelectual	194
Trastorno del neurodesarrollo sin especificar	132
Parálisis cerebral	70
TEA con inteligencia normal o altas capacidades (Asperger)	62
Hipoacusia	33
Afección unidad neuromuscular	32
Déficit visual	18

Se recogen los diagnósticos funcionales ordenados por frecuencia decreciente de los casos de la consulta de Javier López Pisón, con 2.324 niños a fecha de 23-12-2021. En la segunda columna se registra el número de casos correspondiente a cada diagnóstico funcional de los 2.324 niños. Los diagnósticos funcionales se pueden dar aislados o asociados, de forma que un paciente puede tener varios diagnósticos funcionales. Por otro lado, hay niños que no tienen ningún diagnóstico funcional de los contemplados.

TDA/TDAH: trastorno por déficit de atención con/sin hiper-actividad e impulsividad.

TEA: trastorno del espectro autista.

\* Retraso global del desarrollo hasta los 5 años y discapacidad intelectual a partir de los 5 años.

El trastorno del neurodesarrollo sin especificar es el último diagnóstico funcional que hemos incluido; enfatiza y da respuesta al hecho de que la evolución no siempre es previsible, por lo que no tiene sentido dar pronósticos, y con frecuencia es mejor no cerrar diagnósticos.

con 2-3 años pueden tener con 6 años un contacto social bastante normal, teniendo mayor/menor grado de deficiencia cognitiva y/o trastorno por déficit de atención con/sin hiperactividad (TDA/TDAH)<sup>(2)</sup>. Antes de disponer de los diagnósticos funcionales, a estos niños les borrábamos el diagnóstico TEA de la base de datos; actualmente lo borramos en diagnósticos funcionales y lo mantenemos en diagnósticos.

Es sobradamente conocido que el TDA/TDAH es evolutivo; la hiperactividad y la impulsividad tienden a mejorar, ya a partir de los 6-8 años, así como la inatención a lo largo de la infancia y la adolescencia. La prevalencia de TDA/TDAH siempre se señala menor en adultos.

No es raro que niños señalados a los 2-3 años como TEA y retraso global del desarrollo, que pensábamos que tendrían discapacidad intelectual, 8 años después los cata-

**Tabla II.** Trastornos del neurodesarrollo según el DSM 5<sup>(1)</sup>

-Discapacidad intelectual
-Trastorno del espectro autista (TEA)
-Trastorno por déficit de atención (TDA/TDAH)
-Trastornos motores: tics, estereotipias, trastornos de la coordinación
-Trastorno específico del aprendizaje
-Trastornos de la comunicación
-Trastornos alimentarios y de la ingestión de alimentos
-Trastornos de la excreción
-Otros trastornos del desarrollo neurológico

loguemos exclusivamente como TDA/TDAH. El TEA es evolutivo y tiende a mejorar, al igual que las capacidades cognitivas, sobre todo con intervenciones adecuadas, con especial importancia del tratamiento farmacológico del TDA/TDAH. Obviamente, esto le cambia la vida al niño y a la familia, mejorando la vida escolar y las relaciones sociales, el tiempo dedicado al deporte y a las aficiones, la autoestima y el bienestar.

En los trastornos del neurodesarrollo en edades tempranas hay que dejar los diagnósticos y pronósticos abiertos. La última incorporación en los diagnósticos funcionales han sido los trastornos del neurodesarrollo sin especificar (tabla I).

Los trastornos del neurodesarrollo pueden darse aislados o asociados y son evolutivos, y con frecuencia o casi invariablemente algunos de ellos (TEA, discapacidad intelectual y TDA/TDAH) asocian disfunción ejecutiva cerebral, que tiene tratamiento farmacológico eficaz<sup>(3-9)</sup>.

## DIFICULTADES EN LA IDENTIFICACIÓN Y TRATAMIENTO DEL TDA/TDAH

Vemos cuatro grandes obstáculos para la adecuada comprensión de la disfunción ejecutiva cerebral, que creemos que le han hecho y le hacen mucho daño al TDA/TDAH (tabla III)<sup>(8)</sup>:

- La denominación más adecuada sería disfunción ejecutiva cerebral.
- Los profesionales hacen estudios inútiles para establecer el diagnóstico. El diagnóstico es clínico; ninguno de los trastornos del neurodesarrollo tiene marcador biológico, y en todos el diagnóstico es clínico.

**Tabla III.** Se recogen algunas de las frases de la Guía NICE marzo 2018<sup>(8)</sup>. En negrita resaltamos frases con especial relevancia

It is important to understand that a person's <b>decision to start, change or stop treatment may be influenced by media coverage, teachers, family members, friends</b> and differing opinion on the validity of a diagnosis of ADHD.
Be aware that people in the following groups may have increased prevalence of ADHD compared with the general population:
-people born preterm
-children and young people in care
-children and young people with oppositional defiant disorder or conduct disorder
-children and young people with mood disorders (anxiety and depression)
-people with a close family member diagnosed with ADHD
- <b>people with epilepsy</b>
- <b>people with neurodevelopmental disorders: autism spectrum disorder, tic disorders, learning disability [intellectual disability] and specific learning difficulties</b>
-adults with a mental health condition
-people with a history of substance misuse
-people known to the youth justice system or adult criminal justice system
- <b>people with acquired brain injury</b>
Be aware that ADHD is thought to be under-recognised in girls and women.
<b>ADHD should be considered in all age groups, with symptom criteria adjusted for age-appropriate changes in behavior.</b>
<b>Give information about ADHD and offer additional support to parents and carers of all children aged 5 years and over and young people.</b>
<b>Offer medication for children aged 5 years and over and young people only if their ADHD symptoms are still causing a persistent significant impairment in at least one domain after environmental modifications have been implemented and reviewed.</b>

–No se trata en la mayor parte de los casos del niño hiperactivo/conflictivo. Solo algunos presentan problemas comportamentales derivados de su impulsividad o comorbilidades.

–Y el obstáculo probablemente más importante: todo el mundo opinando y aconsejando.

Defendemos que la identificación del TDA/TDAH la deben hacer los padres, los profesionales de educación y atención temprana y los pediatras adecuadamente informados. Son las personas que mejor conocen a los niños y sus familias.

## TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO EN LA CONSULTA DE NEUROPEDIATRÍA

Muchos de los niños controlados en Neuropediatría tienen trastornos del neurodesarrollo.

En más del 50% de los casos es el motivo de las interconsultas virtuales realizadas por los pediatras de Atención Primaria (tabla IV).

Por otro lado, la mayor parte de las patologías neuropediátricas asocian, con frecuencia, trastornos del neurodesarrollo:

- La mayoría de las cromosopatías y genopatías controladas en Neuropediatría<sup>(10-11)</sup>.
- Las encefalopatías disruptivas prenatales como infecciones congénitas, transfusión fetofetal y síndrome alcohólico-fetal<sup>(12)</sup>.
- La parálisis cerebral, afección motora debida a daño cerebral precoz<sup>(13)</sup>.
- El daño cerebral adquirido por traumatismo craneoencefálico grave, meningoencefalitis, patología inflamatoria del SNC, cuasi-ahogamientos o cualquier otra causa<sup>(8)</sup>.
- Síndromes neurocutáneos: neurofibromatosis I<sup>(14-18)</sup>, esclerosis tuberosa<sup>(19-21)</sup>.
- Algunas enfermedades neuromusculares. En particular las distrofinopatías, las enfermedades de Duchenne y Becker, asocian con frecuencia discapacidad intelectual y/o TEA y/o TDA/TDAH<sup>(22)</sup>.
- La epilepsia, como consecuencia de la encefalopatía causa de la epilepsia o como consecuencia de los fármacos antiepilépticos (FAEs)<sup>(8, 23-27)</sup>.
- Las enfermedades neurometabólicas se asocian con frecuencia a afección cerebral.

Tabla IV. Motivos de consulta

<b>Retraso psicomotor</b>	<b>561</b>
Trastornos paroxísticos	546
Cefalea	376
<b>Atención deficiente</b>	<b>294</b>
<b>Problemas escolares</b>	<b>142</b>
<b>Alteración comportamiento</b>	<b>137</b>
<b>Hipercinesia</b>	<b>83</b>
Trastornos de la marcha	59
Manchas	52
<b>Tics</b>	<b>51</b>
Se recogen los motivos de consulta ordenados por frecuencia decreciente de los casos de la consulta de Javier López Pisón (JLP), con 2.324 niños a fecha de 23-12-2021. En la segunda columna se registra el número de casos con cada motivo de consulta de los 2.324 pacientes. Un niño puede tener varios motivos de consulta en un momento o a lo largo de la evolución.	

–Los tumores cerebrales asocian disfunción ejecutiva cerebral causada por el propio tumor o como consecuencia de la cirugía, la quimioterapia, la radioterapia, la epilepsia y/o los FAE.

Todo niño remitido a Atención Temprana y/o con dificultades escolares o problemas comportamentales a cualquier edad, incluso antes de los 5 años, debe ser evaluado por un posible TDA/TDAH<sup>(9)</sup>.

El cerebro ejecutivo no está limitado al lóbulo frontal. Las regiones cerebrales están densamente interconectadas (*cerebral networking*)<sup>(28)</sup>, y la alteración de los circuitos neuronales explica la alta prevalencia de TDA/TDAH en diferentes encefalopatías. El cerebelo es también importante en la función ejecutiva<sup>(29)</sup>. De hecho, no hay nada más cerebral que la función ejecutiva.

Ningún diagnóstico es excluyente del TDA/TDAH.

En la consulta del primer firmante (Javier López Pisón) se facilitan hojas de información en la sala de espera en función del motivo de consulta y la edad del niño. Ante los diferentes motivos de consulta en relación con los trastornos del neurodesarrollo están las hojas «Retraso psicomotor y trastornos del neurodesarrollo», «TDAH información» y «TDAH consejos». Con frecuencia se entregan las tres, incluso en niños menores de 3 años. La hoja de información, aparte de ser rigurosa, pretende la implicación de los padres en la identificación y tratamiento del TDA/TDAH.

## DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO DE LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO. ESTUDIOS GENÉTICOS

La rentabilidad de los estudios diagnósticos etiológicos se ha incrementado enormemente debido a los estudios genéticos: array CGH que identifican duplicaciones y deleciones y estudios de secuenciación que detectan mutaciones puntuales. No paramos de añadir diagnósticos genéticos en nuestra base de datos. Los fenotipos de las mutaciones con frecuencia son muy variados, pudiendo haber casos, incluso dentro de la misma familia, de idéntica mutación con discapacidad intelectual y/o trastorno del espectro autista o aislado TDA/TDAH o normalidad intelectual.

Nuestra base de datos recoge a fecha de 27-12-2021 1.037 diagnósticos, de los cuales 104 son deleciones patogénicas, 56 son duplicaciones patogénicas y 135 son mutaciones puntuales patogénicas; la mayoría de ellas manifiesta trastorno del neurodesarrollo aislado o asociado a otras manifestaciones.

## TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO DE LA DISFUNCIÓN EJECUTIVA CEREBRAL

El tratamiento farmacológico debe instaurarse cuando hay repercusión en la vida diaria del niño: tiempo dedicado al estudio y/o su rendimiento, comportamiento, ansiedad, estrés, autoestima... (tablas III y V)<sup>(8,9)</sup>.

En gran número de casos hay mucha reticencia al tratamiento farmacológico. Son niños y familias que pasan por múltiples profesionales de entidades públicas y privadas, y hay visiones muy dispares y oposiciones absolutas al tratamiento farmacológico (tabla III)<sup>(8)</sup>.

Nosotros encontramos que el 14,5% de los casos aislados de TDAD/TDAH nunca recibieron tratamiento farmacológico y que hubo demora en el inicio del tratamiento en el 28,5% de los casos que fueron tratados (tiempo medio de demora de 20 meses  $\pm$  1,6 años; rango: 1 mes y 6 años)<sup>(30)</sup>.

De los 1.026 niños de la consulta de Javier López Pi-són con diagnóstico en algún momento de TDA/TDAH, nunca han recibido tratamiento 193 niños (18,8%).

Es inadmisibles que un problema tan prevalente y con sobradas evidencias de la eficacia y seguridad del tratamiento farmacológico y de que el pronóstico es peor en su ausencia (tablas III y V)<sup>(8,9)</sup>, no sea tratado adecuadamente.

El 80% de los casos responde a estimulantes; unos niños responden y/o toleran mejor el metilfenidato y otros la lisdexanfetamina (que de momento precisa receta hospitalaria). Otras opciones de tratamiento son la atomoxetina, la guanfacina y, especialmente en niños TEA, los antipsicóticos atípicos.

Existen diferentes justificaciones de tratamiento:

–Menores de 5 años con serios problemas comportamentales, derivados mayormente por la impulsivi-

**Tabla V.** Citas de la Guía americana de pediatría 2019 <sup>(9)</sup> (en negrita resaltamos frases con especial relevancia)

Authors of a recent meta-analysis calculated a pooled worldwide ADHD (attention-deficit/hyperactivity disorder) prevalence of 7.2% among children; estimates from some community-based samples are somewhat higher, at 8.7% to 15.5%.

National survey data from 2016 indicate that 9.4% of children in the United States 2 to 17 years of age have ever had an **ADHD diagnosis, including 2.4% of children 2 to 5 years of age.**

The pediatrician or other PCC (primary care clinician) should **initiate an evaluation for ADHD for any child or adolescent age 4 years to the 18th birthday who presents with academic or behavioral problems and symptoms of inattention, hyperactivity, or impulsivity.**

ADHD goes undiagnosed in a considerable number of children and adolescents.

**Treatments available have good evidence of efficacy, and a lack of treatment has the risk of impaired outcomes.**

Note that there is insufficient evidence to recommend diagnosis or treatment for children younger than 4 years.

**There is evidence that the diagnostic criteria for ADHD can be applied to preschool-aged children (4-6 years).**

**\*Evidence suggests that the rate of metabolizing methylphenidate is slower in children of 4 through 5 years of age.**

**\*A child's response to stimulants is variable and unpredictable.**

\* Cuando instauramos tratamiento en niños menores de 5 años o con TEA, explicamos y escribimos (corta-pega): «Especialmente en niños con trastornos del neurodesarrollo y niños pequeños los estimulantes pueden ser beneficiosos, pero también pueden alterarlos más. Es frecuente que dosis bajas sean efectivas y dosis no muy altas no bien toleradas. Deben instaurarse a dosis bajas, y lenta escalada de dosis. Creemos merece la pena probarlos».

dad, con problemas de adaptación escolar, conflictos y peleas frecuentes.

–Rendimiento escolar y aprendizaje, frecuente desde primeras etapas en niños con trastornos del neurodesarrollo.

–Niños trabajadores, tranquilos, que pasan desapercibidos en clase, con buen rendimiento escolar a base de mucho esfuerzo de padres y niños, y ayudas, en detrimento del tiempo de deporte y otras actividades extraescolares, frecuentemente con estrés y ansiedad en casa y deterioro de la autoestima.

–Niños con TEA a cualquier edad con graves trastornos comportamentales y agresividad.

En los casos en que no haya buena respuesta o tolerancia, se deben apurar las opciones de tratamiento.

El pediatra de Atención Primaria debe ser figura clave en el diagnóstico y en el seguimiento. Conoce al niño, a su familia y su entorno y tiene que afrontar los problemas de alta prevalencia. Es el mejor situado para establecer la orientación diagnóstica inicial y la coordinación con otros profesionales de sanidad, educación y servicios sociales. Es el profesional idóneo para el manejo del TDA/TDAH aislado sin grave patología comórbida.

Los pediatras de primaria deben identificar, controlar y tratar los casos de TDA/TDAH aislados en niños a partir de los 5-6 años. El tratamiento en la mayor parte de los casos es sencillo. En <https://pediatriahums.wordpress.com/protocolos/> está disponible el documento «TDAH Orientación e inicio del tratamiento con metilfenidato», y los neuropediatras podemos ayudar en caso de dudas a través fundamentalmente del correo electrónico.

Los pediatras de Atención Primaria deben colaborar en la información y seguimiento de los niños con discapacidad intelectual y/o TEA y menores de 5-6 años en tratamiento farmacológico.

Los pediatras de Atención Primaria deben ayudar a la adecuada comprensión del TDA/TDAH por los profesionales de educación y de Atención Temprana.

Los niños con problemas graves de conducta, y los TDA/TDAH evolucionados, niños mayores y adolescentes que pueden llevar arrastrando problemas durante años y que van a presentar más frecuentemente patología comórbida asociada, pueden precisar valoración psiquiátrica.

## GESTIÓN DE LA CONSULTA

En nuestro trabajo tenemos que estar en permanente evolución para adaptarnos a los continuos cambios

técnicos, científicos y sociales. La consulta telefónica durante el estado de alarma de la Covid-19 nos ha hecho replantearnos muchas cosas. En nuestro sistema de salud, todo niño tiene pediatra, y la historia clínica electrónica (HCE) es una buena herramienta de comunicación entre pediatras de Atención Primaria y hospital. Cada visita debe tener un objetivo: de control evolutivo, de realización e interpretación de exámenes complementarios o de control de tratamiento. Trabajamos con mucha carga asistencial y es fundamental gestionar bien nuestras consultas. Trabajar desbordado es incompatible con trabajar bien.

Desde la crisis Covid-19, hemos introducido modificaciones de control:

–Alta salvo que decidan tratamiento del TDA/TDAH que llamarían a la consulta (79 niños a 27-12-2021): casos de TDA/TDAH aislado o de trastornos del neurodesarrollo con diagnóstico etiológico establecido.

–Control a los 13 años salvo que decidan tratamiento TDA/TDAH que llamarían a la consulta para adelantar la visita en niños con trastorno del neurodesarrollo sin diagnóstico etiológico establecido con estudio finalizado a día de hoy, por si se pudieran beneficiar de los avances de los estudios genéticos antes de pasar a adultos (34 niños a 27-12-2021).

–En otros casos, el control se realiza a los dos o tres años.

En pacientes de TDA/TDAH aislados que son controlados por psiquiatras del Salud, damos alta de neuropediatría, para evitar duplicidades de intervenciones. El control también por psiquiatría lo encontramos en el 19,5% de nuestros casos de TDA/TDAH aislados<sup>(30)</sup>.

## EPILEPSIA Y TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

Las epilepsias pueden deberse a alteraciones genéticas y a lesiones cerebrales, muchas de origen genético. Cualquier encefalopatía no aguda puede asociar epilepsia:

- Encefalopatías prenatales: genopatías o disruptivas.
- Encefalopatías perinatales: encefalopatía hipóxico-isquémica...
- Daño cerebral adquirido: meningoencefalitis, accidentes...
- Encefalopatías metabólicas.
- Síndromes neurocutáneos.
- Tumores intracraneales.

- Malformaciones vasculares, cavemomas intracraneales.
- Enfermedades autoinmunes: síndrome de Rasmussen.

Todas estas patologías asocian habitualmente disfunción ejecutiva cerebral:

Como dice nuestra hoja de información de epilepsia, los FAE no curan y alrededor de un 20% de las epilepsias de la infancia son refractarias a estos fármacos. Al instaurar tratamiento con FAE, hay que valorar sus beneficios y riesgos potenciales. Con el tratamiento pretendemos que el niño no tenga crisis o tenga el menor número de ellas y lo más suave posible, pero no a cualquier precio. Cuidamos que lo tolere de la mejor forma vigilando los efectos secundarios, especialmente sobre la atención, el comportamiento y el rendimiento escolar.

Algunos FAE sientan mal a muchos niños, especialmente si existe disfunción ejecutiva cerebral previa, inatención o impulsividad. Por encima del control de las crisis epilépticas están el niño y su neurodesarrollo.

No indicamos FAE tras una primera crisis no sintomática aguda (24 casos en la consulta de J. López Pisón) y tendemos a no tratar cuando las crisis tienen poca repercusión en la vida diaria. De los 268 niños con epilepsia (con más de una crisis epiléptica no sintomática aguda) de la consulta de J. López Pisón, 42 no han recibido tratamiento antiepiléptico.

El valproato y el levetiracetam, muy utilizados en pediatría, producen con frecuencia disfunción ejecutiva cerebral, lo que es más raro con la lamotrigina. La lamotrigina es un FAE de amplio espectro bien conocido, poco utilizado en pediatría debido a que precisa una introducción muy lenta ante el riesgo de provocar erupción mucocutánea, que puede llegar a ser grave. En los últimos años estamos utilizando la lamotrigina de primera elección si no existe urgencia en el control de las crisis. Priorizamos sobre la inmediatez el control a largo plazo de las crisis y la repercusión sobre el neurodesarrollo y la función ejecutiva cerebral. Como con la instauración de cualquier otro FAE, debe vigilarse la posibilidad de una imprevisible repercusión negativa sobre la epilepsia, las funciones cognitivas y/o el comportamiento. Igual que con los estimulantes, con los antiepilépticos son impredecibles los efectos en un determinado paciente. «A child's response to stimulants is variable and unpredictable» (tabla V)<sup>(9)</sup>.

## CONSIDERACIONES FINALES

Las patologías del neurodesarrollo, como la epilepsia y los trastornos del movimiento, son frecuentemente manifestación de sinaptopatías, y hay perspectivas de tratamiento

dirigidas a la regulación de la función de los neurotransmisores en las vesículas sinápticas<sup>(31)</sup>. Como señala nuestra hoja de información, ya existen fármacos que mejoran la función ejecutiva cerebral: «Los psicoestimulantes son eficaces en un 80% de los casos de TDA/TDAH. Ayudan a regular el correcto funcionamiento de neurotransmisores cerebrales, necesario para la función ejecutiva cerebral».

Los pediatras hemos de vigilar el rendimiento escolar ajustado a esfuerzo razonable, las actividades deportivas y extraescolares, el comportamiento y las relaciones sociales, así como la autoestima y la felicidad de los niños.

Debemos «tratar lo tratable», vigilando los riesgos y beneficios potenciales de los tratamientos. Por encima de cerrar diagnósticos y dar pronósticos, tenemos que velar por el día a día de los niños y su neurodesarrollo.

## BIBLIOGRAFÍA

1. American Psychiatric Association DSM-5 Task Force. Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-5™ (5th ed.). Washington, DC: American Psychiatric Association; 2013. <https://doi.org/10.1176/appi.books.9780890425596>
2. Close HA, Lee LC, Kaufmann CN, Zimmerman AW. Co-occurring conditions and change in diagnosis in autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2012; 129(2): e305-16.
3. Pema R, Loughan A. Early developmental delays: neuropsychological sequelae and subsequent diagnoses. *Appl Neuropsychol Child* 2012; 1: 57-62.
4. Antshel KM, Zhang-James Y, Wagner KE, Ledesma A, Faraone SV. An update on the comorbidity of ADHD and ASD: a focus on clinical management. *Expert Rev Neurother* 2016; 16: 279-93.
5. Erenberg G. The relationship between Tourette syndrome, attention deficit hyperactivity disorder, and stimulant medication: a critical review. *Semin Pediatr Neurol* 2005; 12: 217-21.
6. Fernández-Álvarez E. Trastornos comórbidos relacionados con los tics. Fernández-Álvarez E. Comorbid disorders associated with tics (in Spanish). *Rev Neurol* 2002; 34 Suppl 1: S122-9.
7. Pringsheim T, Steeves T. Pharmacological treatment for attention deficit hyperactivity disorder (ADHD) in children with comorbid tic disorders. *Cochrane Database Syst Rev* 2011; (4): CD007990.
8. Attention deficit hyperactivity disorder: diagnosis and management. NICE guideline. Publicado el 14 de marzo de 2018. [www.nice.org.uk/guidance/ng87](http://www.nice.org.uk/guidance/ng87)
9. Wolraich ML, Hagan JF Jr, Allan C, Chan E, Davison D, Earls M, et al. Clinical practice guideline for the diagnosis, evaluation, and treatment of attention-deficit/hyperactivity disorder in children and adolescents. *Pediatrics* 2019; 144(4):e20192528. <https://doi.org/10.1542/peds.2019-2528>
10. Lo-Castro A, D'Agati E, Curatolo P. ADHD and genetic syndromes. *Brain Dev.* 2011; 33: 456-61.



11. Renda MM, Voigt RG, Babovic-Vuksanovic D, Highsmith WE, Vinson SS, Sadowski CM, et al. Neurodevelopmental disabilities in children with intermediate and premutation range fragile X cytosine-guanine expansions. *J Child Neurol* 2014; 29: 326-30.
12. Nash K, Sheard E, Rovet J, Koren G. Understanding fetal alcohol spectrum disorders (FASDs): toward identification of a behavioral phenotype. *Scientific World Journal* 2008; 8: 873-82.
13. Gabis LV, Tsubary NM, Leon O, Ashkenasi A, Shefer S. Assessment of abilities and comorbidities in children with cerebral palsy. *J Child Neurol* 2015; 30: 1640-5.
14. Mautner VF, Kluwe L, Thakker SD, Leark RA. Treatment of ADHD in neurofibromatosis type I. *Dev Med Child Neurol* 2002; 44:164-70.
15. Hyman SL, Shores A, North KN. The nature and frequency of cognitive deficits in children with neurofibromatosis type I. *Neurology* 2005; 65: 1037-44.
16. Vaucheret Paz E, López Ballent A, Puga C, García Basalo MJ, Baliarda F, Ekonen C, et al. Cognitive profile and disorders affecting higher brain functions in paediatric patients with neurofibromatosis type I (en castellano). *Neurología (Engl ed.)*. 2019; 34 (6): 353-9.
17. Lion-François L, Gueyffier F, Mercier C, Gérard D, Herbillon V, Kemlin I, et al. The effect of methylphenidate on neurofibromatosis type I: a randomised, double-blind, placebo-controlled, crossover trial. *Orphanet J Rare Dis* 2014; 9:142.
18. Sánchez Marco SB, López Pisón J, Serrano Vinales I, Troyas Fernández de Garayalde L, Lafuente Hidalgo M, Monge Galindo L. Neurofibromatosis tipo I y trastorno por déficit de atención. Nuestra experiencia. *Rev Neurol* 2019; 68: 7-10.
19. Huang CH, Peng SS, Weng WC, Su YN, Lee WT; National Taiwan University Hospital Tuberous Sclerosis Complex (NTUH TSC) Study Group. The relationship of neuroimaging findings and neuropsychiatric comorbidities in children with tuberous sclerosis complex. *J Formos Med Assoc* 2015; 114: 849-54.
20. Wilbur C, Sanguansersri C, Chable H, Anghelina M, Peinhof S, Anderson K et al. Manifestations of tuberous sclerosis complex: The experience of a provincial clinic. *Can J Neurol Sci* 2017; 44: 35-43.
21. De Vries PJ, Gardiner J, Bolton PF. Neuropsychological attention deficits in tuberous sclerosis complex (TSC). *Am J Med Genet A* 2009; 149<sup>a</sup>(3): 387-95.
22. Ricotti V, Mandy WP, Scoto M, Pane M, Deconinck N, Messina S, et al. Neurodevelopmental, emotional, and behavioural problems in Duchenne muscular dystrophy in relation to underlying dystrophin gene mutations. *Dev Med Child Neurol* 2016; 58: 77-84.
23. Costa CR, Oliveira G, Gomes M, Maia Filho S. Clinical and neuropsychological assessment of attention and ADHD comorbidity in a sample of children and adolescents with idiopathic epilepsy. *Arq Neuropsiquiatr* 2015; 73: 96-103.
24. Besag F, Gobbi G, Caplan R, Sillanpää M, Aldenkamp A, Dunn DW. Psychiatric and behavioural disorders in children with epilepsy (ILAE Task Force Report): Epilepsy and ADHD. *Epileptic Disord* 2016; 18: 55-15.
25. Tovia E, Goldberg-Stem H, Ben Zeev B, Heyman E, Watemberg N, Fattal-Valevski A, et al. The prevalence of atypical presentations and comorbidities of benign childhood epilepsy with centrotemporal spikes. *Epilepsia* 2011; 52(8): 1483-8.
26. Garzon P, Lemelle L, Auvin S. Childhood absence epilepsy. An update. *Arch Pediatr* 2016; 23: 1176-83.
27. Ravi M, Ickowicz A. Epilepsy, Attention-deficit hyperactivity disorder and methylphenidate critical examination of guiding evidence. *J Can Acad Child Adolesc Psychiatry* 2016; 25: 50-8.
28. Van den Heuvel MP, Sporns O. An anatomical substrate for integration among functional networks in human cortex. *J Neurosci* 2013; 33: 14489-500.
29. Tedesco AM, Chiricozzi FR, Clausi S, et al. The cerebellar cognitive profile. *Brain* 2011; 134: 3672-86.
30. Marín Andrés M, Gutiérrez Sánchez AM, Martínez de Morentin Navarcorena AL, Bernadó Fonz RA, Lafuente Hidalgo M, López Pisón J. Aislado déficit de atención con/sin hiperactividad en la práctica clínica. Serie de casos. *Arch Argent Pediatr*. 2020; 118: e405-e9.
32. Cortés Saladefont, Tristan Noguero A, Artuch R, Altafaj X, Baves A, García Cazorla A. Diseases of the synaptic vesicle: a potential new group of neurometabolic disorders affecting neurotransmission. *Semin Pediatr Neurol* 2016; 23: 306-20.

# Accidente cerebrovascular secundario a anemia falciforme

A. Escribano García, A. Hueto Najarro, C. Laliena Oliva, A. Revuelta Cabello, R. Lanuza Arcos, P. Collado Hernández

Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 139-141]

## RESUMEN

La incidencia de accidente cerebrovascular (ACV) en los pacientes diagnosticados de anemia de células falciformes es del 1%. Su expresión es muy inespecífica y requiere un alto índice de sospecha. *Objetivo:* Describir la forma de presentación clínica más frecuente del ACV en este grupo de riesgo, así como la estrategia diagnóstico-terapéutica más apropiada. *Descripción del caso:* Niño de 4 años diagnosticado de anemia falciforme que presenta torpeza motora de la mano derecha en las últimas horas. La exploración pone de manifiesto una dificultad para la manipulación fina de dicha mano, junto con una afasia que no existía previamente. Se realiza un TAC cerebral que muestra una isquemia aguda en el territorio de la arteria cerebral media. Se lleva a cabo una exanguinotransfusión con posterior normalización de la exploración neurológica. *Conclusiones:* La realización de eco-doppler transcraneal en niños con anemia falciforme permite identificar sujetos con alto riesgo de presentar un ACV e instaurar medidas de prevención primaria. Respecto al manejo del ACV isquémico, el objetivo es la reducción de los niveles de hemoglobina S en sangre periférica por debajo del 30% y, para ello, es preciso realizar de forma urgente una exanguinotransfusión e instaurar un régimen hipertransfusional como profilaxis secundaria.

## PALABRAS CLAVE

Anemia de células falciformes, drepanocitosis, accidente cerebrovascular, exanguinotransfusión.

## Stroke secondary to sickle cell anemia

### ABSTRACT

The incidence of stroke in patients diagnosed with sickle cell anemia is of 1%. Its clinical expression is non-specific and requires a high level of suspicion. *Objective:* To describe the most frequent clinical presentation of stroke in this risk group and the most appropriate diagnostic-therapeutic strategy. *Case description:* 4-year-old patient, previously diagnosed with sickle cell disease, who enters the emergency department with right-hand clumsiness for the past few hours. The physical examination reveals difficulties with fine motor tasks using the right hand, and aphasia, which was not previously present. A brain CT scan is performed revealing acute middle cerebral artery ischemia. Exchange transfusion is performed with improvement of the neurological examination. *Conclusions:* The performance of transcranial Doppler ultrasound in children with sickle cell anemia can identify patients with high risk of stroke and therefore implement primary prevention measures. Regarding the treatment of an ischemic stroke, the main goal is the reduction of HbS levels below 30%. This requires an urgent exchange transfusion and the establishment of a hypertransfusional regimen as secondary prophylaxis.

### KEYWORDS

Sickle cell anemia, sickle cell disease, stroke, exchange transfusion.

**Correspondencia:** Ana Escribano García

Teléfono: 695 01 50 11

ana092@hotmail.com

Recibido: marzo de 2021. Aceptado: abril de 2021



## INTRODUCCIÓN

La anemia de células falciformes es una enfermedad emergente en nuestro medio debido a la alta tasa de migración. Se trata de una enfermedad genética autosómica recesiva, con mayor incidencia en la raza negra, caracterizada por la producción de hemoglobina S (HbS), la cual provoca una distorsión del hematíe dándole la morfología característica de hoz, ocasionando secundariamente oclusión de la microvascularización y hemólisis en todos los órganos y sistemas. Se estima que una cuarta parte de los pacientes afectados presentará manifestaciones neurológicas y tan solo el 1% sufrirá un accidente cerebrovascular (ACV). La inclusión de esta enfermedad dentro del programa de cribado neonatal ha aumentado su diagnóstico precoz, permitiendo instaurar medidas profilácticas y terapéuticas tempranas dirigidas a disminuir su morbimortalidad y sus secuelas<sup>(1)</sup>. En los pacientes con diagnóstico confirmado se recomienda la realización de eco-doppler transcraneal (eco-DTC) anual que permite identificar a aquellos con alto riesgo de sufrir un ACV. Los valores de velocidad media ponderada en el tiempo de la máxima (TAMM) en la arteria cerebral media por encima de 180 cm/s en dos o más determinaciones indican la necesidad de iniciar régimen hipertransfusional con el objetivo de mantener una HbS inferior a 30%<sup>(2,3)</sup>.

La forma más frecuente de ACV en estos pacientes es la isquémica, cuya expresión más característica es un déficit neurológico focal, aunque en la mayoría de las ocasiones los signos y síntomas son inespecíficos. Por esto, el diagnóstico requiere un alto índice de sospecha. Dado que estos pacientes tienen un riesgo conocido y que el diagnóstico más probable en un paciente con anemia falciforme que presenta sintomatología neurológica aguda es el de ACV, se debe reconocer precozmente y realizar un manejo agresivo, que marque favorablemente su evolución<sup>(4,5)</sup>. El objetivo es describir la forma de presentación clínica más frecuente del ACV en este grupo de riesgo, así como la estrategia diagnóstico-terapéutica más apropiada.

## CASO CLÍNICO

Varón de 4 años de raza negra, afectado de anemia de células falciformehomocigotas, en tratamiento con penicilina e hidroxiurea. El último control analítico se encontraba dentro de los objetivos esperables, con una hemoglobina fetal (HbF) por encima del 20%, y el último estudio eco-DTC estaba en rango de normalidad. Es traído a Urgencias por presentar torpeza motora y escasa movilidad de la mano derecha en las últimas 12 h. En la exploración



**Figura 1.** TAC craneal: infarto en la zona de la arteria cerebral media.

neurológica destaca dificultad para la manipulación fina con la mano derecha. La fuerza y la sensibilidad están conservadas en las cuatro extremidades, y los reflejos osteotendinosos se hallan presentes; el resto de la exploración física es anodina.

En las determinaciones analíticas destaca una Hb de 8g/dL y en la electroforesis de hemoglobina se objetiva un valor de HbS del 76% y HbF del 21,3%.

Durante su estancia en Urgencias, la madre refiere un habla incomprensible de manera súbita. Ante la afasia sobreañadida, se sospecha la posibilidad de ACV y se solicita un TC cerebral sin contraste que muestra un área hipodensa corticosubcortical temporoparietal izquierda, sugestiva de isquemia aguda en el territorio de la arteria cerebral media (figura 1). Se realiza una exanguinotransfusión total a través de vía femoral, consiguiendo una HbS del 21,6%. A lo largo del ingreso se produce una mejoría progresiva hasta la normalización completa de la exploración neurológica.

Como medida de prevención secundaria se programan eritroaféresis automatizadas a través de una vía central cada cuatro semanas. En la actualidad, los controles clínicos y analíticos se encuentran dentro de los objetivos esperables, continúa el seguimiento en las consultas de Hematología, Neurología y Rehabilitación y no ha presentado ninguna secuela.

## DISCUSIÓN

En la infancia, el ACV isquémico es poco frecuente y representa el 15% de todos los ictus. Su incidencia aproximada es de 1,8 por cada 100.000 niños al año. La importancia de esta entidad radica en su morbimortalidad: entre el 6%-10% de los niños que sufren un ACV fallecen, más del 20% sufre una recurrencia y el 70% padece secuelas<sup>(4,6)</sup>.

Aproximadamente en la mitad de los pacientes que presentan un déficit neurológico focal se encuentra un factor de riesgo; en la infancia, los principales responsables son: las enfermedades hematológicas, las infecciosas, las cardiopatías congénitas, las vasculitis, los trastornos metabólicos y los procesos oncológicos<sup>(4,5)</sup>.

Los niños con anemia falciforme constituyen un grupo de riesgo de sufrir un ictus isquémico. Las posibilidades que presentan de sufrir un ictus antes de los 20 años son de un 11%. Con la introducción de medidas de control como la realización anual de eco-DTC, podemos identificar sujetos con alto riesgo de presentar un ACV, lo que permite instaurar medidas de prevención primaria e iniciar un régimen hipertransfusional. Estas medidas logran reducir la probabilidad de sufrir un ACV del 11% al 1%<sup>(4,7)</sup>.

El manejo de un ACV isquémico en un niño afectado de anemia falciforme difiere del de un ACV al uso, no se recurre a la fibrinólisis ni a trombectomía, sino que el objetivo es la reducción de los niveles de HbS en sangre periférica por debajo del 30% y para ello es preciso realizar de forma urgente una exanguinotransfusión<sup>(4,6)</sup>. El riesgo

de recurrencia del ACV es mayor en los primeros tres años (hasta un 20%), por ello, es fundamental instaurar un régimen hipertransfusional como profilaxis secundaria<sup>(6)</sup>.

Resulta fundamental en el seguimiento de estos pacientes un abordaje multidisciplinar con la colaboración activa de las diferentes especialidades implicadas (Pediatría, Hematología, Neurología y Rehabilitación).

## BIBLIOGRAFÍA

1. Ortega Aramburu JJ. Anemia de células falciformes: una enfermedad emergente en España. *An Pediatr* 2003; 58(2): 93-4.
2. Krejza J, Rudzinski W, Pawlak MA, Tomaszewski M, Ichord R, Kwiatkowski J, et al. Angle-corrected imaging transcranial Doppler sonography versus imaging and nonimaging transcranial Doppler sonography in children with sickle cell disease. *Am J Neuroradiol* 2007; 28(8): 1613-8.
3. Adams RJ, Brambilla D. Discontinuing prophylactic transfusions used to prevent stroke in sickle cell disease. *N Engl J Med* 2005; 353: 2769-78.
4. Sánchez Álvarez MJ. Epidemiología y causas de la patología vascular cerebral en niños. *Rev Esp Pediatr* 2017; 73(1): 1-5.
5. Tsze DS, Valente JH. Pediatric stroke: a review. *Emerg Med Int* 2011; 2011: 734506.
6. Cela E, SEHOP. Enfermedad de células falciformes. Guía de Práctica Clínica. Soc Española Hematol y Oncol Pediátricas. SEHOP-2019.
7. Kassim AA, Galadanci NA, Pruthi S, DeBaun MR. How I treat and manage strokes in sickle cell disease. *Blood* 2015; 125(22): 3401-10.

# A propósito de un caso: recién nacido con sospecha de síndrome alcohólico fetal

---

P. Rubio Sánchez<sup>(1)</sup>, J. Hidalgo Sanza <sup>(1)</sup>, I. Serrano Viñuales<sup>(2)</sup>, Z. Galve Pradel<sup>(2)</sup>

---

<sup>(1)</sup> Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

<sup>(2)</sup> Unidad de Neonatología Pediátrica del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 142-145]

## RESUMEN

**Introducción:** La expresión *trastornos del espectro alcohólico fetal* engloba varias entidades cuya principal repercusión en el posterior desarrollo del feto es la afección de su desarrollo neurológico, junto con alteraciones fenotípicas. **Caso clínico:** Se presenta e caso de un recién nacido con sospecha de síndrome alcohólico fetal, con fenotipo característico al nacimiento, microcefalia y diagnóstico de crecimiento intrauterino restringido. **Conclusiones:** Los antecedentes maternos durante el embarazo pueden ayudarnos a sospechar esta patología, cuyo diagnóstico en otro caso podría pasar desapercibido.

## PALABRAS CLAVE

Síndrome alcohólico fetal, recién nacido, microcefalia, crecimiento intrauterino restringido.

## *Newborn with suspicion of fetal alcohol syndrome*

### ABSTRACT

**Background:** The term *fetal alcohol spectrum disorders* includes several entities whose main repercussion on the later development of the fetus is the affectation of its neurological development and phenotypic alterations. **Case description:** A case of a newborn with suspected fetal alcohol syndrome is presented, with characteristic phenotype at birth, microcephaly and diagnosis of intrauterine growth restriction. **Conclusion:** Maternal history during pregnancy can help us to suspect this pathology, whose diagnosis otherwise could go unnoticed.

### KEYWORDS

*Fetal alcohol syndrome, newborn, microcephaly, intrauterine growth restriction.*

---

**Correspondencia:** Patricia Rubio Sánchez  
Hospital Miguel Servet – Servicio de Pediatría  
P.º Isabel la Católica n.º 1-3. 50009 Zaragoza  
Teléfono: 649 778 185  
patrirub92@hotmail.com  
Recibido: noviembre de 2020. Aceptado: enero de 2021

---

## INTRODUCCIÓN

Los trastornos del espectro alcohólico fetal (TEAF) son un grupo de afecciones que pueden presentarse en un individuo cuya madre ingirió alcohol durante el embarazo. Estos efectos pueden incluir problemas físicos, del comportamiento y del aprendizaje.

Se han realizado trabajos para evaluar la prevalencia de este trastorno, entre ellos un metaanálisis de 24 estudios que incluía un total de 1416 niños diagnosticados de TEAF desde los 0 a los 16,4 años, en el que se estimó una prevalencia de TEAF a nivel mundial de 7,7 casos por cada 1.000 personas. Las mayores tasas de prevalencia se encontraron en Europa (19,8/1.000) y las menores en la región del Mediterráneo oriental (0,1/1.000)<sup>(1)</sup>.

El síndrome alcohólico fetal (SAF) representa el extremo más grave de los TEAF. La muerte fetal es el resultado más severo de la ingesta de alcohol durante el embarazo. Los recién nacidos afectados de SAF presentan características faciales anormales, problemas de crecimiento y del sistema nervioso central. Posteriormente pueden tener problemas de aprendizaje, memoria, atención, comunicación, vista o audición, o una combinación de todos ellos. Los niños con SAF comúnmente tienen problemas escolares y en las relaciones sociales.

No existe una relación dosis-respuesta exacta entre la cantidad de alcohol consumida durante el período prenatal y la magnitud del daño causado por el alcohol en el bebé, por lo que se recomienda la abstinencia de alcohol en la concepción y durante el embarazo<sup>(2)</sup>.

El feto es particularmente vulnerable al consumo de alcohol debido a una eliminación ineficaz, puesto que tan solo puede eliminar un 3%-4% de la cantidad presente en la sangre materna. La mayor parte es excretada al líquido amniótico que a su vez será reabsorbido por el feto a través de la deglución y la absorción intramembranosa<sup>(1)</sup>.

En este artículo presentamos el caso de un recién nacido de madre consumidora de alcohol durante el embarazo que al nacer presentó un fenotipo característico propio del SAF.

## CASO CLÍNICO

Recién nacido varón nacido por parto eutócico a las 37+1 semanas de edad gestacional con un peso 2.260 g (percentil 5-10). Sin factores de riesgo de infección intraparto. Apgar 9/10, con buena adaptación perinatal, sin precisar medidas de reanimación. Como antecedente gestacional,



**Figura 1.** Características faciales compatibles con síndrome alcohólico fetal: microcefalia, hipertelorismo, raíz nasal amplia, *filtrum* ancho y alargado, hendiduras palpebrales pequeñas, labio superior fino, boca en carpa.

destacaba el diagnóstico de crecimiento intrauterino restringido (CIR) en ecografías prenatales y aneurisma del septo auricular por ecocardiografía fetal. La madre había sido ingresada durante el segundo trimestre del embarazo por recaída en el consumo de alcohol iniciado el mes previo al embarazo (aproximadamente 3 L al día); además, era fumadora de 1-3 cigarrillos diarios.

En la exploración física destacaba fenotipo inusual con microcefalia (p3), hipertelorismo, raíz nasal amplia, *filtrum* ancho y alargado, hendiduras palpebrales pequeñas, labio superior fino y boca en carpa (figura 1). Resto de la exploración física sin hallazgos relevantes. Teniendo en cuenta este fenotipo y los antecedentes maternos descritos, se decidió ingreso en Neonatología para completar el estudio por sospecha de SAF.

Durante su ingreso permaneció clínicamente estable, con adecuada ganancia ponderal. A nivel neurológico, presentó adecuado nivel de alerta, tono, movimientos de extremidades y reflejos del recién nacido normales.

Se realizó estudio analítico con hemograma, bioquímica general, gasometría capilar, tóxicos en orina sin hallazgos de interés. Dada la microcefalia objetivada, se llevó a cabo estudio de PCR de citomegalovirus en orina con resultado negativo.

Otras pruebas complementarias orientadas a destacar la afección de otros sistemas fueron serie ósea, ecografía abdominal, electroencefalograma o potenciales evocados auditivos del tronco, todos ellos sin alteraciones.



**Figura 2.** Hiperecogenicidad periventricular bilateral en corte axial de ecografía transfontanelar.

Se realizaron ecografías transfontanelares seriadas que mostraron hiperecogenicidad de la sustancia blanca periventricular bilateral, sin otros hallazgos de interés (figura 2).

Por último, se realizó interconsulta a Oftalmología, donde se objetivó en el fondo de ojo papilas de aspecto hipoplásico con posible signo del doble anillo y excavación amplia, por lo que sigue controles en dicha consulta, así como en la de Cardiología por el hallazgo de aneurisma del septo auricular.

Tras completar estudio y dada la estabilidad clínica del paciente, se decidió darlo de alta a su domicilio con control ambulatorio.

## DISCUSIÓN

La expresión *trastornos del espectro alcohólico fetal* (TEAF) engloba cuatro entidades: síndrome alcohólico fetal (SAF), SAF parcial, trastorno del desarrollo neurológico relacionado con el alcohol y defectos del nacimiento relacionados con el alcohol.

Para confirmar un diagnóstico de SAF, se tienen que cumplir todos estos criterios: tres características faciales que comentaremos posteriormente, déficit de crecimiento prenatal y/o posnatal y alteraciones estructu-

rales, neurológicas y/o funcionales del sistema nervioso central (SNC). Si cumple la mayoría, pero no todas estas características, se clasifica como SAF parcial. En caso de alteración del desarrollo neurológico sin anomalías faciales ni problemas del crecimiento, el diagnóstico sería trastorno del desarrollo neurológico relacionado con el alcohol; por último, si el paciente presenta problemas a nivel de órganos como corazón, riñón, huesos o audición, sin otras alteraciones, se engloba dentro de los defectos del nacimiento relacionados con el alcohol<sup>(3,4,8)</sup>.

Podemos afirmar que en nuestro paciente se cumplen todos los criterios del SAF, como veremos a continuación.

Los rasgos dismórficos faciales suelen estar presentes en el nacimiento, si bien pueden ser difíciles de reconocer; de hecho, en nuestro caso es posible que, si no hubiésemos contado con el antecedente del ingreso materno, hubiesen pasado más desapercibidos. Las alteraciones faciales incluidas para el diagnóstico del SAF son: hendiduras palpebrales estrechas, filtro nasal plano y labio superior fino; tres características presentes en la exploración de nuestro paciente. Este fenotipo facial puede ser menos evidente tras la pubertad<sup>(3,4)</sup>.

El retraso en el crecimiento puede ocurrir pre o posnatalmente. Nuestro paciente, pudo ser diagnosticado como CIR ya en ecografías prenatales.

En lo que a funcionalidad se refiere, la afección del SNC puede no ser evidente hasta la edad escolar, momento en el que se diagnostican el mayor número de casos. Sin embargo, en este caso ya presentaba una afección estructural como es la microcefalia, por lo que se confirma el diagnóstico de SAF. En lo relativo a las alteraciones estructurales del SNC para diagnosticar SAF, la microcefalia es el único criterio válido hasta la fecha, puesto que no pueden aceptarse otras anomalías debido a la falta de evidencia suficiente y de criterios de validez de las imágenes de resonancia magnética existentes<sup>(5)</sup>. Hay que tener en cuenta en este sentido la coexistencia del tabaquismo como posible cofactor en el desarrollo de microcefalia; sin embargo, este tóxico no explica el resto de alteraciones de nuestro caso.

Además de estos tres apartados que permiten la confirmación de SAF, estos pacientes pueden presentar otros defectos congénitos estructurales a nivel cardiológico, esquelético, renal, oftalmológico o auditivo<sup>(4)</sup>. En nuestro paciente, se descartó afección esquelética, renal y auditiva con las pruebas complementarias realizadas; sin embargo, encontramos alteraciones a nivel cardiológico, por sospecha prenatal de aneurisma del septo auricular, y a nivel of-

talmológico, puesto que se evidenció hipoplasia de ambos nervios ópticos. Este hallazgo, junto con la tortuosidad de los vasos retinianos, es la alteración oftalmológica más frecuente en pacientes con SAF<sup>(6)</sup>.

Por último, es importante comentar la importancia de la frecuente afección del SNC a nivel funcional, sobre todo a partir de la edad escolar y la adolescencia, donde se pueden observar dificultades cognitivas, conductuales y emocionales: desde problemas específicos del aprendizaje, cifras más bajas de cociente intelectual, mayor incidencia de trastornos por déficit de atención e hiperactividad a problemas en la interacción social, conducta sexual inapropiada, adicción a determinadas sustancias, así como depresión y ansiedad. Así pues, vista la importante repercusión que puede existir en el futuro de estos pacientes, es fundamental realizar un seguimiento para la detección precoz de patología neuropsiquiátrica en caso de desarrollarla y la consecuente derivación a unidades especializadas si fuera preciso, llevando a cabo un adecuado manejo multidisciplinar que mejore el pronóstico y calidad de vida de estos pacientes<sup>(7,8)</sup>.

## CONCLUSIONES

Hay que destacar la importancia de los antecedentes maternos gestacionales para poder establecer un diagnóstico precoz de estos pacientes, puesto que el fenotipo en el momento del nacimiento puede no ser muy llamativo y pasar desapercibido si no lo buscamos.

Es relevante, el papel del fondo de ojo como prueba diagnóstica, puesto que la afección retiniana no solo es importante por estar asociada a pérdida visual, sino que es sugestiva de exposición prenatal al alcohol como se ha visto en estudios recientes.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Weitzman C, Rojmahamngkol P. Fetal alcohol spectrum disorder: Clinical features and diagnosis. En: UpToDate, Post TW (ed.), UpToDate, Waltham, MA. 2015.
2. Chang G. Alcohol intake and pregnancy. En: UpToDate, Post TW (ed.), UpToDate, Waltham, MA. 2014.
3. Cook J, Green C, Lilley C, Anderson S, Baldwin M, Chudley A, et al. Fetal alcohol spectrum disorder: a guideline for diagnosis across the lifespan. *CMAJ* 2015; 188(3): 191-7.
4. Williams JF, Smith VC; Committee on Substance Abuse. Fetal alcohol spectrum disorders. *Pediatrics* 2015; 136(5): e1395-e1406. doi: 10.1542/peds.2015-3113
5. Landgraf MN, Nothacker M, Heinen F. Diagnosis of fetal alcohol syndrome (FAS): German guideline version 2013. *Eur J Paediatr Neurol* 2013; 17(5): 437-46.
6. Abdelrahman A, Conn R. Eye abnormalities in fetal alcohol syndrome. *Ulster Med J* 2009; 78(3): 164-5.
7. Jacobson JL, Jacobson SW. Effects of prenatal alcohol exposure on child development. *Alcohol Res Health* 2002; 26(4): 282-6.
8. Riley EP, Infante MA, Warren KR. Fetal alcohol spectrum disorders: an overview. *Neuropsychol Rev* 2011 Jun; 21(2): 73-80.



# Diagnóstico de quiste aracnoideo espinal sintomático

---

P. Rubio Sánchez<sup>(1)</sup>, J. Hidalgo Sanz<sup>(1)</sup>, R. Pérez Delgado<sup>(1)</sup>, S. Sánchez Marco<sup>(2)</sup>

---

<sup>(1)</sup> Servicio de Pediatría del Hospital Infantil Universitario Miguel Servet de Zaragoza

<sup>(2)</sup> Servicio de Pediatría del Hospital Obispo Polanco de Teruel

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 146-148]

El quiste aracnoideo es una entidad rara en edad pediátrica. La etiología más frecuente es congénita, aunque los hay secundarios a patologías infecciosas o traumatismos. En gran medida se diagnostican como hallazgo incidental, pero pueden ser sintomáticos<sup>(1)</sup>.

Lactante de 10 meses que presenta irritabilidad y rechazo a la sedestación con tendencia a inclinación hacia atrás de tres días de evolución. No presenta vómitos, ni clínica infecciosa ni sugestiva de encefalopatía. Diuresis y tránsito intestinal conservados. Muestra leve retraso psicomotor, con sedestación estable a los 8,5 meses, sin haber iniciado desplazamiento autónomo. Exploración neurológica normal, sin dolor a la palpación de apófisis vertebrales ni signos inflamatorios locales. Se solicita perfil neurometabólico, ecografías transfontanelar y abdominal, radiografía lumbosacra y gammagrafía ósea, sin alteraciones. Se realiza resonancia magnética (RM) cráneo-medular que informa de quiste aracnoideo medular (figura 1), por lo que se decide intervención para fenestración del mismo (figura 2). En controles clínicos posteriores, se objetiva un avance del desarrollo psicomotor lento, pero adecuado .

Los quistes aracnoideos son, en su mayoría, supratentoriales, suponiendo los espinales un 1%. La mayor parte de ellos se localizan en la región torácica, donde el conducto raquídeo tiene menor diámetro, pudiendo aparecer dorsalgia, alteraciones sensitivas o motoras en extremidades o disfunción urinaria. En casos sintomáticos, es preciso un adecuado diagnóstico, siendo de elección la RM craneomedular, para tratamiento quirúrgico precoz. La recuperación neurológica dependerá del grado y duración de la compresión medular, por lo que es de vital importancia un alto índice de sospecha para no demorar su manejo<sup>(2)</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Mora R, Ortega MT, Segura D, Mambrona L. Quiste aracnoideo espinal pediátrico: a propósito de un caso clínico. Rehabilitación (Madr) 2018; 52(3): 198-201.
2. Bond AE, Zada G, Bowen I, McComb JG, Krieger MD. Spinal arachnoid cysts in the pediatric population: Report of 31 cases and a review of the literature. J Neurosurg Pediatr 2012; 9(4): 432-41.

---

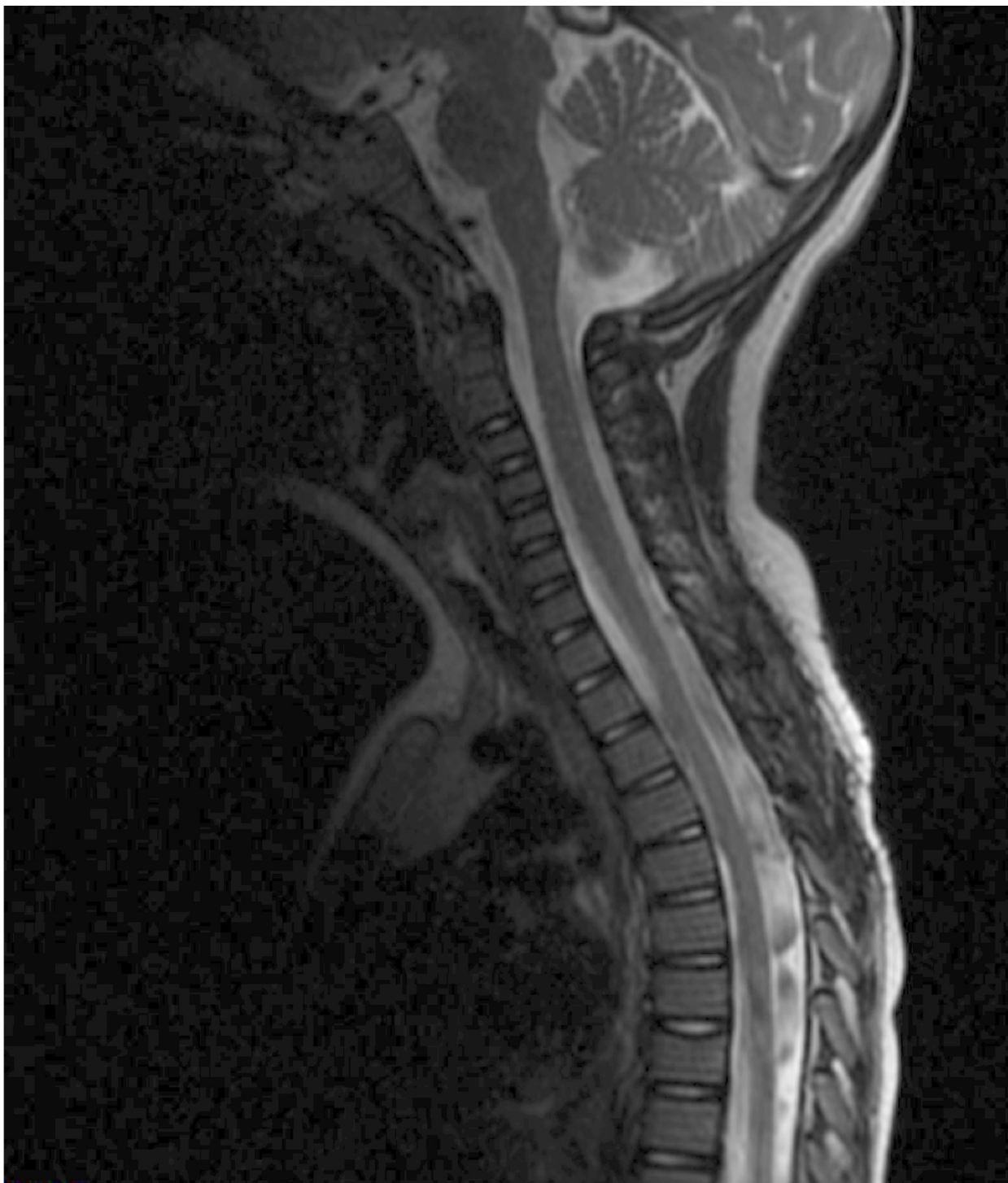
**Correspondencia:** Patricia Rubio Sánchez  
Hospital Infantil Universitario Miguel Servet – Servicio de Pediatría  
P.º Isabel la Católica, n.º 1-3. 50009 Zaragoza  
Teléfono: 649 778 185  
patrirub92@hotmail.com  
Recibido: noviembre de 2020. Aceptación: diciembre de 2020.

---



**Figura 1.** Lesión quística intradural extramedular, desde D2 a D5, sugestiva de quiste aracnoideo, que condiciona el desplazamiento anterior y compresión del cordón medular, sin demostrar mielopatía.





**Figura 2.** RM posintervención: fenestración de quiste aracnoideo a la altura de D2 a D5. Médula centrada sin alteraciones de su calibre ni señal.

---

# ¿Un neonato hipertónico?

A. Sancho Mensat, L. Buzón Serrano, P. Morte Coscolin, P. Abenia Usón, S. Izquierdo Álvarez

Unidad de Neonatología del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2022; 52: 149]

## INTRODUCCIÓN

La hipertonía es un motivo de consulta poco frecuente en el periodo neonatal, difícil de valorar debido a la propia variabilidad interindividual. No obstante, puede ser un signo de alteraciones del sistema nervioso central (SNC) o, en menor medida, de alteraciones periféricas. Presentamos el caso de una recién nacida a término estudiada por hipertonía de extremidades objetivada desde la primera semana de vida.

## CASO CLÍNICO

Recién nacida a término, sin antecedentes familiares de interés, con un embarazo correctamente controlado en el que únicamente destaca el diagnóstico de CIR en el tercer trimestre y un virus herpes genital en la madre, correctamente tratado. El parto y periodo perinatal inmediato transcurrieron sin ninguna incidencia.

A los diez días de vida es derivada a Urgencias desde Atención Primaria por hipertonía llamativa en extremidades, que limitaba la extensión de codos y rodillas y la abducción de caderas. A la exploración destaca microcefalia y un fenotipo peculiar con ojos hundidos, nariz corta, hendiduras palpebrales hacia arriba y retrognatia.

Se inicia el estudio con despistaje neurometabólico y microbiológico con resultados normales de las pruebas en sangre, orina y LCR. Se realizan ecotransfontanelar y resonancia magnética cerebral con hallazgos inespecíficos, sin patología estructural que justifique la clínica. Se completa el estudio con EEG y valoración cardíaca sin alteraciones y exploración oftalmológica con detección de hipoplasia

bilateral de los nervios ópticos. Ante la ausencia de una etiología y la persistencia de la hipertonía durante el ingreso, se solicita un exoma trío dirigido a alteraciones del neurodesarrollo.

En el estudio genético se identifica una variante probablemente patogénica en el gen *DYRK1A*, que se asocia en herencia autosómica dominante al síndrome *DYRK1A*. En los pacientes afectados se ha descrito retraso del desarrollo en mayor o menor medida, alteraciones del lenguaje y la marcha, asociadas a microcefalia, rasgos fenotípicos concretos y alteraciones visuales. La hipertonía está presente en un tercio de los casos, y hasta dos tercios de los pacientes pueden desarrollar epilepsia.

Nuestra paciente presenta algunas de las características de este síndrome, pero, dado el diagnóstico en edad lactante, será necesario un control evolutivo para valorar la aparición de nuevos signos y síntomas.

## COMENTARIOS

A pesar de ser mucho menos común que la hipotonía, la hipertonía también debe tenerse en cuenta en la exploración del recién nacido. Puede ser una variante de la normalidad o transitoria, pero también puede tratarse de un signo de patología del SNC, como daño cerebral perinatal, infecciones congénitas, tumores, genopatías, hiperepleksia o metabolopatías. En los casos en los que no se identifique la etiología, el estudio genético puede llevarnos al diagnóstico, especialmente en pacientes con signos neurológicos asociados a rasgos dismórficos.

# Enfoque multidisciplinar del manejo de un estatus epiléptico

---

I. Royo Sesma, P. Campos Magallón, M. Salvá Arteaga, D. Viguera Elías, V. Jiménez Escobar, I. Sáenz Moreno

---

Hospital San Pedro, Logroño

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 150]

## INTRODUCCIÓN

El estatus epiléptico es una crisis epiléptica anormalmente prolongada por fallo en los mecanismos excitatorios e inhibitorios que puede provocar daño neuronal si persiste un determinado tiempo. Requiere un tratamiento agresivo y urgente. Para su manejo diagnóstico en muchas ocasiones precisa colaboración de otros especialistas.

## CASO CLÍNICO

Niño de 8 años con rasgos de déficit de atención e hiperactividad acude a punto de atención extrahospitalario por desconexión parcial del medio, habla incoherente y desviación de la mirada superior derecha. Dicha crisis dura hasta 30 minutos, requiriendo 3 dosis de diazepam y 1 dosis de levetiracetam intravenoso. El paciente es trasladado al hospital. A su llegada se encuentra en estado poscrítico, con signos meníngeos negativos y fiebre. Se realiza analítica con bioquímica, hemograma, coagulación, reactantes, gasometría venosa y hemocultivos normales.

En Urgencias se solicita TAC sin contraste, sin apreciar lesiones ocupantes de espacio, y un electroencefalograma convencional, con trazado asimétrico en la región ttemporo-parieto-occipital izquierda. En su evolución, presenta discurso coherente. Al ingreso se realiza punción lumbar con sedoanalgesia. Presenta bioquímica,

PCR viral-bacteriana y cultivos negativos. Se inicia tratamiento con aciclovir y levetiracetam por probable encefalitis aguda por VHS y para control de crisis.

El electroencefalograma con privación de sueño al quinto día muestra descargas generalizadas punta-onda lenta en fase no REM. La PCR virus respiratorios detecta VRS, parainfluenza 3 y coronavirus 229E. Se repite la punción lumbar al sexto día, tras resonancia magnética cerebral bajo sedación con sevoflurano y se obtienen resultados normales, con lo que se retira el aciclovir. El paciente es dado de alta con levetiracetam de mantenimiento. Control en Neuropediatría con buena evolución.

## COMENTARIOS

–La atención precoz a nivel extrahospitalario fue fundamental en la evolución. El manejo adecuado intrahospitalario pudo realizarse gracias a la colaboración de diferentes servicios, ofreciendo un tratamiento multidisciplinar.

–Es importante realizar las pruebas complementarias de manera sistemática, agrupando técnicas invasivas para disminuir los riesgos de la sedoanalgesia.

–Si sospechamos encefalitis por VHS, se debe repetir la PCR en LCR a los 3-7 días por la tasa de falsos negativos.

# Doctora, mi hija va a pocas revoluciones

M. Desvaux García, P. Casajús Pelegay, T. Moliner Morón, M. C. García Jiménez, R. Pérez Delgado

Unidad de Neurometabolismo del Hospital Materno-Infantil Miguel Servet de Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2022; 52: 151]

## INTRODUCCIÓN

Las enfermedades que cursan con retraso en el desarrollo cognitivo suponen un reto por el amplio diagnóstico diferencial que es necesario realizar, especialmente en pacientes con síntomas leves. Una causa del mismo es la enfermedad de Steinert o distrofia miotónica tipo I, que constituye una patología de herencia autosómica recesiva. Principalmente, se presenta como debilidad muscular y miotonía pero quien la padece puede asociar anomalías cardíacas, respiratorias y gastrointestinales, además de deterioro cognitivo.

## CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una paciente de 14 años con dificultades en el aprendizaje desde el comienzo de la edad escolar. No presenta antecedentes personales de interés salvo tratamiento con hormona de crecimiento (GH) por baja talla durante tres años, siendo la exploración física y neurológica normal. La primera sospecha de diagnóstico fue déficit de atención sin hiperactividad, pero, ante la sospecha de que se tratara de un trastorno de desarrollo psicomotor, se

decidió completar el examen con una analítica sanguínea, cariotipo, estudio de X frágil y arrays CHG, sin hallazgos. Ante estos resultados fue tratada como déficit de atención sin hiperactividad. En revisiones sucesivas, la paciente refirió mejoría con el tratamiento, pero comenta que, tras tener el puño cerrado, nota como la mano se queda «engarrotada». Se reexplora a la paciente, impresionando de fenómeno miotónico por lo que se realiza estudio para la enfermedad de Steinert siendo el estudio genético y el estudio neurofisiológico compatibles con la misma.

## COMENTARIOS

Como comentarios y conclusiones, cabe destacar la importancia de realizar una anamnesis detallada y la importancia de investigar el fenómeno miotónico en pacientes que impresionen de trastorno del neurodesarrollo. También, comentar que los síntomas del trastorno del déficit de atención pueden solaparse con otras patologías, por lo que no puede considerarse un diagnóstico categórico, lo que ha de tenerse en cuenta para el diagnóstico diferencial y posteriores reevaluaciones de los pacientes.

# Leucemia transitoria asociada al síndrome de Down

D. C. Pestana Gallardo<sup>(1)</sup>, N. M. Dadlani Dadlani<sup>(1)</sup>, L. Belenguer Pola<sup>(1)</sup>,  
M. D. Martín Pelegrina<sup>(2)</sup>, V. Pérez Alonso<sup>(3)</sup>, C. R. Pallás Alonso<sup>(2)</sup>

<sup>(1)</sup> Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza. <sup>(2)</sup> Neonatología del Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid  
<sup>(3)</sup> Oncología del Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 152-153]

## INTRODUCCIÓN

El síndrome mieloproliferativo transitorio leucemia transitoria o mielopoyesis anormal transitoria, es un cuadro hematológico generalmente autolimitado que se caracteriza por la proliferación de mieloblastos en la sangre periférica y la médula ósea, y que afecta a recién nacidos con síndrome de Down (SD). Ocurre en al menos 10%-30% de los recién nacidos con SD. Se evidencia por la presencia de megacarioblastos circulantes. También puede estar asociado a trombocitopenia, presencia variable de leucocitosis y anemia, hepatomegalia, esplenomegalia, derrames serosos y, a veces, erupción cutánea.

## CASO CLÍNICO

Recién nacido ingresado en la Unidad de Cuidados Intensivos neonatales por sospecha de trisomía del cromosoma 21 no confirmada prenatalmente. En ecografía de la semana 35 presenta derrame pericárdico y hepatoesplenomegalia. Gestación controlada. Edad de la madre: 40 años. Serologías: rubeola inmune. Toxoplasma no inmune. VIH, VHB y VHC negativos. IgG positiva para parvovirus B19, CMV y VH tipo 1 y 2. Infección por COVID-19 pasada en el tercer trimestre.

Recién nacido prematuro de 36 + 1 semanas, que nace mediante cesárea programada por patología fetal. APGAR: 5/7/9. Preciso IPPV durante 5 min, FiO<sub>2</sub> máx. 60%. Peso al nacer: 2.730 g. A su llegada a la UCIN se encuentra hemodinámicamente estable, precisa soporte respiratorio con DuoPAP 11/6, IMV 36, FiO<sub>2</sub>: 30%. En la exploración física destaca: hipotonía axial, hendiduras palpebrales hacia arriba y pliegue nuchal redundante. Abdomen blando, depresible, y se palpa polo de bazo y hepatomegalia.

En hemograma realizado a la hora de vida presenta hiperleucocitosis con 200.000 leucocitos, 82% blastos, con el resto de las series normales. Inmunofenotipo compatible con leucemia aguda megacarioblástica. En el momento del nacimiento presenta derrame pericárdico de 4,5 mm y hepatoesplenomegalia (AST: 149 U/L y ALT:27 U/L).

Al cumplir criterios del mal pronóstico (leucocitosis >100.000, hepato esplenomegalia y derrame pericárdico), se inicia tratamiento con citarabina (1,5 mg/kg cada 24 horas durante 5 días) con muy buena evolución. Al finalizar el tratamiento, los leucocitos disminuyen a 30.200.

Se mantiene hiperhidratación, tratamiento con furosemida (a demanda) y alopurinol hasta los 9 días de vida sin realizar síndrome de lisis tumoral, a pesar de riesgo aumentado por parámetros iniciales: LDH 8.900 U/L, úrico 7,3 mg/dL, fósforo 6,8 mg/dL y potasio 8 mEq/L (sin alteraciones electrocardiográficas) que disminuyen progresivamente. Trombocitosis máxima de 901.000 a los 6 días de vida, descenso progresivo hasta plaquetas mínimas de 23.000 a los 23 días de vida, por lo que recibe una transfusión de plaquetas. A los 12 y 28 días de vida se constata anemia (Hb de 8,3 gr/dL y 8,4 g/dL, respectivamente) por lo que se transfunden hemáties.

En control ecográfico posterior a los 8 días de vida, no presenta derrame pericárdico ni pleural. Buena función biventricular. Hepatoesplenomegalia que se mantiene estable durante el ingreso, sin disfunción hepática. Colestasis a los 22 días de vida: bilirrubina total de 7,1 mg/dL, bilirrubina directa 2,15 mg/dL, sin alteraciones ecográficas en la vía biliar. Recibe tratamiento con ácido ursodesoxicólico. Previo al alta: bilirrubina total 5,6 mg/dL, bilirrubina directa 2,66 mg/dL, ALT 17 U/L, AST 23 U/L, gamma-GT 160 U/L, fosfatasa alcalina 366 U/L.

Dentro de las pruebas complementarias realizadas se confirma trisomía del 21 mediante cariotipo y en la biología molecular mutación del gen GATA1.

A los 11 días de vida presenta bronquiolitis aguda que precisa soporte respiratorio con cánulas nasales y O<sub>2</sub> máximo a 2 lpm. Se realiza gasometría con hipercapnia permisiva y radiografía de tórax sin alteraciones. Virus respiratorios negativos. PCR seriadas normales (0,13-0,17 mg/dL). Se suspende la asistencia respiratoria a los 23 días de vida. Recibe colirio antibiótico por conjuntivitis durante 7 días.

A los 17 días asocia lesiones cutáneas vesiculares, con secreción costrosa, melicérica, que se extienden a cara y extremidades. Se inicia tratamiento con cloxacilina IV. A las 48 horas se pasa a tratamiento oral, completando 7 días de tratamiento. En cultivos de superficie se aísla *Klebsiella pneumoniae* sensible a antibióticos. Estudio de virus VHS, VVZ, CMV negativo.

### CONCLUSIONES

El trastorno mieloproliferativo transitorio (TMD) ocurre como resultado de la combinación de los efectos de la mutación de la trisomía 21 y GATA1 en los progenitores de megacariocitos (MMP). Para desarrollar la leucemia mieloide asociada al síndrome de Down (ML-DS), es probable que un clon de TMD persista debido a otros impulsores leucémicos genéticos y/o epigenéticos.

La infiltración de órganos sólidos suele limitarse al hígado, el bazo, la médula y la piel. En el caso del hígado puede ser grave y asociarse a insuficiencia hepática y fibrosis hepática en el 7% al 15% de los casos. Este último es un signo de pronóstico muy desfavorable. En el caso descrito, a pesar de presentar hepatoesplenomegalia, no desarrolló insuficiencia hepática y se resolvió a las pocas semanas. Las lesiones cutáneas de nuestro paciente podrían reflejar afección cutánea; el manejo principal es realizar un diagnóstico diferencial con virus como el VHS y tratamiento de sobreinfección.

El diagnóstico de TMD se sospecha habitualmente en recién nacidos con SD que presentan blastos en el frotis de sangre periférica y recuentos sanguíneos anormales en el cribado. Estos casos deben someterse a una evaluación con citometría de flujo para determinar el inmunofenotipo de los blastos y un análisis citogenético de los blastos de la sangre periférica para confirmar la trisomía 21. Además, puede realizarse una prueba de mutación del gen GATA1 mediante secuenciación, si está disponible. Como trastorno de la hematopoyesis hepática fetal, el TMD tiene la característica particular de presentar mayor cantidad de blastos en la sangre periférica y menor infiltración en la médula ósea; por lo tanto, no es necesario un aspirado de médula ósea para realizar el diagnóstico.

El TMD se resuelve espontáneamente en la gran mayoría de los pacientes, sin precisar tratamiento. En el caso de cumplir factores de alto riesgo, sí que se beneficiaría de recibir tratamiento con dosis bajas de citarabina (1-1,5 mg/kg en dosis única por 5-7 días). Se consideran factores de alto riesgo: la hiperleucocitosis (WBC >100 × 10/L), la insuficiencia hepática, la ascitis, la diátesis hemorrágica, la coagulación intravascular diseminada, la hiperbilirrubinemia (>10 veces), AST o ALT (>20 veces por encima del valor normal), la hidrops fetal y los derrames pericárdicos o pleurales.

El tratamiento con dosis bajas de citarabina no disminuye la probabilidad de desarrollar LMA. Esta intervención por sí sola, no es suficiente para erradicar el clon celular preleucémico del TMD y, por tanto, prevenir la LMA-SD.

Los dos eventos adversos del TMD son la muerte temprana durante el periodo neonatal y el desarrollo de leucemia mieloide aguda (LMA) del SD (20%-30%). Los factores de riesgo que están asociados con mayor probabilidad de muerte temprana son la ascitis, el parto prematuro, la hiperleucocitosis (WBC >100 × 10/L) y la diátesis hemorrágica.

# Tinea corporis: más difícil todavía

M. Salvá Arteaga, I. Royo Sesma, C. Gotor Toledo, P. Campos Magallón, M. Kortabarria Elguero, C. García Muro

Hospital San Pedro, Logroño

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 154]

## INTRODUCCIÓN

Las micosis cutáneas constituyen un motivo de consulta frecuente en pediatría. La *tinea*, causada por dermatofitos (hongos capaces de desarrollarse en la queratina), puede afectar tanto al cuero cabelludo como al resto de la superficie cutánea adquiriendo diversas formas de presentación. Su diagnóstico es habitualmente complejo, pudiendo verse, además, entorpecido por la previa administración de tratamientos no indicados.

## CASO CLÍNICO

Varón de 8 años, sin antecedentes de interés, que niega contacto con animales, viajes recientes y consumo de fármacos. Consulta por lesiones cutáneas faciales levemente pruriginosas de seis semanas de evolución.

El cuadro se había iniciado como una placa circular y eritematosa en la región malar izquierda, diagnosticada inicialmente de eccema inespecífico para el que se pautó metilprednisolona tópica. La lesión, a pesar del tratamiento, había aumentado de tamaño, adquiriendo un aspecto anular, con borde irregular, eritematoso y sobreelevado acompañado de lesiones pápulo-vesiculosas.

En las últimas dos semanas había aparecido una nueva placa de 1 cm de diámetro sobre el labio superior, que,

sin tratamiento, había adquirido una configuración anular, bien delimitada, con centro pálido. El resto de la exploración física no revelaba hallazgos patológicos.

Las lesiones fueron catalogadas como una *tinea corporis* de tipo herpes circinado, siendo la lesión malar un caso de tiña incógnito debido a la aplicación de corticoide tópico.

Como tratamiento se pautó terbinafina tópica una vez al día durante una semana, lo que provocó la resolución completa del cuadro; sin embargo, la tiña incógnito precisó prolongar el tratamiento durante 15 días.

## COMENTARIOS

Debemos incluir la *tinea corporis* en el diagnóstico inicial de lesiones cutáneas redondeadas o anulares, sobre todo en pacientes sin antecedentes de atopia.

El uso inadecuado de corticoterapia tópica puede derivar en una *tinea incógnito* de presentación atípica, cuyo diagnóstico resulta complicado por la modificación o ausencia de las manifestaciones clínicas habituales.

El uso de terbinafina una vez al día durante una semana mejora la adherencia terapéutica al tratamiento frente a las dos aplicaciones diarias durante cuatro semanas habituales del clotrimazol.



# Un caso poco común de ictericia

G. Boloix Peiro<sup>(1)</sup>, J. M. Martínez de Zabarte Fernández<sup>(2)</sup>, C. Gargallo Martínez<sup>(3)</sup>, S. Benito Costey<sup>(2)</sup>, N. Martín Ruiz<sup>(2)</sup>, I. Ros Arnal<sup>(4)</sup>

<sup>(1)</sup> Centro de Salud Teruel Ensanche, Teruel. <sup>(2)</sup> Servicio de Pediatría del Hospital Obispo Polanco, Teruel. <sup>(3)</sup> Centro de Salud Teruel Centro, Teruel. <sup>(4)</sup> Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición pediátrica del Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 155]

## CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una paciente de 3 años con ictericia conjuntival, coluria y acolia. Afebril. Deposiciones blandas 7 veces al día. La paciente presentaba en la analítica hiperbilirrubinemia de 17 mg/dL y elevación de las transaminasas (ALT máx. 2.530 U/L, AST máx. 3.337 U/L) y coagulopatía.

La clínica, debido a procedencia de zona endémica de hepatitis A, podía orientar a una hepatitis de origen vírico; sin embargo, la paciente no presentó síndrome febril ni náuseas ni vómitos.

Además, en el estudio diagnóstico, las serologías fueron negativas; sin embargo, en la autoinmunidad el anticuerpo anti-LCI fue positivo.

Dada la sospecha de hepatitis autoinmune, se inició corticoterapia con mejoría clínica y analítica. Se confirmó el diagnóstico con una biopsia hepática compatible con hepatitis autoinmune con presencia de células gigantes.

Se consiguió mejoría clínica progresiva y posterior estabilidad con azatioprina y corticoterapia.

## COMENTARIOS

Epidemiológicamente, la hepatitis autoinmune tipo 2 es más frecuente en la infancia y tiene un ratio 10:1 en mujeres. Por lo tanto, es una patología a descartar en nuestro paciente tipo. Generalmente un paciente con esta patología presenta anticuerpos anti-LKM1, anti-LCI y anti-LKM3 positivos<sup>(1)</sup>. En el caso de nuestra paciente solo presentaba anticuerpos anti-LCI.

Se ha observado un mayor riesgo de fallo hepático fulminante asociado a este tipo de hepatitis autoinmune, por lo que es importante la rapidez en la instauración del tratamiento, siendo necesario el tratamiento con corticoides y con o sin azatioprina. A pesar de un correcto tratamiento, un 9% de los pacientes requiere trasplante hepático<sup>(2)</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Roepe IG, Vierling JM, Goss JA, Miloh T. Presentation and outcomes of autoimmune hepatitis type 1 and type 2 in children: A Single-center Study. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2021 Jan 1;72(1):101-107. doi: 10.1097/MPG.0000000000002892. PMID: 32796427.
2. Longhi MS, Mieli-Vergani G, Vergani D. Autoimmune hepatitis. *Curr Pediatr Rev* 2014; 10(4): 268-74. doi: 10.2174/1573396310666141114230147. PMID: 25403636.



# Un bulto que se quiere presentar, pero es difícil de sospechar

---

L. Belenguer Pola<sup>(1)</sup>, R. Garcés Cubel<sup>(1)</sup>, N. M. Dadlani Dadlani<sup>(1)</sup>,  
D. Carolina Pestana Gallardo<sup>(1)</sup>, P. Collado Hernández<sup>(1)</sup>, L. Ferrando Lamana<sup>(2)</sup>

---

<sup>(1)</sup> Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza. <sup>(2)</sup> Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 156]

## INTRODUCCIÓN

Las adenopatías son un motivo de consulta frecuente en pediatría. En la mayoría de las ocasiones se relacionan con cuadros infecciosos benignos y autolimitados, aunque hay que prestar atención a la presencia de signos de alarma, ya que pueden ser la manifestación inicial de patologías de mayor gravedad. La anamnesis y la exploración física orientan el diagnóstico, reservando las pruebas complementarias en evolución tórpida.

## CASO CLÍNICO

Preescolar de 3 años remitido a consulta de Infectología pediátrica para el estudio de una adenopatía laterocervical de 3 cm de diámetro no dolorosa, no adherida y con piel suprayacente normal, de 3 meses de evolución pese a tratamiento antibiótico y antiinflamatorio. No presenta otra sintomatología, y el resto de la exploración es normal. Las pruebas complementarias de primer nivel no muestran alteraciones. Dada la persistencia de la adeno-

patía, se realiza PAAF sin obtener un resultado concluyente, por lo que se realiza exéresis ganglionar y estudio anatomopatológico, obteniendo el diagnóstico de enfermedad de Rosai-Dorfman ganglionar. Finalmente se realiza un estudio de extensión con PET-TC, que no muestra alteraciones a otros niveles. Durante el seguimiento en consulta no ha mostrado progresión.

## COMENTARIOS

La enfermedad de Rosai-Dorfman es una patología poco frecuente perteneciente a las histiocitosis de células no Langerhans. Se caracteriza por la presencia de adenopatías múltiples, de gran tamaño en diversas localizaciones, aunque puede existir afección extranodal. Afecta principalmente a adultos jóvenes. Es frecuente la resolución espontánea, pero cuando esta no se produce y ocasiona complicaciones por el efecto masa que produce la proliferación celular, el tratamiento no está bien establecido.

# Estudio de proteinuria persistente en rango nefrótico. El túbulo, en Teruel, también existe

C. Gargallo Martínez<sup>(1)</sup>, G. Boloix Peiro<sup>(2)</sup>, Y. Romero Salas<sup>(3)</sup>, R. Aljarde Lorente<sup>(4)</sup>, R. Subirón Ortego<sup>(4)</sup>, V. Adán Lanceta<sup>(4)</sup>

<sup>(1)</sup> Centro de Salud Teruel Centro, Teruel. <sup>(2)</sup> Centro de Salud Teruel Ensanche, Teruel. <sup>(3)</sup> Unidad de Nefrología, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza. <sup>(4)</sup> Servicio de Pediatría, Hospital Obispo Polanco, Teruel

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 157]

## CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de un niño de 4 años, con un único antecedente de tía paterna con enfermedad renal crónica (ERC) por glomeruloesclerosis focal y segmentaria (GEFS), que durante el ingreso por causa infecciosa presentó proteinuria significativa y sedimento con cilindros hialino-granulosos, sin otros hallazgos patológicos. Tras la resolución del cuadro, persistió la proteinuria en rango nefrótico, mayoritariamente de bajo peso molecular, lo que unido a los antecedentes familiares y la ausencia de raquitismo o nefrocalcinosis, hizo realizar biopsia renal y estudio genético, identificando la variante c.749G>A (p.Gly250Asp), tipo missense (cambio de sentido), de novo, en homocigosis en el gen CLCN5, siendo diagnóstica para enfermedad de Dent. En la actualidad tiene 6 años, está con inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina (IECA), citrato potásico y dieta para hipercalcemia manteniendo función renal estable y disminución parcial de la proteinuria.

## COMENTARIOS

La enfermedad de Dent es una rara tubulopatía proximal con patrón de herencia ligado al cromosoma X, recesivo. Su fenotipo suele definirse como proteinuria de bajo peso molecular (PBPM), hipercalcemia y al menos uno de los siguientes cuadros: nefrocalcinosis, nefrolitiasis, hematuria, hipofosfatemia o ERC. Sin embargo, su elevada heterogeneidad fenotípica y genética indica que puede ser una patología infradiagnosticada<sup>(1)</sup>, siendo fundamental un

diagnóstico precoz para evitar medidas agresivas, como la biopsia renal o el tratamiento con inmunosupresores, así como para disminuir la incidencia de nefrocalcinosis/nefrolitiasis y la progresión a ERC. Su tratamiento incluye IECA y antagonistas de los receptores de angiotensina II<sup>(2)</sup>. También se utilizan tiazidas para reducir la hipercalcemia<sup>(3)</sup> y el citrato potásico para controlar la nefrolitiasis y ralentizar la progresión a ERC<sup>(4)</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Gianesello L, del Prete D, Anglani F, Calò LA. Genetics and phenotypic heterogeneity of Dent disease: The dark side of the moon. *Hum Genet.* 2021; 140(3): 401-21. doi: 10.1007/s00439-020-02219-2
2. Deng H, Zhang Y, Xiao H, Yao Y, Zhang H, Liu X, Su B, Guan N, Zhong X, Wang S, Ding J, Wang F. Phenotypic spectrum and antialbuminuric response to angiotensin converting enzyme inhibitor and angiotensin receptor blocker therapy in pediatric Dent disease. *Mol Genet Genomic Med.* 2020;8(8): e1306. doi: 10.1002/MGG3.1306
3. Blanchard A, Vargas-Poussou R, Peyrard S, Mogenet A, Baudouin V, Boudailliez B, Charbit M, Deschesnes G, Ezzhair N, Loirat C, Macher MA, Niaudet P, Azizi M. Effect of hydrochlorothiazide on urinary calcium excretion in dent disease: an uncontrolled trial. *Am J Kidney Dis.* 2008; 52(6): 1084-95. doi: 10.1053/J.AJKD.2008.08.021
4. Zaniew M, Mizerska-Wasiak M, Załuska-Leśniewska I, Adamczyk P, Kiliś-Pstrusińska K, Haliński A, Zawadzki J, Lipska-Ziętkiewicz BS, Pawlaczyk K, Sikora P, Ludwig M, Szczepańska M. Dent disease in Poland: what we have learned so far? *Int Urol Nephrol.* 2017; 49(11): 2005-17. doi: 10.1007/S11255-017-1676-X

# Fístula coronaria gigante. A propósito de dos casos

M. V. Fariña Jara, T. Moliner Morón, A. Ayerza Casas, L. Jiménez Montañés,  
M. López Ramón, G. González García, M. Clavero Adell, D. Palanca Arias

Unidad de Cardiología Pediátrica del Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 158]

## INTRODUCCIÓN

Las fístulas congénitas coronarias son infrecuentes. La edad media al diagnóstico son 6 años. Es una comunicación anómala de las arterias coronarias a una cámara cardiaca, a una estructura vascular o a una red capilar del miocardio. La evolución natural puede ser el cierre espontáneo, pero algunas evolucionan desfavorablemente con hipertensión pulmonar, isquemia miocárdica e insuficiencia cardiaca precoz. En ocasiones, pueden presentar ruptura con *shock* cardiogénico. Precisan cierre percutáneo o quirúrgico si ocasionan repercusión hemodinámica.

## CASO CLÍNICO

El primer caso es un varón de 3 meses de edad remitido por sospecha de fístula coronaria a ventrículo derecho con insuficiencia mitral asociada, en tratamiento con furosemida, espirolactona y carvedilol, asintomático en el momento de la primera visita. Se realiza ECG donde se objetiva una pequeña onda Q en derivaciones inferiores, sin otras alteraciones. En la ecografía cardiaca presenta una insuficiencia mitral mínima con una aurícula izquierda dilatada y una arteria coronaria izquierda de 3,2 mm en su origen (Z score + 1,5), conectada con circunfleja presentando flujo continuo fistuloso que llega al ápex del VD, con repercusión hemodinámica. Se realiza un cateterismo con dispositivo Piccolo que cierra la fístula, tras el cual

el paciente mejora los parámetros ecocardiográficos y se mantiene asintomático hasta la actualidad.

El segundo caso es una niña de 8 años afectada de síndrome de Down, controlada en Cardiopediatría por CIV muscular y DAP cerrado por cateterismo hace 3 años, actualmente sin tratamiento. Se objetiva en el ecocardiograma de control dilatación del seno coronario, donde se observa una coronaria izquierda de 8 mm al inicio que se continúa con una circunfleja de 10 mm. Por ello, se realiza angio-TAC, objetivándose una severa dilatación de coronaria izquierda y circunfleja sugestiva de fístula, sin evidenciarse VCS izquierda. Tras un segundo cateterismo se consigue el cierre de la fístula, con dispositivo Amplatzer, comprobando ausencia de *shunt* residual posterior. A las 24 horas, presenta una disminución del calibre de la arteria circunfleja de 6 mm. Actualmente, la paciente está asintomática, en tratamiento anticoagulante profiláctico.

## COMENTARIOS

Ambos casos evolucionaron favorablemente, consiguiéndose el cierre de la fístula mediante cateterismo. El tratamiento percutáneo es de elección, precisando de un seguimiento estrecho tras el cierre, por riesgo de hemólisis, cierre incompleto y/o embolización. Es fundamental contar con unidades especializadas de cardiología pediátrica con servicio de hemodinámica para poder ofrecer una atención de calidad a estos niños.

# Bradiarritmia fetal

A. Martín Costa, V. Giménez Molina, E. Buades Pérez, B. Curto Simón, A. Ayerza Casas, M. Clavero Adell

Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2022; 52: 159]

## INTRODUCCIÓN

El bloqueo auriculoventricular (BAV) congénito es una patología infrecuente. El diagnóstico prenatal es de gran importancia, debido a la elevada morbimortalidad durante la gestación y el periparto. La mayoría de los casos son de etiología inmunológica, siendo los anticuerpos maternos anti-Ro y anti-La los involucrados más frecuentemente.

## CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de una gestante derivada a consulta de Cardiología infantil en la semana 26 de embarazo por bradiarritmia fetal. Mediante ecocardiografía, se objetiva un BAV 2:1, por lo que se solicitan serologías maternas, resultando positivas para Ac anti-Ro y anti-La. Se inicia tratamiento corticoideo fetal vía transplacentaria, recomendando a la gestante dexametasona oral. Se mantiene estable durante el seguimiento, sin signos de hidrops fetal, aunque sin desaparición del BAV.

Nace por cesárea una mujer a las 39 + 3 semanas con una frecuencia cardiaca en torno a 60 latidos por minutos

(lpm), pero con claros signos de vitalidad. No se inicia reanimación e ingresa en la UCI Neonatal. Mediante ECG de 12 derivaciones se confirma el diagnóstico de BAV 2:1, que alterna con fases de BAV completo. Se mantiene asintomático, con un ritmo de escape ventricular en torno a 60 lpm, sin datos de repercusión hemodinámica ni otros que sugieran la necesidad de implantar un marcapasos definitivo, por lo que puede ser dado de alta a su domicilio.

## COMENTARIOS

El ecocardiograma es la técnica habitualmente utilizada para el diagnóstico del BAV en periodo fetal, siendo el ECG de 12 derivaciones el *gold standard* para su confirmación en el recién nacido. Es de vital importancia un seguimiento estrecho durante la gestación, así como la planificación del parto en un centro de referencia. Aunque no ha ocurrido en este caso, debemos prever el fracaso hemodinámico del recién nacido, pudiendo necesitar soporte ventilatorio invasivo, el uso de simpaticomiméticos (isoproterenol) o la implantación de un marcapasos, bien sea de forma temporal o definitiva.

# Diarreas en época de pandemia: algo más que una gastroenteritis

M. C. Remacha Almerich, C. M. Sanz Pérez, E. Galindo Lalana, I. Baquedano Lobera, M. R. Amiguet Biain, R. Lanuza Arcos

Hospital Clínico Lozano Blesa, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 160]

## INTRODUCCIÓN

Durante la pandemia causada por la Covid-19 se han descrito numerosas manifestaciones clínicas vinculadas a la infección. A mediados del año 2020 se detallaron los primeros casos de un síndrome inflamatorio que afecta con mayor frecuencia a pacientes en edad pediátrica y cuyas manifestaciones clínicas y gravedad pueden ser muy variables.

## CASO CLÍNICO

Lactante de 3 meses que ingresa para control clínico en contexto de infección por SARS-CoV-2. Presenta cuadro febril de 6 días de evolución, asociando clínica respiratoria. Se realiza radiografía de tórax con hallazgos compatibles con infección por SARS-CoV-2 sin sospecha analítica de sobreinfección bacteriana. A las 36 h de ingreso, presenta empeoramiento del estado general, rechazo de la alimentación e inicio de deposiciones líquidas abundantes. Ante la sospecha clínica de SIM-PedS, se realiza control analítico, incluyendo marcadores de inflamación sistémica. En dicho control, se evidencia anemia con respecto a la analítica previa, alteración de la coagulación y elevación de marcadores cardiacos (pro-BNP y tropo-

nina T). Se amplió el estudio con ecocardiografía, sin alteraciones significativas. Se instaura tratamiento con dosis única de inmunoglobulina y corticoterapia intravenosa durante 5 días, con mejoría clínica y normalización de los parámetros analíticos.

## COMENTARIOS

El síndrome inflamatorio multisistémico asociado al coronavirus comparte características con otros procesos inflamatorios propios de la edad pediátrica con los que debe plantearse diagnóstico diferencial.

Se considerará en pacientes menores de 19 años con fiebre de más de 3 días de evolución en contexto de infección activa o reciente por SARS-CoV-2 asociado a otras manifestaciones relacionadas con inflamación sistémica.

El diagnóstico se basa en criterios clínicos y analíticos.

El tratamiento consiste en inmunomoduladores, inmunoglobulina intravenosa y corticoide sistémico. Requieren control hemodinámico estrecho.

El pronóstico mayoritariamente es bueno, siendo necesario seguimiento por posibles complicaciones a largo plazo.

# Displasia ectodérmica anhidrótica

B. Santos López, C. Puig García

Centro de Salud Actur Norte, Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2022; 52: 161]

## INTRODUCCIÓN

Las displasias ectodérmicas son un conjunto de patologías infrecuentes y que ocasionan un importante deterioro en la calidad de vida.

## CASO CLÍNICO

Niño con embarazo controlado con ecografías prenatales normales y sin antecedentes familiares de interés, que comienza con episodios de fiebres altas sin foco aparente durante las primeras semanas de vida. Dos de los episodios requirieron ingreso y el resto fueron controlados desde Atención Primaria y urgencia de centro hospitalario. En ninguno de ellos se llegó a filiar la etiología. A los 15 meses de vida acude a consulta por la morfología atípica de las primeras piezas dentales. Se amplía el estudio con ortopantomografía que muestra grave afección de la dentición. La asociación entre las alteraciones de la dentición, la hipotricosis e hipohidrosis fueron sugestivas del diagnóstico de displasia ectodérmica anhidrótica. Se llevó a cabo una odontoplastia total con colocación de prótesis

dentarias en todas las piezas, consiguiendo una correcta funcionalidad de la dentición. No se realizó finalmente estudio genético, dada la difícil accesibilidad en el momento del diagnóstico. Actualmente, el paciente tiene 17 años y gracias a una sospecha clínica y una intervención precoz, su desarrollo no se ha visto alterado y ha sido capaz de llevar una vida diaria normal.

## COMENTARIOS

La asociación entre episodios recurrentes de fiebre alta sin objetivar foco infeccioso, junto con la aparición de un desarrollo anómalo de la dentición, debe orientar al diagnóstico de displasia ectodérmica hipo/anhidrótica. El estudio genético es el diagnóstico de confirmación, que en los últimos años ha aumentado considerablemente su accesibilidad, estando disponible en muchos centros del país. Una actuación precoz en la reparación de la dentición es fundamental para evitar problemas en la alimentación y posteriormente en su desarrollo, así como un abordaje multidisciplinar con el cuidado dérmico y ocular.



# Intoxicación por paracetamol y ¿algo más?

I. Royo Sesma, P. Campos Magallón, M. Salvá Arteaga, I. de la Iglesia Nagore, C. García Muro, D. Viguera Elías

Hospital San Pedro, Logroño

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 162]

## INTRODUCCIÓN

El paracetamol es la principal causa de intoxicación medicamentosa en pediatría; en su mayoría de buen pronóstico, aunque en una minoría de casos produce hepatotoxicidad grave que puede conducir al fallo hepático y requerir un trasplante.

## CASO CLÍNICO

Niño de 2 años que acude a Urgencias por ingesta accidental de 3.000 mg (223 mg/kg) de paracetamol hace una hora, con dos vómitos posteriores. En días previos ha recibido paracetamol por infección por SARS-CoV2 a 45 mg/kg/día.

A su llegada se encuentra orientado con exploración normal. La analítica muestra hipoglucemia 33 mg/dL y acidosis metabólica compensada, con transaminasas, creatinina, hemograma y coagulación normales, y tóxicos en sangre y orina negativos.

Progresivamente inicia disminución de nivel de conciencia (GCS 9), con recuperación posterior, asociando varios vómitos sin repercusión hemodinámica.

Se inicia tratamiento con n-acetilcisteína en pauta clásica y fluidoterapia con suero glucosalino.

El nivel de paracetamol en sangre a las 4 h pos-ingesta es de 248 mcg/mL y a las 8 h de 140 mcg/mL. La bioquímica a las 6 h revela GOT 1045 U/L y GPT 699 U/L. Ante signos de toxicidad hepática se traslada a un centro de referencia nacional en hepatología; allí se completaría pauta de n-acetilcisteína y se monitorizaría la función hepática hasta su normalización.

## COMENTARIOS

–La intoxicación por paracetamol cursa de forma asintomática en las primeras 24 h. En nuestro caso, la presencia de hipoglucemia, vómitos y disminución del nivel de conciencia, habituales de las fases tardías de la intoxicación, actuaron como factores que crearon confusión.

–La administración precoz de N-acetilcisteína es clave para disminuir la morbilidad.

# Anafilaxia tras ingesta de fruta; ¿puede tener solución?

P. Casajús Pelegay, Y. Aliaga Mazas, M. Desvaux García, T. Moliner Morón

Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2022; 52: 163]

## INTRODUCCIÓN

La alergia a las proteínas LTP (Proteínas de Transferencia de Lípidos) es una causa frecuente de alergia alimentaria en nuestro medio, siendo un motivo habitual de consulta en Atención Primaria y hospitalaria. Es importante conocer las características de esta familia de proteínas, qué alimentos las contienen y los cofactores causantes de reacciones más severas para hacer unas recomendaciones de evitación adecuadas.

## CASO CLÍNICO

Paciente de 3 años que presenta reacción anafiláctica tras la ingesta de uvas sin pelar y de manzana pelada. Acude al servicio de Urgencias donde mejora, tras la administración de adrenalina IM, corticoides IV, antihistamínico y salbutamol inhalado, dando de alta con adrenalina autoinyectable

y dieta que evite la ingesta de frutos secos y frutas. Se realiza estudio con pruebas cutáneas y determinación de IgE específicas confirmando alergia a proteínas LTP. Se decide realizar inmunoterapia oral con zumo de melocotón, tolerando actualmente 25 ml, y frutas rosáceas peladas.

## COMENTARIOS

Las dietas de evitación en pacientes alérgicos a LTP pueden ser complejas y difíciles de cumplir, debido a su amplia distribución en alimentos vegetales. En los últimos años existen tratamientos emergentes, como la inmunoterapia oral o sublingual con buenos resultados.

Ante un paciente con una reacción alérgica tras la ingesta de frutas o frutos secos, debemos pensar en una posible alergia a LTP y recomendar al alta dieta de evitación de frutas rosáceas/manzana, zumos comerciales y frutos secos.

# «No se va a creer lo que ha echado mi hija»

A. Domingo Belanche, B. Borao Pallás, E. Ubalde Saz, R. García Romero, P. Salcedo Arroyo, P. Sanz Aznar

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 164]

## INTRODUCCIÓN

Los pólipos digestivos son una patología relativamente frecuente en la infancia, con un espectro clínico muy variable, aunque se presentan más frecuentemente como rectorragia indolora. Ante su hallazgo, conviene realizar estudio anatomopatológico y se debería realizar colonoscopia para descartar poliposis.

## CASO CLÍNICO

Niña de 3 años que acude a Urgencias de madrugada por diarrea con sangre como motivo de consulta. Desde hace dos días, realiza deposiciones más blandas y en mayor número (4-5 al día), así como dolor abdominal leve que aún persiste. No vómitos ni fiebre. La madre indica que cuando fue la paciente al baño la última vez, vio algo que no se esperaba «no se va a creer lo que ha echado mi hija». Al preguntar a qué se refería, la madre saca un táper y muestra una tumoración mucosa. Se realiza examen físico sin hallar alteraciones relevantes y se envía

la muestra a estudio anatomopatológico (AP). Cuando se visita en consulta, mejoría del dolor abdominal, se cita para gastro-colonoscopia: encontrando un pólipo en zona de colon ascendente a 90 cm de margen anal, que se extirpa, resto sin alteraciones. Se realiza estudio AP con diagnóstico: lesión polipoide hamartomatosa (pólipo juvenil).

## COMENTARIOS

Los pólipos son tumoraciones que se proyectan en la superficie de una mucosa, siendo visibles macroscópicamente. La mayoría suelen ser escasos en número, en ausencia de antecedentes familiares y sin potencial de malignización. Se clasifican según su morfología e histología. En la infancia, suelen ser pólipos hamartomatosos, con una incidencia del 2% en menores de 10 años, y localizados frecuentemente en zona rectosigmoidea. No se asocian a aumento del riesgo de cáncer. Si aparecen, se debería realizar colonoscopia para descartar poliposis.

