



Miembro de la Asociación
Española de Pediatría



BOLETIN DIARIO

N.º 1 - 6 SEPT 1964

XI CONGRESO NACIONAL DE PEDIATRÍA

50 años

del primer
Congreso
Nacional
de Pediatría
celebrado
en Canarias



Esta es la Universidad de La Laguna, que será vuestra casa durante los tres días de Congreso en Tenerife. Ahora, como la Fonseca compostelana, la hallareis callada, muda. Pero a partir de Octubre comienza a recoger las mejores esperanzas de los estudiantes que en ella cursan sus carreras. Ahora es vuestra y ¡ojalá que entre sus catedráticas paredes encontreis la solución para tantos problemas como aquejan a nuestra infancia!





Sociedades Canarias de Pediatría





vol 38-1
enero - abril 2014

Imágen de portada:
**Portada del Boletín Diario nº1
del XI Congreso Nacional de
Pediatria**
Universidad de La Laguna
Septiembre de 1964

Diseño y maquetación:
Lineal Creativos S.C.
angelgobierno@linealcreativos.com
Impresión:
Depósito Legal:
M: 17466/1968
ISSN:
1131-6128

- 4 • Directorio
- Editorial
- 6 **En el cincuentenario del primer Congreso Nacional de Pediatría celebrado en Canarias**
Victor García Nieto, Margarita Monge Zamorano, Manuel Gresa Muñoz
- Artículo especial
- 7 **Breve recuerdo del primer Congreso Español de Pediatría en las Islas Canarias**
Manuel Cruz Hernández
- Originales
- 11 **Atresia bilateral de coanas. Presentación de un caso**
Cinzia Tripodi, Carmen Marrero, José Antonio Garabal, Pedro Arango, Sabina Romero, Raquel Ferrera, Santiago López
- 15 **Un caso de acidosis tubular renal distal con sordera**
Pedro Arango Sancho, Helena Gil Peña¹, Cinzia Tripodi, María Isabel Luis Yanes, Fernando Santos Rodríguez, Víctor M. García Nieto
- 22 **Xantogranuloma juvenil. A propósito de un caso y revisión de la literatura**
Eduardo Valerio Hernández, Ricardo López Almaraz, M^a Carmen Martín Vela, Carmen Nieves Hernández León, Rosalba Sánchez González
- 30 **Cuerpo extraño intra-anal en un niño en edad escolar. A propósito de un caso**
Margarita Monge Zamorano, Javier Lorenzo Toledo, Manuel E. Méndez Abad, Nayra Negrin Torres, Anselmo Hernández Hernández, Cristina Quintana Herrera
- De la imagen al diagnóstico
- 33 **Pielonefritis xantogranulomatosa en pediatría**
Victor Pérez Candela, Rafael Ávila Suárez, Leonor López Morales

sumario

- Humanidades en pediatría
36 **Epónimos en pediatría (11). Cornelia de Lange**
Miguel Ángel Zafra Anta, Paloma Hernando López de laManzanara, Leire Parapar Álvarez

- Noticias
42 **Noveno Curso de Primavera de la Sociedad Canaria de Pediatría de Santa Cruz de Tenerife**

- 44 **Reunión Anual Conjunta de las Sociedades Canarias de Pediatría**

- 46 • Normas de publicación



canarias**pediátrica**

BOLETÍN DE LA SOCIEDAD CANARIA DE PEDIATRÍA
Fundado en 1967 (Dr. Manuel Herrera Hernández)

DIRECTOR

Víctor M. García Nieto

SECRETARIA DE REDACCIÓN

Margarita Monge Zamorano · mongemargarita@gmail.com

Manuel Gresa Muñoz · mgresa@ono.com

DIRECCIÓN-ADMINISTRACIÓN

C/. Horacio Nelson, 17 38005 Santa Cruz de Tenerife

C/. León y Castillo, 46 35003 Las Palmas de Gran Canaria

CONSEJO DE REDACCIÓN

Elisa Barrios González

Cleofé Ferrández Gomariz

Jorge Gómez Sirvent

Ricardo López Almaraz

Santiago López Mendoza

Pilar Lupiani Castellanos

Milagros Marti Herrero

Margarita Monge Zamorano

Abián Montesdeoca Melián

Carlos Ormazábal Ramos

Luis Peña Quintana

Víctor Pérez Candela

Pedro Suárez Cabrera

María del Valle Velasco Gonzalez

COMITÉ EDITORIAL HONORÍFICO

Honorio Armas Ramos

Manuel Bueno Sánchez

Pedro Cabrera Suárez

José Calvo Rosales

Eduardo Doménech Martínez

Concepción Gago García

Manuel Herrera Hernández

Juan Pedro López Samblás

Eduardo Machado Codesido

Manuel Martín Suárez

Manuel Moya Benavent

José Pérez González

Jesus Quintana Álvarez

Pedro Ruiz Espiga

José Sánchez Artilles

Rosa Gloria Suárez López de Vergara

Raúl Trujillo Armas

Amado Zurito Molina

SOCIEDAD CANARIA DE PEDIATRÍA**Ex Presidentes:**Sociedad de
Santa Cruz de Tenerife

Diego Guigou y Costa
 Raul Trujillo Armas
 Manuel Moya Benavent
 Juan Pedro López Samblás
 Eduardo Machado Codesido
 Amado Zurita Molina
 Eduardo Doménech Martínez
 Víctor Manuel García Nieto
 Honorio Armas Ramos

Sociedad de
Las Palmas de Gran Canaria

Fernado Navarro Arocena
 José Calvo Rosales
 Rafael Santana Guerra
 José Sánchez Artiles
 Manuel Herrera Hernández
 Manuel Martín Suárez
 Pedro Cabrera Suárez
 Concepción Gago García
 Jesús Quintana Álvarez
 Francisco Domínguez Ortega

**Juntas Directivas de las
Sociedades Canarias de Pediatría**

Santa Cruz de Tenerife

Presidencia: Rosa Gloria Suárez López de Vergara
 Vicepresidencia: Concepción Oliva Hernández
 Secretaría: Luis García Ramos Estarriol
 Tesorería: Anselmo Hernández Hernández
 Biblioteca: Margarita Monge Zamorano
 Vocales: M^a Cleofé Ferrández Gomariz
 Luis Antón Hernández
 Pedro Javier Rodríguez Hernández
 M^a Teresa Belda García
 José Manuel Rial Rodríguez
 Isabel Miguel Mitre
 José Ramón Alberto Alonso
 M^a del Pilar Álvarez Lavers
 Amada Trujillo Bencomo
 Alejandro Cobo Costa
 Luis Francisco Pérez Baena

Las Palmas de Gran Canaria

Gonzalo Cabrera Roca
 Sofía Quinteiro González
 Antonio Ramos Díaz
 Jesús Poch Páez
 Manuel Gresa Muñoz
 Antonio Machín Jiménez
 José Manuel López Sánchez
 Raimundo Beltrá Picó
 Antonio Aguilar Fernández
 Antonio Guerra García de Celis
 Olga Rodríguez Afonso
 Milagros Hernández Martí
 Sara García Luzardo

En el cincuentenario del primer Congreso Nacional de Pediatría celebrado en Canarias

Víctor M. García Nieto
Margarita Monge Zamorano
Manuel Gresa Muñoz

*E*ste año, la Asociación Española de Pediatría (AEP) celebra con toda solemnidad el centenario del primer Congreso Español de Pediatría que tuvo lugar en Palma de Mallorca del 19 al 25 de Abril de 1914, bajo el lema “Proteged a los Niños”.

Las actividades de ese congreso se dividieron en cuatro secciones (Puericultura, Medicina Infantil, Cirugía Infantil e Higiene Escolar). Además, se impartieron cuatro conferencias magistrales y una de divulgación dictada por Andrés Martínez Vargas, presidente e ideólogo de esa reunión primigenia. El índice completo de comunicaciones aparecerá en el Cuaderno de Historia de la Pediatría Española número 7 editado por el Grupo de Trabajo de Historia de la Pediatría y Documentación Pediátricas de la AEP, que estará próximamente disponible en la página web de la Sociedad.

Pues bien, en el ámbito local, los pediatras canarios debemos conmemorar otro hito relacionado, asimismo, con los congresos nacionales de pediatría. Nos referimos al XI Congreso Nacional de Pediatría que tuvo lugar entre los días 2 y 8 de septiembre de 1964. Fue el primero celebrado en Canarias. La génesis del mismo ya se ha contado en algunas páginas de esta revista con motivo de la celebración de los 50 años de la Sociedad Canaria de Pediatría. Decíamos en ese momento que en la Sesión de Clausura del X Congreso Nacional de Pediatría celebrado en Madrid en 1960, Diego Matías Guigou Costa propuso que la sede del siguiente Congreso Nacional, que debía tener lugar en 1964, fuera Canarias. Ciriaco Laguna Serrano que ya había sido elegido presidente del XI Congreso, sugirió la creación de una Sociedad Regional de Pediatría que facilitara la organización del Congreso, particularmente, teniendo en cuenta que el mismo debía celebrarse, de forma compartida, en Las Palmas y Santa Cruz de Tenerife.

La actividad científica desarrollada en esa Reunión será revisada en un artículo que se editará en breve, escrito por Manuel Herrera, primer director de esta revista y testigo directo de ese acontecimiento científico.

Para este número, solicitamos al maestro de muchos de los pediatras españoles, Don Manuel Cruz Hernández que acudió a ese congreso, que escribiera de forma sucinta sus recuerdos de esa efeméride. Le agradecemos infinitamente su amabilidad.

Como homenaje a esos pioneros reproducimos, a continuación, la composición de la “Comisión Organizadora de Santa Cruz de Tenerife” presidida por Diego Matías Guigou Costa. Llegados a este punto, queremos agradecer a Juan Pedro López Samblás, la cesión del material que vamos a utilizar aquí y en otros ámbitos para celebrar este acontecimiento tan relacionado con el inicio de la pediatría canaria.



comisión organizadora provincial

santa cruz de tenerife



Dr. D. DIEGO M. GUIGOU COSTA
Presidente



Dr. RAFAEL FOLCH JOU
Vicepresidente



Dr. JOSE G. MARTIN HERRERA
Vicepresidente



Dr. JOSE GONZALEZ
LUIS
Vicepresidente



Dr. PEDRO RDGUEZ
TRUJILLO
Secretario



Dr. EDUARDO
MACHADO CODESIDO
Tesorero



Dr. JAIME CHAVES
HERNANDEZ
Vocal



Dr. AGUSTIN OLIVA
BOLIGAN
Vocal



Dra. RISELA HDEZ.
CANADAS
Vocal



Dr. JOSE L. MARRERO
GARCIA - VINUESA
Vocal



Dr. JUAN P. LOPEZ
SAMBLAS
Vocal

Breve recuerdo del primer Congreso Español de Pediatría en las Islas Canarias

Manuel Cruz Hernández

Miembro de Honor de la Sociedad Canaria de Pediatría. Académico de Honor de la Real Academia de Medicina de Santa Cruz de Tenerife (Canarias)

En los años sesenta empezaron a cambiar algunas cosas en España pero también en otros países. Entonces, en el fragor de la intensa actividad clínica y docente, apenas nos dimos cuenta, pero luego resultó ser una etapa importante, vista con la perspectiva de unos cuantos años por no decir muchos. Se estaba produciendo al fin un despegue económico y se empezaban a olvidar las penurias recientes. Y la misma pediatría iniciaba su proceso de adaptación a la modernidad, dejando atrás la medicina infantil en los tiempos de la poliomielitis, para descubrir otros problemas que esperaban igualmente una solución, aunque para todos no habría una vacuna tan eficaz como la desarrollada por Salk y Sabin. Reflejo era así mismo la creación de nuevas Sociedades de pediatría, como la Canaria. Y como es reconocido en la década de los 60 hubo también una eclosión de nuevas perspectivas en arte, literatura y ciencia, por no hablar del turismo.

Quedaba bastante por hacer. Por ejemplo, el fenómeno necesario de la especialización pediátrica no había recibido el empuje definitivo. Por eso, era posible que pediatras generalistas, como eran entonces Ángel Ballabriga, Enrique Casado de Frías, José Peña Guitián, Ernesto Sánchez Villares o yo mismo, por citar sólo algunos nombres de los que destaca J. Brines en su Historia de la Pediatría, fueran solicitados como ponentes o conferenciantes sobre cuestiones que en este siglo XXI corresponden con todo merecimiento a las especialidades pediátricas.

Por lo que a mí mismo respecta, por aquellas fechas debía disertar tanto del síndrome nefrótico (Sociedad Valenciana de pediatría) como de las cardiopatías congénitas (Hospital de la Cruz Roja en Madrid), insuficiencia cardioesofágica (Reunión Anual de Pediatría en Barcelona) o de Hematología, como ocurrió en el primer congreso de pediatría celebrado en las afortunadas islas Canarias. Este año se celebra el 50 aniversario del XI Congreso Na-



Figura 1.
Logo del Congreso

cional de Pediatría que se celebró por primera vez en las Islas Canarias (figura 1), como me recuerda Víctor M. García Nieto. Efectivamente, en este gran certamen desarrollé la segunda ponencia del programa científico. Fue sin duda un eslabón interesante en mi carrera universitaria, ya que algunos consideraron que resultó ser como un primer ejercicio para las próximas y reñidas oposiciones (otro concepto del pasado) que tendrían lugar en Madrid para la cátedra de Pediatría de Barcelona, vacante desde 1955 por el fallecimiento de Rafael Ramos. No había pensado yo y mi grupo en este significado, pero ciertamente y como era nuestro estilo nos dedicamos un año largo a la preparación a fondo de la ponencia, que preside en el plano pediátrico mis recuerdos de aquel congreso, cuyo programa

... científico era menos denso que ahora y estaba marcado por las ponencias oficiales. Como dije, hacía poco fue creada la Sociedad Canaria de Pediatría y se esperaba con ilusión la enseñanza universitaria de nuestra especialidad, de la que fue primer catedrático de pediatría otro canario de corazón como Manuel Bueno. El congreso honraba así la meritoria pediatría canaria que en estos días seguramente se evocará, lo mismo que diversos datos de aquel congreso imborrable, unos buenos y alguno dramático, sobre lo que espero leer las aportaciones de otros.

Por mi parte me limitaré a resaltar o recordar algunos detalles de nuestra ponencia sobre "Anemias infantiles, recientes adquisiciones y problemas actuales" para mostrar no ya los cambios luego sucedidos en este gran capítulo de la hematología pediátrica o nuestras aportaciones personales, sino también el distinto talante y muy distinta organización de nuestros congresos pediátricos, iniciados en 1914 en Palma de Mallorca, la ciudad principal del otro archipiélago español. El trabajo se presentaba en papel -por entonces el ordenador solo era ciencia ficción- formando un buen volumen de 531 páginas, 12 capítulos, 109 figuras y 1046 citas bibliográficas. Nuestra aportación pretendía ser, junto a lo antes indicado, un reflejo parcial del progreso de la Pediatría.

Aunque mi nombre figuraba como responsable de la ponencia (figura 2), por haber sido acordado en el anterior congreso, a mi lado estaban en primera página mis excelentes colaboradores cuya cita me llena de orgullo,



Figura 2. Manuel Cruz durante su intervención en la II Ponencia del Congreso (Boletín Diario. XI Congreso Nacional de Pediatría. Santa Cruz de Tenerife 1964; nº 3, 8 Sept)

recordando su imprescindible y excelente contribución: José Martín Santana un pediatra canario excepcional, formado en Cádiz y que me siguió con otros a Barcelona (figura 3); Antonio Martínez Valverde, condiscípulo en Granada y luego primer catedrático de Pediatría de la Universidad de Málaga; Juan Antonio Molina Font, gaditano, formado junto a mí en Cádiz y luego en Barcelona, culminando su carrera como catedrático de Pediatría en Granada, para mantener viva la antorcha encendida por Rafael García Duarte, enriquecida por Antonio Galdó y seguida por mí mismo; Jesús Moreno Martín, otro condiscípulo granadino, profesor titular de pediatría y uno de los pioneros de la neonatología en Andalucía; Francisco Rodríguez López, durante mucho tiempo mi mano derecha en Cádiz y luego primer catedrático de Pediatría en la Universidad de Murcia y, finalmente, Julio Toscano Montes de Oca, gaditano de pura cepa, que durante algún tiempo dirigió con Germán López el pequeño laboratorio de Servicio de Pediatría en el inolvidable hospital Moreno de Mora, aunque pronto sería el jefe de Departamento de Pediatría en el Hospital universitario de la Seguridad social.

En la página inicial de la ponencia con los debidos agradecimientos tenían un destacado lugar dos pediatras canarios insignes: Manuel Herrera Hernández, por su contribución clínica a la drepanocitosis (figura 3) y Manuel Casanova Fernández, como investigador de las ferropenias. Compartían este espacio, con A. Encinas de Badajoz y A. Cárdenas de Huelva así como Kleihauer y Betke de Alemania.

Los grandes capítulos de la ponencia eran:

1. El síndrome anémico en la infancia y sus métodos de estudio actuales.
2. Factores biológicos de la eritropoyesis. Revisión y aportaciones personales.
3. Los sistemas enzimáticos en las anemias de la infancia.
4. El síndrome hemolítico en la infancia: esferocitosis hereditaria.
5. Hemoglobinopatías: hemoglobinas normales y patológicas.
6. Talasemias.
7. Hemoglobinopatías en España: drepanocitosis y microdrepanocitosis.
8. Anemias hemolíticas adquiridas: inmunohematología de los eritrocitos.
9. Anemias aplásticas e hipoplásticas en pediatría.
10. Anemias megaloblásticas y perniciosiformes en el niño.
11. Anemias ferropénicas en la infancia.
12. Los procesos anémicos en el periodo neonatal.

Por aquellos años las talasemias y las hemo-

...

... globinopatías llamaban la atención por su escaso conocimiento y por considerarlas erróneamente como una rareza, lo mismo que el tratamiento hormonal de las anemias aplásicas congénitas como la de Fanconi, cuando no existía en la práctica pediátrica ni por asomo el trasplante de médula ósea, de células precursoras hematoyéticas o de células madre. Ya antes había trabajado yo en el tema y luego seguí insistiendo algún tiempo en la clínica y en la investigación, con invitación a varios Congresos Españoles de Hematología en los tiempos de P. Farreras Valentí, hasta el punto de ser fuerte mi tentación de olvidar la desbordante pediatría general y dedicarme por entero a la hematología pediátrica. Al final pudo más mi obligación como docente de intentar difundir la total pediatría, aunque el tiempo me dio la satisfacción de ver consagrada a mi hija Ofelia Cruz como jefe de Servicio de Hematología y Oncología en el Hospital Universitario San Juan de Dios de Barcelona, donde radica ahora la cátedra de Pediatría. Mi afirmación previa de situar en un primer plano la aportación comentada al programa científico de aquel Congreso español de Pediatría en 1964, con sede compartida por Las Palmas de Gran Canaria y Santa Cruz de Tene-

rife, tal vez sorprenda a los que me conocen bien, porque muchas veces he dicho de viva voz y por escrito, y ahora lo reconozco, que mi visita a las islas Canarias era un viejo deseo desde que aprendí a quererlas y admirarlas a través de los amigos, de los compañeros y sobre todo de los discípulos. Entre los más destacados y amigos fieles están los pediatras canarios que me hacen el honor de citarme como maestro, si bien yo aprendí mucho de ellos, por su tesón, su cultura, su fidelidad, su calidez humana, su generosidad, su humanismo y el amor a la tierra que les vio nacer también, sin dejar de sentirse profundamente españoles. Gracias a ellos ya sabía mucho de los primeros hospitales, de los pediatras pioneros, de su clima benigno y de la belleza impresionante de sus ciudades y de toda su geografía, donde destacan parajes patrimonio de la biosfera o de la humanidad y que ahora no me permito ni siquiera enumerar, porque necesitaría demasiado espacio y no podría superar el relato de otros. Eso sí, lo que pude ver en aquella rápida y primera ojeada no me defraudó, al contrario me deslumbró y quedé siempre con ganas de repetir la visita, como por fortuna he podido hacer, aunque no tantas veces como quisiera.



Figura 3. Fotografía tomada en la excursión al Teide durante el Congreso. De pie, en el centro, aparece Manuel Cruz y, a su izquierda, Juan Pedro López Samblas y Eduardo Machado. Debajo. Manuel Herrera, Jaime Chaves y Rafael Santana Guerra

Atresia bilateral de coanas. Presentación de un caso

Cinzia Tripodi, Carmen Marrero, José Antonio Garabal*, Pedro Arango, Sabina Romero, Raquel Ferrera, Santiago López.

Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Sección de Neonatología,

* Servicio de Otorrinolaringología, Santa Cruz de Tenerife

Resumen

La atresia de coanas es una malformación congénita poco frecuente. Su incidencia es de 1/5 000- 8 000 recién nacidos. Se caracteriza por obstrucción nasal unilateral en el 55% de los casos o bilateral en el 45%. Puede aparecer de manera aislada o asociada a la secuencia CHARGE. Las vías de abordaje son la transpalatina, transeptal y la transnasal. En los últimos años, esta última ha desplazado a la clásica vía transpalatina. La complicación postquirúrgica más frecuente es la estenosis. Presentamos el caso de una recién nacida de 30 horas de vida, remitida desde un hospital comarcal, por dificultad respiratoria moderada al llorar o al comer, que desaparece en reposo. No se objetiva el paso de sonda por coana derecha y en la izquierda pasa con dificultad. Se confirmó el diagnóstico mediante nasofibroscopia y técnicas de imagen. La elección de la técnica y del momento de la cirugía depende del carácter unilateral o bilateral, la edad del paciente y la clínica. La atresia de coanas es un diagnóstico a tener en cuenta en el diagnóstico diferencial de la dificultad respiratoria en el recién nacido.

Palabras clave

Dificultad respiratoria, neonato, atresia de coanas, cirugía de coanas.

Choanal atresia

Summary

Choanal atresia is a rare congenital malformation. Its incidence is 1/5 000-8 000 newborns. It is characterized by unilateral nasal obstruction in 55% of cases and 45% bilateral. It may occur isolated or associated with CHARGE sequence. The surgical approaches are the transpalatal, transeptal and transnasal. In recent years, the latter has moved to the classical transpalatal pathway. The most frequent complication is postsurgical stenosis. We report the case of a newborn with 30 hours of life, referred from a district hospital for respiratory distress moderate to mourn or eating, which disappears at rest. The passage of probe no objective right choana and left about difficulty. The diagnosis was confirmed by nasofibroscope and imaging techniques. The choice of technique and timing of surgery depends on the unilateral or bilateral nature, the age of the patient and the clinic. Choanal atresia is a diagnosis to be considered in the differential diagnosis of respiratory distress in the newborn.

Keywords

Respiratory distress, newborn, choanal atresia, surgery of coanas.



... Introducción

La atresia de coanas es una malformación congénita poco frecuente. Consiste en una falta de comunicación entre la cavidad nasal y el tracto digestivo-respiratorio. Se produce por la falta de reabsorción del tejido mesenquimal con persistencia de la membrana nasobucal, que separa las cavidades nasales y faríngea durante el proceso de embriogénesis. Normalmente, la zona atrésica se encuentra en la unión palatomaxilar, por delante del borde posterior del vómer y del hueso palatino¹.

Su incidencia es de 1 de cada 5 000 a 8 000 recién nacidos, con una proporción mujer/hombre 2:1. Se caracteriza por obstrucción nasal que puede ser unilateral en el 55% de los casos o bilateral en el 45%, completa o incompleta. Se localiza sobretodo en el lado derecho con desviación del septo hacia el lado afecto. Puede aparecer de manera aislada o formando parte de la secuencia CHARGE (coloboma, alteraciones cardíacas, retraso del crecimiento, hipoplasia genital y alteraciones auditivas)².

La atresia unilateral puede ser paucisintomática e incluso pasar inadvertida. Sin embargo, en los casos bilaterales, ante la incapacidad del recién nacido de mantener una respiración bucal provoca dificultad respiratoria intensa, con tiraje y episodios de cianosis e hipoxia que pueden requerir intubación y alimentación por sonda orogástrica. Ante la sospecha clínica, se procede a explorar la permeabilidad de ambas fosas nasales, inicialmente se intenta pasar una sonda sin que sea posible llegar a la nasofaringe. El diagnóstico se confirma mediante nasofibroscopia. En los casos dudosos se indican pruebas de imagen, donde se utilizan medios de contraste hidrosolubles y en determinados casos se necesita realizar una tomografía axial computerizada, que permite distinguir si el tabique es óseo o membranoso, además de su localización y extensión precisas. El 30% de las atresias se describen como puramente óseas; el 70% restante son mixtas, óseas y membranosas. El tratamiento definitivo es quirúrgico. Las vías de abordaje más usadas son: la transpalatal, transeptal y la transnasal. En los últimos años, el avance de la endoscopia nasal ha desplazado a la clásica vía transpalatina para su abordaje quirúrgico. Las complicaciones posquirúrgicas más frecuentes son la estenosis, la presencia de tejido de granulación

y la formación de sinequias intranasales. Para evitar estas complicaciones, se ha intentado colocar dispositivos tipo stent de manera prolongada y, en la actualidad, se está ensayando el uso de fármacos antimitóticos, como la mitomicina, que impiden la formación de tejido de granulación.

Caso clínico

Se trata de una recién nacida de 30 horas de vida, remitida desde un hospital comarcal por presentar dificultad respiratoria desde el nacimiento. A su ingreso en UCIN, presenta tiraje subcostal con retracciones intercostales y supraesternal al llorar o al comer. La frecuencia respiratoria y las saturaciones estaban dentro de la normalidad en reposo. Se objetiva ausencia de paso de sonda por coana derecha y en la izquierda se logra con dificultad. Valorada por el Servicio de Otorrinolaringología se realiza nasofibroscopia flexible que confirma la presencia de una obstrucción en la fosa nasal derecha, con desviación del septo nasal hacia la izquierda, hecho que dificulta el paso del fibroscopio por la fosa izquierda.

Se realiza radiografía con contraste hidrosoluble y se observa que desde la fosa nasal a faringe no hay paso de contraste por el lado derecho y es filiforme por el lado izquierdo.



Figura 1.
Radiografía de senos bilaterales
con contraste hidrosoluble

Para descartar malformaciones asociadas, se completó el estudio con ecografías transfontanelar, cardíaca y abdominal, que no evidenciaron anomalías.

Con el diagnóstico de atresia de coana derecha, se programó la resección quirúrgica por vía endonasal. Previa limpieza de secreciones, se perfora la membrana con láser CO₂ y se amplían los márgenes mediante cucharilla de cirugía otológica.



Figura 2.
Membrana en la coana derecha



Figura 3.
Intervención con láser
en la coana derecha

Al revisar la fosa izquierda, se visualiza atresia membranosa con un pequeño orificio, por lo que también se interviene quirúrgicamente.



Figura 4



Figura 5

Figuras 4 y 5.
Intervención con láser de la membrana en la
coana izquierda

Se decidió aplicar mitomicina tópica de acuerdo a las recomendaciones halladas en la bibliografía.

La evolución postoperatoria fue satisfactoria. Se pudo comenzar la tolerancia oral por succión a las 12 horas de la intervención. A las 24 horas se realiza valoración endoscópica de las fosas nasales y se comprueba la permeabilidad de ambas coanas.

La paciente es dada de alta a los 2 días de la intervención, con buena tolerancia oral y ausencia de clínica respiratoria.

A las tres semanas se revisa nuevamente mediante fibronasoscopia flexible quedando de manifiesto disminución del diámetro de ambas coanas programándose seguimiento estrecho ante la posibilidad de re estenosis.

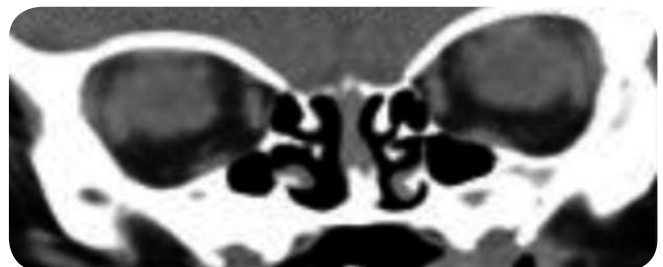


Figura 6.
TAC de senos de control después de la intervención (corte coronal)

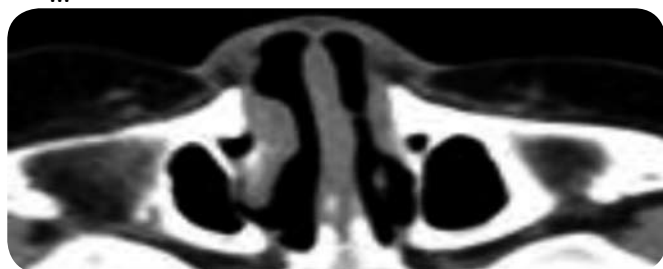


Figura 7.
TAC de senos de control
después de la intervención (corte axial)

Discusión

La elección de la técnica y sobre todo del momento de la cirugía en la atresia de coanas se basa en varios factores, como el carácter unilateral o bilateral, la edad del paciente y sobre todo la clínica que presenta³.

La vía endoscópica tiene como principal ventaja la reducción del tiempo quirúrgico, del sangrado, de la fistulización y no va a alterar los núcleos de osificación del paladar y de la pirámide nasal⁴. La vía transpalatina, más lesiva, queda reservada al fracaso de una cirugía previa.

En la literatura se evidencia que el éxito obtenido con la vía de abordaje endonasal está en torno al 80-90%⁴, independientemente del uso de stents de larga duración para evitar el riesgo de estenosis, que es del 14,7% en últimas revisiones bibliográficas⁵. Mantener tales dispositivos, entre unas semanas a meses, puede favorecer la infección local y la formación de tejido de granulación. La tendencia actual es prescindir de los stents, manteniendo una higiene adecuada de las fosas nasales limpias, realizando revisiones frecuentes para evitar la estenosis y actuar precozmente si apareciera⁶.

En nuestra paciente se utilizó la mitomicina C como coadyuvante a la resección endoscópica. Este agente es un aminoglucósido producido por el hongo *Streptomyces caespitosus*, usado como agente antineoplásico por su acción alquilante sobre las cadenas de ADN. Actualmente se ha extendido su uso en la prevención de estenosis cicatriciales posquirúrgicas, como en la cirugía del glaucoma, miringotomías, dacrocistorrinostomías, cirugía de drenaje de senos e incluso en cirugía laríngea⁷. Este fármaco inhibe la proliferación y la migración de los fibroblastos reduciendo la formación de tejido de granulación y, por lo tanto, la aparición de estenosis cicatricial⁸. No hay consenso en cuanto a la dosis y el tiempo de exposición en su aplicación entre

los diferentes estudios. La forma más extendida de aplicación es diluir un mililitro de una concentración 0,4 mg/dl, y aplicarlo en una torunda durante 3-4 minutos. Se han descrito efectos sistémicos indeseables secundarios a la absorción a través de las mucosas, tales como aplasia medular y síndrome hemolítico-urémico⁹. Efectos que hacen que su uso no esté totalmente aceptado.

Es importante durante el seguimiento descartar la presencia del reflujo gastroesofágico que puede ser causa de estenosis, empeorando el pronóstico.

La atresia de coanas, aunque no muy frecuente, debe entrar en el diagnóstico diferencial de la dificultad respiratoria en el recién nacido. Ha de tenerse presente sobre todo en los casos bilaterales, dado que se hace cursa con una manifiesta Insuficiencia respiratoria nasal, con estridor y episodios de cianosis, siendo una urgencia de riesgo vital.

Bibliografía

1. Lecler JE, Fearon B. Choanal atresia and associated anomalies. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1987; 13:265-272
2. Keller JL, Kacker A. Choanal atresia, CHARGE association, and congenital nasal stenosis. *Otolaryngol Clin North Am* 2002; 33: 1343-1351
3. Andrieu-Guitrancourt J, Stipon PM. Cirugía de la imperforación nasal. *Enciclopedia Médico-Quirúrgica* 2002; E46-230
4. Van Den Abbeele T, François M, Narcy P. Transnasal endoscopic treatment of choanal atresia without prolonged stenting. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2002; 128:936-940
5. Durmaz A, Tosun F, Yldm N, Sahan M, Kvrakdal C, Gerek M. Transnasal endoscopic repair of choanal atresia: results of 13 cases and meta-analysis. *J Craniofac Surg* 2008; 19: 1270-1274
6. Holland BW, McGuiert WF. Surgical management of choanal atresia. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2001; 127:1375-1380
7. Prasad M, Ward RF, April MM, Bent JP, Froehlich P. Topical mitomycin as an adjunct to choanal atresia repair. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2002; 128:398-400
8. Rahbar R, Shapshay SM, Healy GB. Mitomycin: Effects on laryngeal and tracheal stenosis, benefits and complications. *Ann Otolrhinolaryngol* 2001; 110:1-11
9. Eliashar R, Eliacher I, Escalmado R, Grenalich T, Strome M. Can topical mitomycin prevent laryngotracheal stenosis? *Laryngoscope*. 1999; 109:1594-1600

Un caso de acidosis tubular renal distal con sordera

Pedro Arango Sancho, Helena Gil Peña¹, Cinzia Tripodi, María Isabel Luis Yanes, Fernando Santos Rodríguez², Víctor M. García Nieto

Sección de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife. ¹Laboratorio de Investigación de Pediatría y ²Sección de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo. Grupo RenalTube

Resumen

La acidosis tubular renal (ATR) constituye un síndrome clínico de acidosis metabólica hiperclorémica causado por un defecto en la reabsorción renal de bicarbonato y/o en la excreción urinaria del ion hidrógeno (H⁺).

Su etiología es variada. La célula α -intercalada es la estructura sobre la cual se produce la alteración que dará lugar a los diversos cambios iónicos desencadenantes de la situación metabólica responsable de la clínica de esta enfermedad. En los casos más severos puede acompañarse de nefrocalcinosis y el desarrollo de diferentes grados de insuficiencia renal, extremo que es, posiblemente, evitable con un diagnóstico y un tratamiento precoz con alcalinizantes como el citrato potásico. Por ello, el conocimiento de su sintomatología y sus posibilidades terapéuticas son muy importantes.

Desde que en 1976 los Dres. Bañares Baudet y Rodríguez Hernández publicaran en esta misma revista el primer caso de tubulopatía descrita en Canarias, un varón de 14 años afecto de acidosis tubular renal distal, se ha avanzado notablemente en el conocimiento de la enfermedad con el descubrimiento de sus bases genéticas como punto destacado.

Ahora, casi 40 años después, queremos rendirles nuestro reconocimiento presentando un caso de un lactante de 4 meses de vida afecto de la misma enfermedad, en su variante con asociación a sordera.

Palabras clave

Acidosis tubular renal distal, hipopotasemia, acidosis metabólica hiperclorémica, pruebas de acidificación, citrato potásico, célula α -intercalada, nefrocalcinosis

Abstract

Renal tubular acidosis (RTA) is a clinical syndrome of hyperchloremic metabolic acidosis caused by a defect in the renal reabsorption of bicarbonate and/or urinary excretion of hydrogen ion (H⁺).

Its aetiology is varied; with the α -intercalated cell structure on which the alteration will lead to different ion triggers metabolic changes responsible for the clinical situation of the disease occurs. In severe cases it can be accompanied by nephrocalcinosis and development of different degrees of renal failure, end possibly preventable with early diagnosis and treatment with alkalinizing as potassium citrate. Therefore, knowledge of their symptoms and therapeutic options are very important.

Since 1976, Drs. Bañares Baudet and Rodríguez Hernández published in this journal the first case of tubulopathy described in the Canary Islands, a 14 year old male diagnosed of distal renal tubular acidosis, has been progress in the understanding of the disease with the discovery of the genetic basis point highlights .

Now, almost 40 years later, we honour them by presenting a case of an infant of 4 months old with the same disease, in association with its variant with deafness.

Keywords

Distal renal tubular acidosis, hypokalemia, hyperchloremic metabolic acidosis, acidification tests, potassium citrate, α - intercalated cell, nephrocalcinosis

... Introducción

La acidosis tubular renal (ATR) constituye un síndrome clínico de acidosis metabólica hiperclorémica causado por un defecto en la reabsorción tubular renal de bicarbonato y/o en la excreción urinaria de ion hidrógeno (H⁺). Su etiología es diversa. En los últimos años, las técnicas de biología molecular han permitido conocer las bases genéticas de los distintos subtipos de ATR.

En 1976, los Dres. Bañares Baudet y Rodríguez Hernández, urólogos del entonces Hospital General y Clínico de Tenerife, publicaron un artículo en esta misma revista en el que presentaban la historia clínica de un varón de 14 años afecto de ATR distal¹. Se trata de la primera tubulopatía descrita en Canarias. El paciente tenía acidosis metabólica hiperclorémica, orinas alcalinas, nefrocalcinosis, litiasis renal bilateral y un importante retraso ponderoestatural (figuras 1-3).

Fig. 1 Paciente cuya historia clínica publicaron en esta revista Bañares Baudet y Rodríguez Hernández en 1976¹



Fig. 1

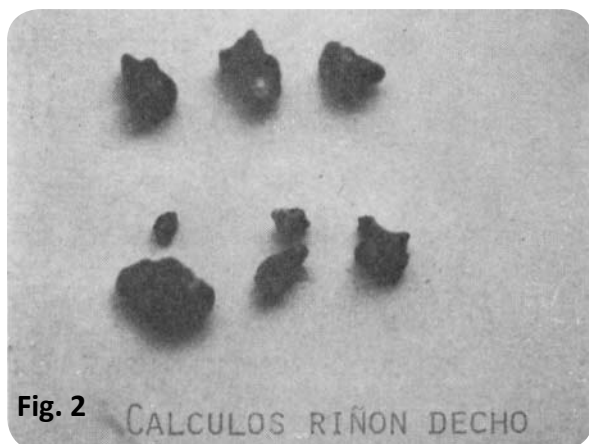


Fig. 2

Fig. 2. Cálculos extraídos del riñón derecho al paciente de la figura 1

Fig. 3. Cálculos extraídos del riñón izquierdo al paciente de la figura 1



Fig. 3

Desde entonces, se han llevado a cabo numerosos avances en torno a la acidosis tubular renal destacando, entre ellos, el descubrimiento de las bases genéticas de la enfermedad. Este artículo es un reconocimiento a esos dos pioneros. Además, presentamos la historia clínica de un varón diagnosticado de la variante de ATR distal asociada con sordera.

... Caso clínico

Paciente varón que acudió a los 4 meses y 23 días de vida al Servicio de Urgencias por un cuadro de 72 horas de evolución consistente en vómitos que, en horas previas, se hicieron incoercibles, junto a rechazo de la alimentación y disminución del nivel de conciencia.

Como antecedentes personales de interés destacaba el establecimiento de una curva ponderal deficiente y de regurgitaciones de repetición que habían requerido varios cambios en su alimentación, por lo que era alimentado con leche sin lactosa. En una ecografía de control realizada en el 7º mes de gestación se había observado una imagen compatible con una posible estenosis pieloureteral izquierda.

En la exploración física presentaba un peso de 4.850 gramos (percentil <3), talla 63,5 cm (percentil 25), PC 40 cm (percentil <3), Tª 36,0°C, FC 112 lpm, FR 40 rpm, TA 100/70 mmHg y Sat tCO₂ 100% respirando aire ambiente.

Impresionaba de gravedad, con mal estado general y palidez cutánea manifiesta con signos de deshidratación evidente (fontanela anterior ligeramente deprimida, mirada perdida con ausencia de lágrimas y ojos hundidos, mucosa oral seca y secreciones orofaríngeas

pastosas). Mostraba un deficiente estado de nutrición con pliegue cutáneo positivo. Los pulsos periféricos conservados pero débiles, sobre todo los femorales, y el relleno capilar estaba enlentecido. En el área neurológica, se encontraba letárgico y con una escasa respuesta a estímulos y mostraba hipotonía evidente y llanto quejumbroso.

En el Servicio de Urgencias se realizaron análisis de sangre, orina, líquido cefalorraquídeo y pruebas de imagen que incluyeron una radiografía de tórax y abdomen dentro del protocolo para despistaje de sepsis.

Se inició tratamiento antibiótico empírico con ampicilina y cefotaxima. Los resultados analíticos realizados mostraron una marcada hipopotasemia (1,6 mEq/l), acidosis metabólica hiperclorémica (pH 7,33, Cl- 133 mEq/l) y una orina alcalina con hipocitaturia (cociente citrato/creatinina 129 mg/g). Dada la clínica y las alteraciones hidroelectrolíticas, tomando como alteración analítica guía la marcada hipopotasemia y la acidosis hiperclorémica (figura 4), se concluyó que el paciente estaba afecto de una acidosis tubular renal distal. El diagnóstico fue confirmado mediante la realización de dos pruebas de acidificación. Así, el pH urinario mínimo con estímulo de furosemina fue 7,43 y la pCO₂ urinaria con estímulo de acetazolamida más bicarbonato sódico se

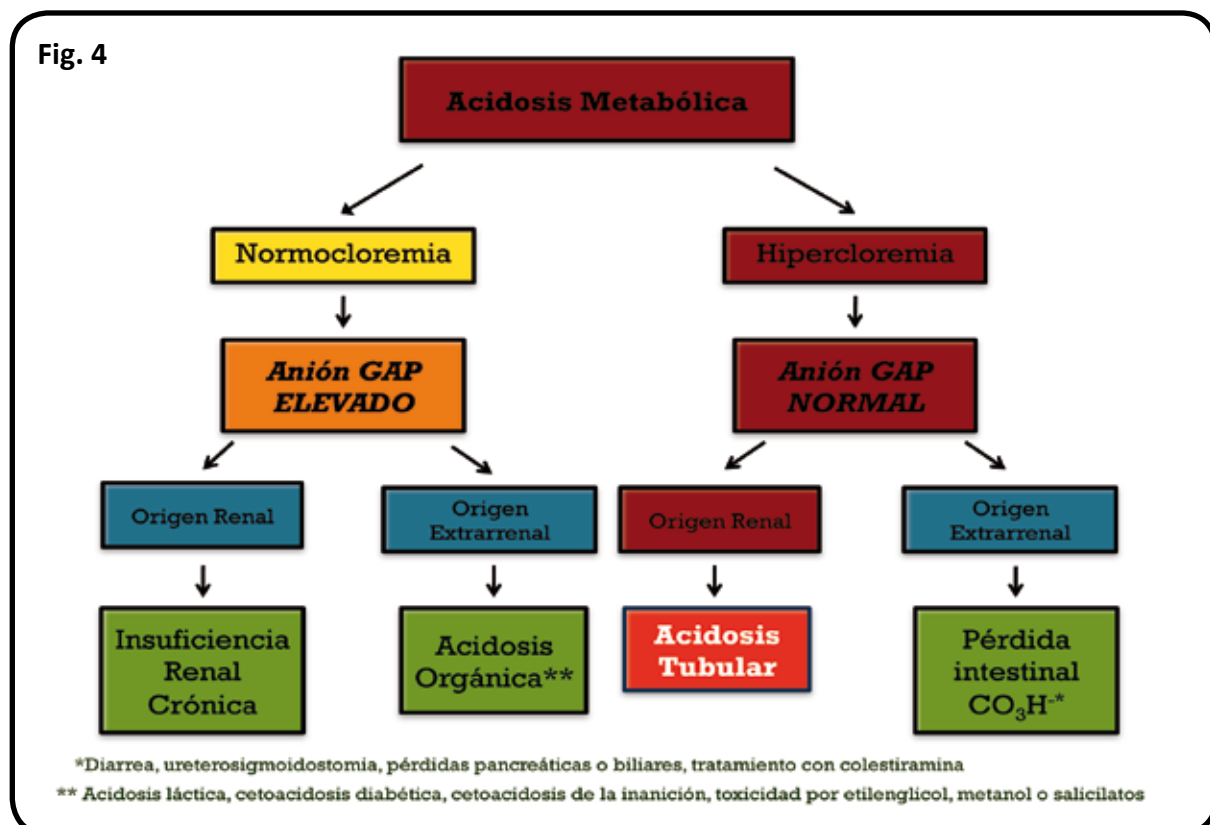


Figura 4. Algoritmo diagnóstico de las acidosis metabólicas de la infancia

... elevó únicamente a 50,3 mmHg (normal > 70 mmHg).

A los once meses de vida fue intervenido de la estenosis pieloureteral izquierda.

Durante el seguimiento, se constató un defecto de la audición que se confirmó al estudiar los potenciales auditivos evocados del tronco encefálico (PEATC). La alteración consistía en una hipoacusia neurosensorial bilateral que era más marcada en el oído derecho con residuos auditivos de ciertas frecuencias en el oído izquierdo. El paciente fue tratado mediante la colocación de un implante coclear lo que permitió la conservación parcial de la audición y un correcto desarrollo posterior en la esfera del lenguaje. El paciente fue diagnosticado de acidosis tubular renal distal tipo I en su variante de herencia autosómica recesiva asociada a sordera neurosensorial bilateral. En el estudio genético se observó una mutación en heterocigosis consistente en la inserción de una citosina en el codón 384 del exón 12 (c.384insC) del gen ATP6V1B1. Éste, codifica la subunidad B1 de la H⁺-ATPasa en la célula α -intercalada del túbulo colector renal (figura 5).

Figura 5. La acidificación urinaria tiene lugar, preferentemente, en las células α -intercaladas del túbulo colector cortical. La secreción de H⁺ está mediada por una ATPasa vacuolar (H⁺-ATPasa) que transfiere H⁺ activamente a través de la membrana luminal. La función de esta H⁺-ATPasa está marcadamente influenciada por la electronegatividad generada en la luz tubular por el transporte simultáneo de Na⁺ en las células principales del túbulo colector. Mutaciones en el gen ATP6V1B1 que codifica la subunidad B1 de la H⁺-ATPasa origina la forma autosómica recesiva (AR) asociada a sordera neurosensorial. La forma AR de ATR distal sin sordera está causada por mutaciones en el gen ATP6V0A4 que codifica la subunidad $\alpha 4$ de la H⁺-ATPasa. El bicarbonato, formado intracelularmente por la acción de la anhidrasa carbónica intracitoplásmica (AC tipo II), abandona la célula a través de la membrana basolateral mediante un mecanismo de transporte eléctricamente neutro de intercambio Cl⁻/HCO₃⁻ que se realiza por la acción de una proteína transportadora, la denominada proteína banda 3 o AE1. La forma autosómica dominante de ATR distal está causada por mutaciones en el gen SLC4A1 que codifica ese intercambiador.

Fig. 5

Célula α -intercalada

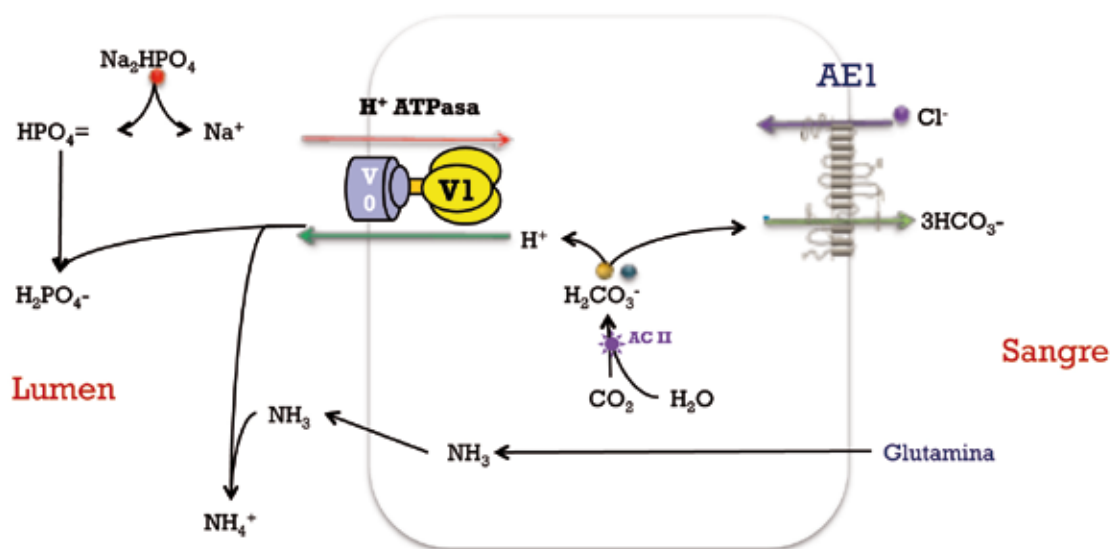


Tabla I. Evolución de las variables analíticas estudiadas durante el tiempo de evolución en nuestro paciente

	pHu	Ca Sérico	Ca/Cr	Cit/Cr	NAG/Cr	MAU/Cr	Capacidad de concentración
1999	8	9,9-10,3	0,1-0,34	187,4-701	-	-	408,424 y 312 523,484 y 387
2000	8	10,2-10,3 - 10,4-10,6	0,04-1,25	107,61-2323	-	-	605,358 y 280 572,559 y 574 602,694 y 700
2001	8	10,4	0,13	649,78	-	-	644, 574
2002	7,5/8,5	10,1-10,3	0,04-0,07	1270	-	1,79-2,36	703,663 y 621
2003	8	10-10,2	0,05-0,18	159,5-676,1	-	1,58	641,673 y 548 671,564 y 543 670,710 y 646
2004	7,5/8	10,1-10,7	0,1-0,14	222,4-517,2	-	-	565,664 y 443
2005	8	-	0,06-0,1	896,63	-	0,5429	535,687 y 456
2006	7,5	9,7-10	0,11-0,39	269,7-1035,5	1,97	1,11	656,685 y 284
2007	7,5/8	9,6-10,2	0,06-0,13	908,6	1,67	3,3	665,682 y 518
2008	7,5	-	0,083	628,07	3,6	10,49	-
2009	7,5/9	9,5-9,8	0,03-0,14	210,8-525	5,74	5,09-8,2	-
2010	8	9,6-9,8	0,06-0,08	793,7	0,477-4,32	0,73-4,21	682,685 y 687
2011	7,5/8	9,8	0,03-0,04	172,25-345,3	1,1-2,39	0,47	-
2012	8	10,4	0,02	362,46-612,9	1,30	0,40	-

Ca/Cr, cociente calcio/creatinina (mg/mg). Cit/Cr, cociente citrato/creatinina (mg/g). NAG/Cr, cociente N-acetilglucosaminidasa/creatinina (U/gr). MAU/Cr, cociente microalbumina/creatinina ($\mu\text{g}/\mu\text{mol}$). Capacidad de concentración, osmolalidad urinaria máxima con estímulo de desmopresina (DDAVP) (mOsm/Kg)



El paciente ha sido tratado con citrato potásico a distintas dosis a lo largo de su vida. Un resumen de los exámenes complementarios en distintos momentos se muestra en la Tabla I. En la actualidad, tiene 15 años. La exploración física es normal, incluida la talla. El FGR es normal. Únicamente, mantiene un defecto moderado en la capacidad de concentración renal (tabla I). No ha desarrollado nefrocalcinosis.

... Discusión

La primera descripción de la ATR distal tipo I se remonta al año 1936, en el que Butler, Wilson y Farbes publicaron un artículo en el que se presentaron las historias clínicas de cuatro lactantes con unas características clínicas y bioquímicas comunes que conformaban un cuadro clínico no descrito hasta entonces caracterizado por: "1. Deshidratación persistente en ausencia de vómitos y diarrea excesiva y en presencia de una adecuada ingesta de alimentos, líquidos y sal. 2. Hiperpnea persistente asociada a una elevación mantenida de la concentración del cloro sérico y reducción de la de bicarbonato. 3. Depósito de sales de calcio dentro y adyacente a algunos túbulos renales"².

En 1940, Albright et al. publicaron las características clínicas de una paciente que tenían ciertas coincidencias con las de los comunicados por Butler et al. La joven, de 13 años de edad, fue diagnosticada de raquitismo persistente y talla baja. Los niveles plasmáticos de calcio eran normales (lo que descartaba un hiperparatiroidismo primario), los de fosfato reducidos y los de fosfatasa alcalina elevados, compatible con raquitismo. El cuadro se acompañaba de "depósitos masivos de calcio" en las pirámides de los riñones, hipercloremia e hipobicarbonatemia³. Se realizaron pruebas de estímulo con cloruro amónico con cuyos resultados llegaron a la conclusión, por primera vez, de que la enfermedad se caracterizaba por una incapacidad para producir amonio y excretar orinas ácidas. Asimismo, fueron los primeros en describir la hipercalcemia, lo que condicionaba la aparición de un hiperparatiroidismo secundario y una cierta hipofosfatemia. Esos autores propugnaron el tratamiento con sales de citrato como forma de "elevar el CO₂ sérico y reducir los niveles de cloremia"³.

Unos años después, Albright et al., en 1946, en uno de los artículos más extensos de la literatura nefrológica (81 páginas), opinaban ya que la nefrocalcinosis debía considerarse una complicación de los trastornos de la homeostasis que sucedían en el nuevo trastorno al que denominaron "acidosis renal resultante de una insuficiencia tubular sin insuficiencia glomerular"⁴. La explicación de la nefrocalcinosis estaba en relación con la hipercalcemia que era secundaria, ya que se normalizaba al iniciarse el tratamiento alcalinizante. Los autores llamaron la atención, asimismo, sobre la

existencia de una pérdida urinaria de potasio incrementada que podía causar hipopotasemia y parálisis secundaria. Dos pacientes que no mostraron calcificación renal tenían una capacidad de concentración aceptable con lo que arguyeron que la hipostenuria debía ser secundaria a la nefrocalcinosis. En publicaciones posteriores, este nuevo cuadro fue denominado nefrocalcinosis infantum^{5,6}.

Frecuentemente, la sintomatología está presente desde las primeras semanas de vida en forma de vómitos, poliuria, deshidratación y falta de ganancia ponderal. Más adelante se hace más evidente el retraso de crecimiento y la poliuria. Aunque poco frecuente, es una causa de deshidratación severa, como en nuestro caso, que puede llegar a poner en peligro su vida ante crisis repetidas de deshidratación, colapso circulatorio, arritmia cardíaca con dificultad respiratoria, letargia y coma. La nefrocalcinosis, cuando está presente, es un hallazgo precoz. Como consecuencia de la hipopotasemia pueden aparecer debilidad muscular o parálisis flácida. Debe investigarse la asociación con sordera nerviosa.

La acidosis metabólica causada por el defecto de secreción tubular de H⁺ produce retraso del crecimiento, inhibición de la reabsorción de ClNa, movilización del calcio óseo, hipercalcemia e hipocitraturia. Estas dos últimas condiciones originan la nefrocalcinosis. Al no poder intercambiarse Na⁺ por H⁺ en el túbulo colector, lo hace con K⁺. Por esta razón existe hipopotasemia que se incrementa por el hiperaldosteronismo causado por la contracción de volumen originada por la pérdida salina y la poliuria. Ésta, es originada por la nefrocalcinosis, la pérdida salina y la depleción corporal de potasio (nefropatía hipopotasémica)^{7,8}.

El hallazgo fundamental diagnóstico es la presencia de acidosis metabólica hiperclorémica (> 110 mEq/l) (figura 4) con o sin hipopotasemia, asociada a hipercalcemia, hipocitraturia, defecto de la capacidad de concentración renal y nefrocalcinosis. Los pacientes no acidifican nunca la orina por debajo de 6 tras una sobrecarga ácida (ClNH₄) o tras estimular la secreción de H⁺ mediante el estímulo de una elevada concentración intratubular de un anión como el cloro (furosemida, Cl₂Ca). Tampoco elevan la pCO₂ urinaria por encima de 70 mmHg tras un estímulo con el anión HCO₃⁻ (bicarbonato sódico, acetazolamida o ambos)^{7,8}.

La enfermedad está causada por un defecto en la excreción urinaria de H⁺ localizado en las células α -intercaladas del túbulo colector. Nuestro paciente afecto de la forma autosómica recesiva de ATR distal asociada a sordera neurosensorial, es portador de una mutación en un alelo del gen ATP6V1B1 que codifica la subunidad B1 de la H⁺-ATPasa (figura 5). La mutación detectada (c.384insC), ha sido descrita previamente⁹. No se localizó ninguna mutación en el otro alelo. Es necesario recordar que se ha descrito que en un 20% de los casos de ATR distal no se detectan una o ambas mutaciones¹⁰⁻¹².

El tratamiento consiste en la administración de bicarbonato y/o citrato potásico en cantidad suficiente (1,5-2 mEq/kg/día en niños) para compensar la producción endógena de H⁺, corregir la hipercalciuria y la hipocitraturia y normalizar completamente el crecimiento.

Bibliografía

1. Bañares Baudet F, Rodríguez Hernández P. Un caso de acidosis tubular primitiva. Boletín de la Sociedad Canaria de Pediatría 1976; 10:33-38
2. Butler AM, Wilson JL, Farber S. Dehydration and acidosis with calcification at renal tubules. J Pediatr 1936; 8:489
3. Albright F, Consolazio WV, Coombs FS, Sulkowitch HW, Talbott JH. Metabolic studies and therapy in a case of nephrocalcinosis with rickets and dwarfism. Bull Johns Hopk Hosp 1940; 66:7-33
4. Albright F, Burnett CH, Parson W, Reifenstein EC, Roos A. Osteomalacia and late rickets. The various etiologies met in the United States with emphasis on that resulting from a specific form of renal acidosis, the therapeutic indications for each etiological sub-group, and the relationship between osteomalacia and Milkman's syndrome. Medicine (Baltimore) 1946; 25:399-479
5. Boutourline-Young HJ. Nephrocalcinosis infantum with hyperchloraemic acidosis. Br Med J 1949; 1:181-183
6. Latner AL, Burnard EC. Idiopathic hyperchloraemic renal acidosis of infants (nephrocalcinosis infantum). Observations on the site and nature of the lesion. Q J Med 1950; 19:285-301
7. Rodríguez Soriano J. Renal tubular acidosis: the clinical entity. J Am Soc Nephrol 2002; 13:2160-2170
8. García Nieto VM, Luis Yanes MI. Acidosis tubular renal. En: Nefrología Pediátrica. Manual Práctico. Antón M, Rodríguez LM, eds. Madrid: Ed. Panamericana 2011, pp. 155-163
9. Karet FE, Finberg KE, Nelson RD, Nayir A, Moccian H, Sanjad SA et al. Mutations in the gene encoding B1 subunit of H⁺-ATPase cause renal tubular acidosis with sensorineural deafness. Nat Genet 1999; 21:84-90
10. Karet FE. Inherited distal renal tubular acidosis. J Am Soc Nephrol 2002; 13:2178-2184
11. Stover EH, Borthwick KJ, Bavalia C, Eady N, Fritz DM, Rungroj N et al. Novel ATP6V1B1 and ATP6V0A4 mutations in autosomal recessive distal renal tubular acidosis with new evidence for hearing loss. J Med Genet 2002; 39:796-803
12. Miura K, Sekine T, Takahashi K, Takita J, Harita Y, Ohki K et al. Mutational analyses of the ATP6V1B1 and ATP6V0A4 genes in patients with primary distal renal tubular acidosis. Nephrol Dial Transplant 2013; 28:2123-2130



Xantogranuloma juvenil: a propósito de un caso y revisión de la literatura

Eduardo Valerio Hernández¹, Ricardo López Almaraz², M^a Carmen Martín Vela², Carmen Nieves Hernández León³, Rosalba Sánchez González⁴

¹ Pediatra en Atención Primaria. Servicio Canario de Salud. ² Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Canarias. La Laguna. ³ Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Canarias. La Laguna. ⁴ Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Canarias. La Laguna

Resumen

El Xantogranuloma Juvenil (JXG) es la histiocitosis no-Langerhans más frecuente en menores de 2 años, de carácter generalmente benigno y autorresolutivo. Su presentación clínica más frecuente es en forma de dermatosis cutánea, en una o múltiples lesiones con patrón dermatoscópico típico en "sol poniente". La biopsia cutánea con posterior análisis histológico e inmunohistoquímico (S100 -, CD1a -, Vimentina +, CD68 +, anti-F.XIIIa +) es diagnóstica en todas las formas y terapéutica en las lesiones solitarias. Puede asociarse a otras enfermedades como neurofibromatosis tipo 1 y tipo 2 y la leucemia mieloide crónica juvenil. Las formas cutáneas no requieren de tratamiento, aunque existen formas sistémicas con afectación de importantes órganos (hígado, médula ósea, SNC) que requieren de tratamiento quimioterápico, siendo el protocolo LCH-III el más utilizado y efectivo. El pronóstico es favorable en la mayoría de los casos, incluso en los de afectación sistémica. Presentamos el caso de una lactante de 4 meses con JXG en su forma micronodular o papular con lesiones múltiples, sin afectación extracutánea y con evolución favorable sin tratamiento.

Palabras clave

Xantogranuloma juvenile, Histiocitosis tipo II

Juvenile Xanthogranuloma: a case report and literature review

Abstract

The Juvenile Xanthogranuloma (JXG) is the most common non-Langerhans histiocytosis in children under 2 years old, usually benign and self-healing. The most frequent clinical sign is the skin dermatosis, showing one or multiple lesions with a typical dermoscopic pattern known as "sunset". Skin biopsy with subsequent histological and immunohistochemical analysis (S100 -, CD1a -, Vimentin +, CD68 +, anti-F.XIIIa +) is used for diagnosis in all types of JXG and as therapy in solitary lesions. JXG may be associated with other diseases, such as neurofibromatosis 1 and 2, and Juvenile Chronic Myelogenous Leukemia (JCML). Cutaneous forms do not require treatment, although there are systemic forms that involve major organs damage (liver, bone marrow, CNS) and require chemotherapy, regularly following the effective LCH-III protocol. Prognosis is favorable in most cases, even when there is systemic spread. We present the case of a 4 months old infant with micronodular or papular JXG with multiple lesions, without extra-cutaneous impact and favorable progress without treatment.

Keywords:

Juvenile xanthogranuloma, Histiocytosis type II

Introducción

El Xantogranuloma Juvenil (JXG, en sus siglas inglesas) es el trastorno proliferativo de variante histiocítica no-Langerhans más frecuente en menores de 2 años, de carácter generalmente benigno y autorresolutiva en la mayoría de sus formas. Su incidencia y prevalencia reales, así como su etiopatogenia, son aún desconocidas¹. Existe una leve prevalencia por el sexo masculino (1,5:1), que se hace más evidente en los casos de lesiones múltiples (hasta 12:1)².

Nota clínica

Lactante de 4 meses que presenta desde hace un mes lesiones cutáneas en número de entre 10 y 20, primero en cuero cabelludo, extendiéndose posteriormente a cuello, tronco y miembros inferiores. Dichas lesiones comienzan siendo maculares, redondeadas, de color parduzco-eritematosas y diámetro máximo de 10 mm, presentando en su centro una pápula, amarillenta, de aprox. 3 mm de diámetro. La lesiones más antiguas presentaban una regresión del halo peripapular, permaneciendo posteriormente una lesión

vesículo-papulosa, marronácea, sin que se modificara su tamaño (Figura 1).

Como antecedentes personales fue una gestación controlada y fisiológica con posterior parto eutócico a término. Al tercer día de vida presentó convulsiones neonatales que requirieron de tratamiento (Fenobarbital) durante 17 días, sin causa aparente. La resonancia magnética (iRM) al ingreso no mostró hallazgos patológicos y el EEG fue normal a los 2 meses de vida. Como antecedentes familiares, el abuelo materno y un tío materno presentaron "quistes en el cuerpo" en edad adulta, sin más detalles al respecto, mientras que una prima materna los tuvo desde la infancia.

La exploración física mostrada en la evaluación inicial hospitalaria, a parte de las lesiones presentes antes mencionadas, se mostraba dentro de la normalidad para su edad.

La exploración dermatológica mostraba el patrón característico descrito previamente. Las pruebas complementarias iniciales incluyeron hemograma, bioquímica, estudio del hierro y coagulación, las cuales se encontraban den-



Fig. 1.
Lesiones iniciales
a los 3 meses de
vida.

Fig. 1

... tro de los límites normales. Se realizó biopsia cutánea de una de las lesiones mediante "punch". La histología macroscópica mostró células linfo-monocitarias y eosinofílicas, no-HCL (CD1a y S-100 negativas), CD4 y CD8 positivas, con un índice proliferativo Ki-67 (marcador de proliferación celular) de al menos un 10%, mitosis y alguna atipia.

Para su correcto y definitivo análisis y caracterización se remitió bloque de parafina al Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO). El diagnóstico definitivo de las lesiones fue histiocitosis de clase II o histiocitosis de células fagocito-mononucleares no Langerhans o histiocitosis no X, según la clasificación de la *Hystiocite Society*, en la forma clínica de lesiones múltiples cutáneas micro-nodulares o papulares.

Posteriormente al diagnóstico anatomopatológico, se realizaron pruebas complementarias para descartar asociaciones extracutáneas: poblaciones linfocitarias T y B, valoración oftalmológica, iRM cerebral y de vías ópticas y ecografía abdominal, que resultaron dentro de la normalidad.

Discusión

El primer caso descrito de XGJ fue presentado por Adamson en 1905 como Xantoma Congénito Múltiple en la *Dermatological Society of London*, aunque no obtuvo biopsia de las lesiones³. McDonough, primero en 1909 con la comunicación de un caso clínico con resolución espontánea y, posteriormente en 1912, con la adición de 4 casos más a los cuales practicó biopsia, realizó la primera descripción anatomoclínica de la entidad. Propuso un posible origen en el endotelio capilar, por lo que la denominó nevoxantoendotelioma^{4,5}. No es hasta 1936 cuando Senear y Caro establecen el origen xantomatoso de la enfermedad y la denominan xantoma juvenil^{6,7}. En 1937, Laurb y Lain publicaron el primer caso de xantoma juvenil con afectación visceral⁸ y en 1954 Helwig y Hackney, además de hacer referencia a una posible primera descripción por Rudolf Virchow en un caso clínico publicado en 1871, un niño con xantomatos cutáneos, propusieron tras presentar 53 nuevos casos, el nombre con el que se conoce actualmente^{7,9}.

La nueva clasificación de las histiocitosis de la Organización Mundial de la Salud (OMS; WHO), realizada en 1997, reestructuraba la

propuesta en 1987 por la *Writing Group of the Histiocyte Society* de Filadelfia (Pensilvania), basada en las características patológicas celulares de las histiocitosis, y que constaba de tres clases: I, II y III; siendo englobado el JXG en la clase II o histiocitosis primarias de células no-Langerhans formadas por células del sistema linfocítico-hemofagocítico¹⁰. La actual de la OMS está compuesta igualmente por tres clases, pero se realiza una distinción más clara entre las variantes malignas (clase III) y las "alteraciones del comportamiento biológico" (clases I y II), catalogando al JXG y procesos relacionados; así como a las histiocitosis de células de Langerhans (LCH) como histiocitosis de células dendríticas o clase I¹¹. Entre dichos procesos se incluyen la enfermedad de Erdheim-Chester¹², el xantoma papular, la histiocitosis cefálica benigna y la histiocitosis hemofagocítica¹³. A pesar de la nueva clasificación de la OMS, muchos laboratorios y especialistas; así como publicaciones recientes, continúan utilizando como referencia la clasificación de la *Histiocyte Society*.

La descripción fenotípica del JXG se ha realizado de diversas formas a lo largo del tiempo en la literatura moderna: según su anatomía patológica y estructura celular (Janssen y Harms, 2005), forma y tamaño de las lesiones (Gianotti, 1985) o número y localización de las mismas (Dehner, 2003).

Desde el punto de vista anatomopatológico, su presentación más frecuente es la denominada forma clásica (Classic, cJXG), consistente en una única pápula-nódulo solitario de 0,5-2 cm, de color amarillo-rojizo y consistencia firme y rugosa. Las zonas afectadas más frecuentes son cabeza y cuello (42%) y tronco (20-40%)¹⁴. Histológicamente presenta abundantes vacuolas e histiocitos espumosos con células gigantes tipo Touton (se crean de la fusión de macrófagos con un anillo de núcleos rodeados por un citoplasma espumoso).

La forma temprana (early, eJXG) muestra a la anatomía patológica histiocitos mononucleares de pequeño-mediano tamaño con infiltrado en forma laminar (sheet-like), sin atipias celulares, que tampoco muestran los demás tipos; poco tejido adiposo y ausencia de células gigantes tipo Touton, mientras que la forma transicional (tJXG) presenta predominantemente células en forma de huso, semejantes a histiocitos fibrosos benignos con histiocitos espumosos, además de ocasionales células gigantes^{15,16}.

El análisis inmunohistoquímico (IHQ) permite diferenciar este tipo de histiocitosis de las formadas por células de Langerhans (LHC), ya que son S100 y CD1a negativas, típicos de este tipo de histiocitosis. El panel básico de IHQ necesario para un correcto diagnóstico del JXG incluye, además del S100 y CD1a, vimentina, CD-68 y anti-F.XIIIa, a los cuales muestra positividad². También muestran positividad para CD14, Ki-M1P, α -1-antitripsina y anti-CD4, entre otros^{1,16}. Ni la negatividad del F.XIIIa ni la positividad del S100 deberían excluir el diagnóstico de JXG¹⁶.

Gianotti en 1985 estableció dos variantes clínicas según la forma y tamaño de las lesiones. Actualmente se sigue utilizando para la descripción clínica en algunos casos, aunque restringida únicamente para las formas cutáneas. Distinguió entre formas micronodular o papular, la más frecuente, con pápulas de 2-5 mm; y forma macropapular o nodular, con lesiones de hasta 20 mm. Hay formas mixtas con pápulas que pueden unirse y nódulos de diversos tamaños¹⁸. Existe una forma gigante con nódulos de más de 2 cm¹⁹.

La exploración dermatológica del JXG puede aportar mucha información en la visita inicial al especialista. El patrón dermatoscópico general muestra un patrón en "sol poniente" (setting sun pattern), fondo amarillo-anaranjado, "nubes" (clouds) de depósitos de un amarillo más pálido y vasos ramificados y lineales^{20,21}.

Dehner (2003) delimitó clínicamente en su estudio, el más amplio realizado hasta ahora en JXG con 179 pacientes, según el número y localización de las lesiones. La lesión cutánea solitaria, ya fuese en cabeza o cuello, únicas regiones afectadas en esta forma, fue la más prevalente con 116 casos en dicho estudio (67%, 62 varones y 54 mujeres), abarcando prácticamente todas las edades estudiadas, aunque no hallaron casos neonatales ni en menores de tres meses. Las siguientes formas por frecuencias fueron la masa solitaria subcutánea o de tejidos blandos con 28 casos (16%), con una frecuencia en sexos muy similar y de menor tamaño que las que se encontraban en planos más profundos, lesiones múltiples cutáneas (13 pacientes, 7%) mostraron una predisposición por el sexo masculino de hasta 12:1 con aparición de nuevas lesiones en el transcurso del seguimiento clínico de los pacientes, lesión única extracutánea que no se presentaba en tejidos

blandos (9 casos, 5%) y la forma sistémica (8 pacientes, 5%) con afectación de dos o más órganos con presencia de lesiones cutáneas o subcutáneas. Los órganos afectados fueron hígado, pulmones, bazo, riñones, cerebro, tracto gastrointestinal, afectación ósea multifocal y páncreas. El escroto e incluso el pene en los niños pueden ser zonas afectadas y por lo tanto, de obligada exploración. Las lesiones óseas se muestran como largas lesiones osteolíticas, de márgenes bien delimitados y mostrando en la anatomía patológica células gigantes similares a osteoclastos (Osteoclast-Like).

Un órgano especialmente afectado en los JXG y que no presentó ningún caso en el estudio anteriormente citado, es el globo ocular. Desde 1949²² se han descrito casos de localización intraocular con afectación de las diferentes partes del ojo, siendo la parte anterior (iris y cuerpos ciliares) los más frecuentemente afectados²³. En el trabajo de Chang et al. de 1996²⁴ se estableció una incidencia del 0,3% de los casos descritos. En el 40% de los casos se trataban de formas múltiples cutáneas, unilaterales en la mayoría de los casos y con desarrollo de glaucoma secundario.

La descripción clínica realizada por Dehner aporta algo más información al clínico que las anteriormente mencionadas por sí solas. Incluyendo las descripciones de Dehner y Gianotti, como se verá posteriormente en el caso clínico, nos confiere una idea general de la afectación global del paciente, la necesidad o no de tratamiento e incluso dar un pronóstico bastante aproximado a los familiares.

El diagnóstico es clínico y anatomopatológico. No hay esquema protocolizado sobre las pruebas complementarias a realizar ante un caso de JXG. En la literatura existen casos publicados con afectación cutánea, sobre todo en las formas múltiples donde se realizan algunas pruebas complementarias para comprobar si hay extensión extracutánea, tales como examen ocular, ecografía abdominal y iRM cerebral¹⁹, además de las rutinarias, que suelen constar hemograma, bioquímica y coagulación, las cuales se encuentran en la mayoría de los casos, dentro de la normalidad, incluido perfil lipídico. Sólo en casos neonatales muy graves pueden hallarse alteraciones de la función hepática, tales como hepatoesplenomegalia, ictericia, fallo hepático, trombocitopenia y éxitus. La investigación inicial de una posible forma sistémica en las

... formas múltiples cutáneas se hace necesaria, sobre todo ante la existencia de sintomatología, o posteriormente al confirmar el diagnóstico mediante biopsia cutánea^{14,25}. En un trabajo referente de Freyer et al. de 1996 fueron publicados una serie de 36 casos con afectación sistémica, en donde menos del 50% mostraron lesiones cutáneas²⁶. Esto diverge de los resultados de Dehner, en donde todas las formas sistémicas mostraron lesiones cutáneas. Podemos concluir pues que no todas las formas cutáneas, ya sean solitarias o múltiples, presentan lesiones extracutáneas; pero tampoco las formas sistémicas tienen porqué presentar lesiones a nivel cutáneo y, por lo tanto, ser descubiertas por sintomatología según órgano.

El diagnóstico diferencial ha de realizarse principalmente con la LCH, entidad con la que más frecuentemente es confundida¹⁵, de ahí la importancia de la IHQ, además de con algunas entidades similares en su presentación y edad de inicio, como son la histiocitosis benigna cefálica, xantogranuloma papular (puede persistir hasta la edad adulta), xantomas tuberosos, histiocitoma eruptivo generalizado (más frecuente en adultos, resolución espontánea con cicatriz), hiperplasia nodular progresiva, urticaria pigmentosa, reticulohistiocitosis congénita, dermatofibroma, linfocitoma, mastocitosis, hemangiomas y nevus de Spitz^{1,27,28,29}.

El JXG se ha asociado a múltiples enfermedades sin un nexo u origen común entre ellas. Se ha relacionado frecuentemente con la neurofibromatosis tipo 1³⁰ y 2³¹, con aparición de manchas cutáneas "café con leche", y leucemia mieloide crónica juvenil, e incluso con las dos entidades asociadas^{32,33}. Otras asociaciones publicadas han sido con linfoma folicular en un caso adulto³⁴, pilomatrixoma², nevus sebáceo de Jadassohn², enfermedad de Rosai-Dorfman³⁵ e incluso como secuela de una histiocitosis de célula de Langerhans^{36,37} o precediendo a una leucemia linfoblástica aguda de células T³⁸.

La forma más frecuente de JXG y sus variantes benignas no requieren de tratamiento. En los casos de lesión solitaria, la resección biopsica es tanto diagnóstica como terapéutica y no se han descrito recidivas en los casos publicados, incluso en aquellos con márgenes histológicos afectados². En los casos múltiples cutáneos no está indicada la resección de las lesiones que pudiera tener el paciente, sólo una única

con objetivo diagnóstico.

En las formas sistémicas el tratamiento quimioterápico no está estandarizado. En la mayor parte de los casos se utilizan los corticoides y los derivados alcaloideos de la vinca (vinblastina o vincristina), asociando o no metotrexato y/o etopósido. Básicamente se recomiendan esquemas basados en las LCH^{39,40}. Así mismo, los dos primeros son los más recomendados por mostrar tasas más altas de remisión completa, remisión parcial o enfermedad estable.

En casos sistémicos resistentes a tratamientos de primera línea, se ha utilizado como terapia compasiva y experimental el análogo purínico 2-clorodeoxiadenosina (2-CdA o cladribina), también usado en otras enfermedades, LCH de alto riesgo, diferentes clases de leucemias y esclerosis múltiple principalmente, como antiproliferativo de histiocitos y linfocitos^{41,42,43}. Su uso no está estandarizado para el JXG ni es de primera línea, además de existir riesgos importantes como mielosupresión prolongada, aplasia de médula ósea o efectos inmunosupresivos⁴⁴, aunque generalmente es bien tolerada. Por el momento se restringe a un uso compasivo en formas agresivas.

Se ha llevado a cabo el reclutamiento para dos ensayos clínicos en histiocitosis (<http://clinicaltrials.gov>) cuyo objetivo es el trasplante alogénico de células madre hematopoyéticas, con/sin deplección de células T, en el Masonic Cancer Center de Minnesota. En ninguno se incluye el Xantogranuloma Juvenil como enfermedad / criterio de inclusión de dichos ensayos. Existe un trabajo publicado de un caso con JXG, linfocitosis hemofagocítica y leucemia mielomonocítica juvenil tratado mediante trasplante alogénico de células madre hematopoyéticas con buenos resultados⁴⁵. En el uso de cladribina, hay múltiples trials (<http://clinicaltrials.gov/ct2/results?term=cladribine>) en curso para dicho fármaco, aunque ninguno para su uso en JXG.

El pronóstico es muy favorable. Las formas cutáneas involucionan espontáneamente hasta su desaparición sin dejar cicatrices en meses-años en la mayoría de los casos, y dependiendo del número y extensión de las lesiones¹, como sucedió en nuestro caso. Aquellos casos sistémicos con masas retroperitoneales, hepáticas, en médula ósea o en SNC suelen tener una alta supervivencia con tratamiento

quimioterápico; aunque pueden darse casos muy agresivos, con fallecimiento del paciente a pesar de un tratamiento quimioterápico adecuado⁴⁰.

Nuestra paciente ha evolucionado favorablemente sin tratamiento alguno, con aparición de algunas lesiones nuevas, sobre todo en espalda, durante el seguimiento clínico (Figura 2).

Realiza controles periódicos de las lesiones por el Servicio de Dermatología y ha sido dada de alta por parte de la Unidad de Oncohematología Pediátrica. No ha presentado hasta el momento, a la edad de 3 años, y según los controles realizados, ninguna complicación extracutánea.



Comentarios

- El Xantogranuloma Juvenil es la histiocitosis no-Langerhans más frecuente en menores de 2 años.
- Su presentación habitual es en forma de dermatosis, afectando excepcionalmente a otros órganos, en forma de lesión solitaria con patrón dermatoscópico en forma de “sol poniente”.
- La biopsia con análisis histológico e inmunohistoquímico es diagnóstico, mostrando positividad a la vimentina, anti-F.XIIIa y CD68; y negatividad a S100 y CD1a.
- Pruebas complementarias posteriores al diagnóstico, tales como estudio hematológico, iRM cerebral, ecografía abdominal y examen oftalmológico son necesarias para descartar formas extracutáneas; sobre todo en aquellas de presentación cutánea con lesiones múltiples.
- Las formas cutáneas no necesitan de tratamiento alguno.
- Para las formas sistémicas, el protocolo quimioterápico más efectivo es aquel que incluye corticoides y derivados de alcaloides de la vinca. La cladribina ha sido utilizada en algunos casos refractarios y agresivos.
- El pronóstico es favorable en la gran mayoría de los casos, con regresión espontánea de las lesiones.

Figuras 2 y 3. Lesiones en espalda y cuero cabelludo al año de vida

... Bibliografía

1. Allen C, McClain K. Juvenile xanthogranuloma (JXG). URL: <http://www.histiocytesociety.org/document.doc?id=48>.
2. Dehner LP. Juvenile xanthogranulomas in the first two decades of life: A clinicopathologic study of 174 cases with the cutaneous and extracutaneous manifestations. *Am J Surg Pathol* 2003; 27: 579-93.
3. Adamson, HG. Society intelligence: the Dermatological Society of London. *Br J Dermatol* 1905; 17: 222.
4. McDonaugh JER. Spontaneous Disappearance of Endotheliomata (Nevoxanthoma). *Br J Dermtol* 1909; 21:254.
5. McDonaugh JER. A contribution to our knowledge of the naevoxantho - endotheliomata. *Br J Dermatol* 1912; 85-99.
6. Senear FE, Caro MR. Nevoxanthoendothelioma or Juvenile Xanthoma. *Arch Derm* 1936; 34: 195.
7. Sanders TE. Intraocular juvenile xanthogranuloma (nevoxanthogranuloma): a survey of 20 cases. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1960; 58: 59-74.
8. López Zaragoza I, Rodríguez Acar M, Ramos Garibay JA. Xantogranuloma Juvenil Solitario. *Dermatología Rev Mex* 2007; 51: 112-6.
9. Helwig EB, Hackney VC. Juvenile xanthogranuloma (nevoxanthoendothelioma). *Am J Pathol* 1954; 30: 625-6.
10. Writing Group of the Histiocyte Society. Histiocytosis syndromes in children. *Lancet* 1987; 208 -9.
11. Favara BE, Feller AC, Pauli M et al. Contemporary classification of histiocytic disorders. The WHO Committee on Histiocytic/Reticulum Cell Proliferations. Reclassification Working Group of the Histiocyte Society. *Med Pediatr Oncol* 1997; 29: 157- 66.
12. Haroche J, Arnaud L, Amoura Z. Erdheim-Chester disease. *Curr Opin Rheumatol* 2012; 24: 53-9.
13. Arceci RJ, Hann IM, Smith OP, editors. *Pediatric Hematology* [Internet]. Third edition. Chapter 15. Histiocytic Disorders Oxford, UK: Blackwell Publishing Ltd; 2006.
14. Sivapirabu G, Sugo E, Wargon O. Juvenile xanthogranuloma: challenges in complicated cases. *Australas J Dermatol* 2011; 52: 284-7.
15. Janssen D, Harms D. Juvenile xanthogranuloma in childhood and adolescence: A clinicopathologic study of 129 patients from the Kiel pediatric tumor registry. *Am J Surg Pathol* 2005; 29: 21-8.
16. Fan R, Sun J. Neonatal systemic juvenile xanthogranuloma with an ominous presentation and successful treatment. *Clin Med Insights Oncol* 2011; 5: 157-61.
17. Kraus MD, Haley JC, Ruiz R, et al. 'Juvenile' xanthogranuloma: an immunophenotypic study with a reappraisal of histogenesis. *Am J Dermatopathol* 2001; 23: 104-11.
18. Gianotti F, Caputo R. Histiocytic syndromes: a review. *J Am Acad Dermatol* 1985; 13: 383-404.
19. Ayechu Díaz A, et al. Xantogranuloma juvenil gigante. *An Pediatr (Barc)*. 2012 May;76(5):300-1.
20. Song M, Kim SH, Jung DS, Ko HC, Kwon KS, Kim MB. Structural correlations between dermoscopic and histopathological features of juvenile xanthogranuloma. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2011; 25: 259-63.
21. Rubegni P, Mandato F, Fimiani M. Juvenile xanthogranuloma: dermoscopic pattern. *Dermatology* 2009; 218: 380.
22. Blank, H, Eglich P.G, Beerman H. Nevoxanthoendotelioma with Ocular Involment. *Pediatrics* 1949; 4: 349.
23. Zimmerman LE. Ocular lesions of juvenile xanthogranuloma: nevoxanthoendothelioma. *Am J Ophthalmol* 1965; 60: 1011-35.
24. Chang MW, Frieden IJ, Good W. The risk of intraocular juvenile xanthogranuloma: survey of current practices and assessment of risk. *J Am Acad Dermatol* 1996; 34: 445-9.
25. Boström J, Janssen G, Messing-Jünger M, Felsberg JU, Neuen-Jacob E, Engelbrecht V, Lenard HG, Bock WJ, Reifenberger G. Multiple intracranial juvenile xanthogranulomas. Case

- ... report. *J Neurosurg* 2000; 93: 335-41.
26. Freyer DR, Kennedy R, Bostrom BC, et al. Juvenile xanthogranuloma: forms of systemic disease and their clinical implications. *J Pediatr* 1996; 129: 227-37.
 27. Méndez Santillán E. Xantogranuloma juvenil múltiple (nevouxantoteliooma múltiple). Un caso atípico. *Rev Mex Pediatr* 2001; 68: 96-9.
 28. Blanco del Val A, Torres Nieto M^ªA, Velasco Vaquero M^ªE, Zulueta Garicano C, Silva Rico JC. Xantogranuloma juvenil múltiple: un diagnóstico que se debe considerar en atención primaria. *An Pediatr (Barc)* 2004; 60:89-91.
 29. Weitzman S, Jaffe R. Uncommon histiocytic disorders: the non-Langerhans cell histiocytoses. *Pediatr Blood Cancer* 2005; 45: 256-64.
 30. Tan HH, Tay YK. Juvenile xanthogranuloma and neurofibromatosis 1. *Dermatology* 1998; 197: 43-4.
 31. Iyengar V, Golomb CA, Schachner L. Neurofibromatosis, NF2, and juvenile xanthogranuloma. *J Am Acad Dermatol* 1998; 39: 831-4.
 32. Gutmann DH, Gurney JG, Shannon KM. Juvenile xanthogranuloma, neurofibromatosis 1, and juvenile chronic myeloid leukemia. *Arch Dermatol* 1996; 132: 1390-1.
 33. AlGhamdi KM, Al Suwaidan SN. Penile juvenile xanthogranuloma and neurofibromatosis type-1: risk association with juvenile myelomonocytic leukaemia? *East Mediterr Health J*. 2010 Apr;16(4):451-4.
 34. Narváez-Moreno B, et al. Xantogranuloma juvenil diseminado del adulto asociado a linfoma folicular, respuesta completa a quimioterapia y rituximab. Revisión de la literatura. *Actas Dermosifiliogr*. 2012.
 35. Jimenez-Heffernan JA, Hardisson D, Gutierrez J, et al. Rosai-Dorfman disease and juvenile xanthogranuloma. *Pediatr Pathol Lab Med* 1997; 17: 527-30.
 36. Hoeger PH, Diaz C, Malone M, et al. Juvenile xanthogranuloma as a sequel to Langerhans cell histiocytosis: a report of three cases. *Clin Exp Dermatol* 2001; 26: 391-4.
 37. Bains A, Parham DM. Langerhans cell histiocytosis preceding the development of juvenile xanthogranuloma: a case and review of recent developments. *Pediatr Dev Pathol* 2011; 14: 480-4.
 38. Perez-Becker R, Szczepanowski M, Leuschner I, Janka G, Gokel M, Imschweiler T, Völpel S, Niehues T, Klapper W. An aggressive systemic juvenile xanthogranuloma clonally related to a preceding T-cell acute lymphoblastic leukemia. *Pediatr Blood Cancer* 2011; 56: 859-62.
 39. Scholzen T, Gerdes J. The Ki-67 protein: from the known and the unknown. *J Cell Physiol* 2000; 182: 311-22.
 40. Stover DG, Alapati S, Regueira O, Turner C, Whitlock JA. Treatment of juvenile xanthogranuloma. *Pediatr Blood Cancer* 2008; 51: 130-3.
 41. Rodriguez-Galindo C, Kelly P, Jeng M, Presbury GG, Rieman M, Wang W. Treatment of children with Langerhans cell histiocytosis with 2-chlorodeoxyadenosine. *Am J Hematol* 2002; 69: 179-84.
 42. Blouin P, Yvert M, Arbion F, Pagnier A, Emile JF, Eitenschenck L, Machet MC, Plantaz D, Colombat P, Alla CA, Donadieu J. Juvenile xanthogranuloma with hematological dysfunction treated with 2CDA-AraC. *Pediatr Blood Cancer* 2010; 55: 757-60.
 43. Rajendra B, Duncan A, Parslew R, Pizer BL. Successful treatment of central nervous system juvenile xanthogranulomatosis with cladribine. *Pediatr Blood Cancer* 2009; 52: 413-5.
 44. Yamada K, Yasui M, Sawada A, Inoue M, Nakayama M, Kawa K. Severe persistent bone marrow failure following therapy with 2-chlorodeoxyadenosine for relapsing juvenile xanthogranuloma of the brain. *Pediatr Blood Cancer* 2012; 58: 300-2.
 45. Arachchillage DR, Carr TF, Kerr B, Hawkins K, Kelsey A, Judge M, Wynn RF. Juvenile myelomonocytic leukemia presenting with features of neonatal hemophagocytic lymphohistiocytosis and cutaneous juvenile xanthogranulomata and successfully treated with allogeneic hemopoietic stem cell transplant. *J Pediatr Hematol Oncol* 2010; 32: 152-5.

Cuerpo extraño intra-anal en un niño en edad escolar. A propósito de un caso

Margarita Monge Zamorano*, Javier Lorenzo Toledo*, Manuel E. Méndez Abad**, Nayra Negrin Torres*, Anselmo Hernández Hernández*, Cristina Quintana Herrera**

*Centro de Salud de Tacoronte (Tenerife)

**Centro de Salud Orotava-San Antonio (Tenerife)

Introducción

La presencia de cuerpos extraños ano-rectales es un fenómeno conocido en adultos pero raro en niños. Existen múltiples series que recogen cuerpos extraños de localización ano-rectal, pero la mayoría de ellas incluyen pacientes adultos junto con niños y cuerpos extraños ingeridos por vía oral e introducidos por vía anal en la misma serie^{1,2}.

Aunque existen algunas publicaciones referidas exclusivamente a cuerpos extraños ano-rectales y sus consecuencias, sólo hemos encontrado dos artículos publicados referidos a objetos punzantes (aguja y alfiler, respectivamente) en recto en niños. El primero trata de un lactante de 19 meses que debutó con cojera por un alfiler localizado en ampolla rectal, que pudo extraerse vía anal bajo sedación³. El segundo, se refiere a otro lactante de mes y medio con llanto y cólicos desde 18 días previos en el que se localizó alfiler que se extrajo con pinza hemostática sin complicaciones posteriores⁴. En ambos casos el mecanismo de introducción no llegó a conocerse y se clasificaron como ingesta accidental del cuerpo extraño ya que las familias desconocían el mecanismo por el que habían sido deglutidos y negaban la introducción rectal de los mismos. También se han descrito casos en la literatura por la introducción poco cuidadosa de termómetros⁵ o de cánulas de limpieza. Incluso existe, un caso publicado por cuerpo extraño vegetal secundario a abuso sexual en un lactante de dos meses⁶.

Con respecto al tratamiento que se debe realizar, existen variaciones en función de la naturaleza del objeto. Al tratarse, la mayoría de las veces, de actuaciones urgentes y de objetos de naturaleza muy variada, las formas de extracción descritas obedecen a la experiencia personal del médico y a su capacidad de improvisación. Así por ejemplo, existe una

publicación sobre un varón de 14 años portador de una lata de refresco intra-rectal que consiguieron extraer de forma artesanal bajo anestesia, cambiando la estructura de la lata, retorciéndola y estrujándola hasta convertirla en un cono, para facilitar el paso a través del esfínter anal⁷. En el caso de que sea punzante, como sucedió en el paciente que presentamos, hay que tener especial precaución para que no se produzcan lesiones del esfínter por lo que es necesario realizar maniobras suaves para su extracción, que a veces, pueden reducirse al tacto rectal con desinserción y extracción, sin que se requiriera anestesia local ni sedación, pero en un porcentaje importante, que varía según las series, requieren anestesia o sedación.

Presentamos el caso de un niño de siete años que acudió llevado por sus padres a un servicio de Urgencias por presentar un cuerpo extraño punzante insertado en ano

Caso clínico

Niño de siete años que es llevado al servicio de urgencias de un centro de salud por sus padres, por tener insertado un hierro con forma helicoidal (parte extraíble de una batidora) en ano. Según explicaron los padres, acudieron a la habitación donde se encontraba el niño junto con su hermana mayor de nueve años, ante los gritos de los dos niños, y encontraron al niño con el hierro de la batidora incrustado en la zona anal. Ante el llanto y excitación que presentaba el paciente, lo cogieron en brazos con cuidado y lo llevaron al servicio de urgencias más próximo sin hacer ningún intento de desinserción. A la exploración, el niño presentaba gran excitación y llanto y un hierro de forma helicoidal de 22 cm de longitud insertado en ano, accesorio de una batidora eléctrica (figura 1). Durante la anamnesis a los padres y al niño, se puso de manifiesto que ni los padres ni ningún adulto

estaban presentes en el momento del accidente. El niño refería haberse caído encima del hierro.

El médico de urgencias realizó tacto rectal con 5º dedo para valorar el grado de penetración y forma del hierro, palpándose una terminación en U y una penetración de unos 5 cm. y se consiguió desimpactar y extraer por medio exclusivamente del tacto rectal, sin necesidad de anestesia ni sedación. Posteriormente se realizó nuevo tacto rectal para valorar esfínter y mucosa rectal que no presentaban úlceras ni sangrado. Tras revisar la historia clínica del niño para descartar antecedentes similares y valorar el entorno psicosocial de la familia se decidió el alta, al no encontrar datos que pudieran hacer sospechar maltrato ni abusos, y se remitió a domicilio para observación y posterior revisión por su pediatra. El médico que lo atendió en urgencias hizo parte de lesiones al juzgado correspondiente y lo comunicó telefónicamente al pediatra. La exploración que realizó el pediatra 48 horas después también fue normal y los padres refirieron que no había mostrado dolor ni sangrado. Ante la peculiaridad del caso, se remitió al trabajador social del centro de salud para evaluar el medio social y el ambiente familiar, no encontrando tampoco distocias sociales ni datos que pudieran hacer pensar en conducta inducida ni abusos, por lo que se diagnosticó como un accidente ocurrido en su domicilio.

Discusión

Desconocemos la causa última de porqué este paciente se clavó el hierro de la batidora.

El niño refería que se había caído encima del hierro, lo cual parece poco probable. Teniendo en cuenta que las experiencias anales son narcisistas e incommunicables⁸ y que a partir

de los seis años se suele tener conciencia de las normas sociales y, por tanto, el autoerotismo forma parte de la intimidad o incluso de lo prohibido⁹, probablemente el niño no contaría toda la verdad.

Se excluyó razonablemente la posibilidad de abusos sexuales ya que no había en el domicilio personas extrañas y los padres fueron entrevistados por el trabajador social, el médico y el pediatra sin encontrar ningún dato que apoyara esta tesis. Además, acudieron de forma rápida a urgencias sin intentar maniobras de desinserción domiciliaria y posteriormente acudieron puntualmente a las citas que se les recomendó.

Hay que tener en cuenta, que los niños son curiosos de forma natural. La exploración del propio cuerpo es normal en los niños pequeños, incluso hay niños que intentan meterse objetos en sus orificios genitales. Este comportamiento se puede calificar como peligroso pero no anormal y puede compararse a la introducción de objetos en la nariz o en los oídos¹⁰.

Una posible explicación estaría en relación con el erotismo anal. Desde Freud, los psicoanalistas han teorizado sobre la fase anal. La organización anal se muestra en la teoría psicoanalítica, como un punto crucial en la organización psíquica, en tanto liga pulsiones, narcisismo y defensas, constitución del yo e interiorización de normas. Freud confiere una gran importancia al erotismo anal y al aprendizaje del control de esfínteres en la maduración infantil¹¹. Para los psicoanalistas, la etapa o fase anal, se sitúa alrededor del tercer año de vida. Es esencial para la organización psicosexual infantil. Se caracteriza por el establecimiento de la organización sádico-anal, el predominio de la pulsión de control, la confrontación del sadismo y erotismo anal



Figura 1. Cuerpo extraño. Accesorio de una batidora eléctrica manual. de 22 cm de longitud

... mediante la oposición actividad o control y la pasividad, siendo la mucosa intestinal el órgano más cargado de significación sexual. .El paciente que se presenta tenía siete años, por lo que aunque su edad no encajaría exactamente en este momento evolutivo, dado que la maduración infantil es muy variable, los distintos periodos pueden alargarse en función de cada individuo.

Otro dato a tener en cuenta es que el niño estaba solo sin control de ningún adulto, lo que se ha relacionado con los accidentes en general¹². En este sentido, nos parece importante informar a los padres siempre que tengamos oportunidad, de que aunque la mortalidad por accidentes infantiles ha disminuido en los últimos 15 años, en España continúa siendo una de las primeras causas de muerte entre 1 y 14 años. Además los accidentes son más frecuentes en los niños que en las niñas. Por esto, es importante tenerlos siempre bajo vigilancia de un adulto ya que los niños a estas edades, exploran todo lo que hay a su alrededor. Otro aspecto a tener en cuenta es que también se sabe que los niños con más riesgo de experimentar relaciones sexuales tempranas son los que tienen menos supervisión parental¹³.

Es necesario también tranquilizar a los padres explicando que estas prácticas de autoerotismo anal son un comportamiento que se encuentra dentro de lo normal y que no suponen ninguna aberración pero que, sin embargo, al tratarse de un objeto metálico y punzante si son peligrosas, por lo que es necesario hablar con el niño y explicárselo con palabras que el pueda entender¹⁴.

Bibliografía

1. Ayantunde AA, Oke T. A review of gastrointestinal foreign bodies. *Int J Clin Pract* 2006; 60: 735-739
2. Clarke DL, Buccimazza I, Anderson FA, Thomson SR. Colorectal foreign bodies. *Colorectal Dis* 2005; 7:98-103
3. Alfonso Diego J, Riquelme Ferre C, Figaró i Voltà C, Feliu Rovira A, Escribano Subías J. Un niño que cojea. *An Esp Pediatr* 1999; 50:299-300
4. Gutiérrez-Torres P, Sotelo-Cruz N. Cuerpo extraño punzante en tubo digestivo bajo en un lactante menor. Presentación de un caso. *Bol Clin Hosp Infant Edo Son* 2005; 22:138-141
5. Aprahamian N, Lee L, Shannon M, Hummel D, Johnston P, Kimia A. Glass thermometer injuries: it is not just about the mercury. *Pediatr Emerg Care* 2009; 25:645-647
6. Aprile A, Cesca E, Cecchetto G, Viel G, Mognato G, Gamba P. Partial bowel obstruction in a 2-month-old child. A delayed diagnosis of anal abuse. *Forensic Sci Int* 2009; 192:e7-9
7. Steenvoorde P, Rovers JP, Tollenaar RA. Retained foreign body in a 14-year-old boy. *J Pediatr Surg* 2003; 38:1554-1556
8. Heimann P. Notes on the anal stage. *Int J Psychoanal* 1962; 43: 406-414
9. De la Cruz Martín-Romo C, Fernández Cuesta Valcarce MA, Bataller i Perelló V. Atender y educar la sexualidad desde la consulta de pediatría. http://www.ampap.es/docencia/pdf/2013_taller_adolescente_sexualidad_en_consulta_ped.pdf
10. Los niños y la sexualidad. California Child Care Health Program. Accesible en: www.ucsfchildcarehealth.org/pdfs/.../Children&SexualitySP012306.pdf. Último acceso 01-02-2014
11. Janin B. Niños encopréticos: La organización anal y sus perturbaciones. *Cuadernos de Psiquiatría y Psicoterapia del niño y del adolescente* 2008; 45/46:39-62
12. Peden M, Oyegbite K, Ozanne-Smith J, Hyder AA, Branche C, Fazlur Rahman AKM et al. Informe mundial sobre prevención de las lesiones en los niños. UNICEF. OMS 2011. Accesible en: <http://www.msssi.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/Lesiones/docs/informeMundialInfanciaEsp.pdf>. Último acceso 20-0-2013
13. Prevencion de Accidentes. Gobierno de Canarias. Accesible en: www2.gobiernodecanarias.org/sanidad/.../21_Prevencionaccidentes.pdf. Último acceso 22-10-2013
14. American Academy of Pediatrics: Committee on Psychosocial Aspects of Child and Family Health and Committee on Adolescence. Sexuality education for children and adolescents. *Pediatrics* 2001; 108:498-502

Pielonefritis xantogranulomatosa en pediatría

Víctor Pérez Candela, Rafael Ávila Suárez, Leonor López Morales

Servicio de Radiología. Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias. Las Palmas de Gran Canaria

La pielonefritis xantogranulomatosa es una variedad infrecuente de pielonefritis crónica. Se trata de un proceso infeccioso asociado a obstrucción por cálculos renales que da lugar a un tejido granulomatoso que destruye el riñón y que contiene macrófagos rellenos de lípidos¹.

Los síntomas son dolor abdominal y en el flanco del lado afecto, fiebre y retraso en el desarrollo ponderal. En un 50 % se palpa una masa abdominal. En el 70% se encuentra piuria, siendo los gérmenes más frecuentes *Proteus* y *Escherichia coli*.

Afecta por igual a niños y niñas, suele ser unilateral y puede presentarse afectando a todo

un riñón o de manera focal, simulando un tumor².

Aunque el análisis y cultivo de orina indican la presencia de una infección urinaria, el diagnóstico de pielonefritis xantogranulomatosa se confirma por el estudio radiológico y patológico.

En el estudio simple de abdomen (figura 1a) se ven los cálculos en el riñón izquierdo. Tras la administración de contraste urográfico intravenoso (figura 1b), se aprecia una eliminación normal del contraste por el riñón derecho y un retraso en el izquierdo.

En la ecografía (figura 2a) se ve un riñón iz-

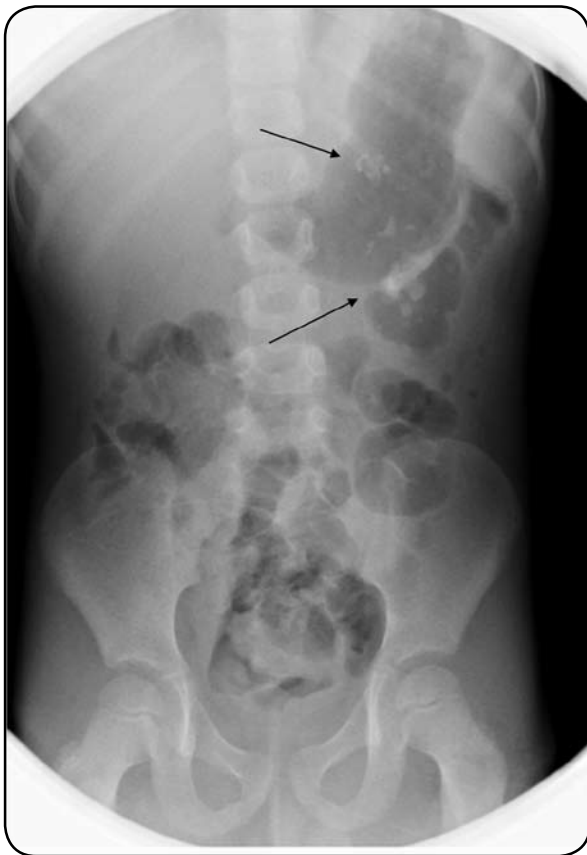


Figura 1 a.
Rx simple de abdomen en decúbito supino. Múltiples calcificaciones en flanco izquierdo sobre el riñón izquierdo (flechas)



Figura 1b.
Rx de decúbito prono, fase urográfica. Se observa la eliminación normal del contraste por el riñón derecho y el retraso en la eliminación por el izquierdo



Figura 2 a.
Ecografía del riñón izquierdo que está aumentado de tamaño y con cálculos (flechas)



Figura 2b.
Corte ecográfico del riñón izquierdo donde se aprecian los cálculos (flechas finas) y los cálices distendidos rellenos de un material ecogénico (flechas gruesas)

quierdo aumentado de tamaño con cálculos. En otro corte (figura 2b), se observan cálices distendidos y rellenos de material ecogénico.

En la tomografía computarizada con contraste intravenoso (figura 3A-B), en una fase precoz, se visualizan los cálculos y la dilatación calicular. En la fase nefrográfica (figura 4A-B), se aprecia la diferencia entre el riñón derecho normal y el izquierdo, así como la inflamación

perirrenal izquierda.

La tomografía computarizada es la modalidad de elección para el diagnóstico de la pielonefritis xantogranulomatosa, al poner de manifiesto el reemplazamiento característico del tejido renal por imágenes redondeadas de baja atenuación, rodeadas por un anillo de captación del contraste. Estas imágenes corresponden a cálices dilatados rellenos de te-

Figura 3 A,B.
TAC con contraste (fase precoz). Se visualizan los cálculos renales izquierdos, con dilatación de los cálices (flechas)

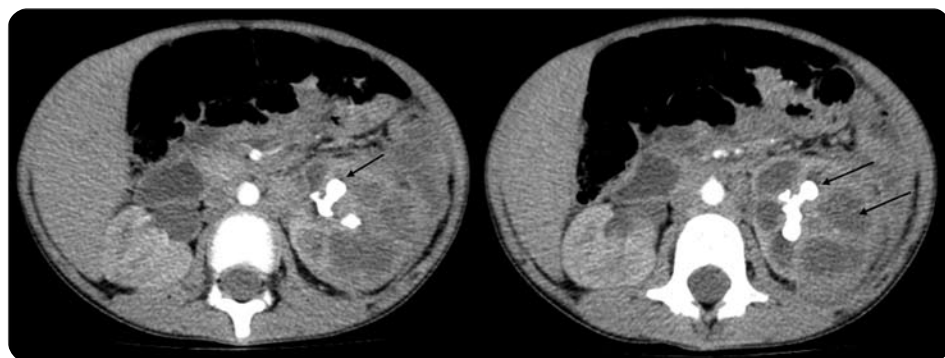
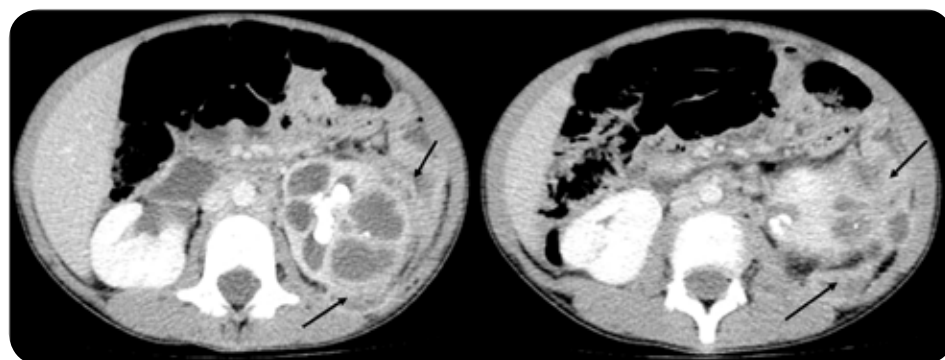


Figura 4 A,B.
TAC (fase nefrográfica). Se aprecia la diferencia entre el riñón derecho normal y la dilatación calicular del izquierdo. Existe, además, una afectación inflamatoria perirrenal izquierda (flechas)



jido xantogranulomatoso necrótico.

Se puede determinar la extensión y la afectación del área perirrenal. En los casos más avanzados, las masas de tejido xantogranulomatoso pueden afectar al tracto gastrointestinal adyacente y dar lugar a fístulas con el colon o duodeno.

Se visualizan muy bien los cálculos renales. El tratamiento es quirúrgico, después de un tratamiento previo con antibióticos para controlar la infección local. Consiste en la nefrectomía del riñón afecto³.

Bibliografía

1. Chuang CK, Lai MK, Chang PL, Huang MH, Chu SH, Wu CJ, Wu HR. Xanthogranulomatous pyelonephritis: experience in 36 cases. *J Urol* 1992; 147:333-336
2. Samuel M, Duffy P, Capps S, Mouriquand P, Williams D, Ransley P. Xanthogranulomatous pyelonephritis in children. *J Pediatr Surg* 2001; 36:598-601
3. Rao AG, Eberts PT. Xanthogranulomatous pyelonephritis: an uncommon pediatric renal mass. *Pediatr Radiol* 2011; 41:671-672

SOCIEDADES CANARIAS DE PEDIATRÍA



Síndrome de Cornelia de Lange

Miguel Ángel Zafra Anta, Paloma Hernando López de la Manzanara*, Leire Parapar Álvarez*.

Pediatría del Hospital Universitario de Fuenlabrada

*Estudiantes de Medicina de la Universidad Rey Juan Carlos

Introducción

El Síndrome de Cornelia de Lange (SCdL) es un trastorno del desarrollo poco frecuente, heterogéneo genéticamente, que se define en su forma clásica por hipocrecimiento ante y postnatalmente, microcefalia, rasgos faciales distintivos, sinofridia e hirsutismo, retraso mental y micromielia^{1,2}. Se asocian además diversas anomalías congénitas que pueden afectar a los miembros superiores y a los aparatos digestivo, cardiovascular, genitourinario, auditivo y oftalmológico.

Aunque hay variabilidad en la expresión clínica y en la intensidad de los rasgos, el SCdL es reconocible por el fenotipo, observándose cierto parecido físico entre los pacientes afectos. Constituye un ejemplo del valor de la observación clínica como guía del diagnóstico, y este valor de la observación era uno de los mensajes docentes más característicos de la profesora de pediatría que lo describió, Cornelia de Lange. Se pronuncia aproximadamente *de Langue* (diccionario de la Real Academia Nacional Medicina 2012, p444 y p1498).

Cornelia Catharina de Lange (1871-1950) fue una pediatra holandesa con intensa actividad clínica y pionera en muchos campos de la medicina, especialmente en pediatría clínica y su docencia, neuropediatría y genética (Figura 1).

Cornelia de Lange. Una mujer pediatra, profesora e investigadora, en la primera mitad del siglo XX

Nació en Alkmaar (Holanda), el 24 de julio de 1871, en una pequeña, pero importante ciudad holandesa al norte de Amsterdam. Su familia tenía una acomodada posición económica-social; su padre, abogado, fue miembro del Parlamento Holandés. Fue la primera mujer de Alkmaar en realizar el bachillerato superior. Quiso estudiar en la Universidad de Amsterdam, pero su padre intentó disuadirla y la presionó para ir a Suiza durante un año "para terminar su educación de una manera más acorde a una mujer de su estatus social y época". Cuando volvió



Figura 1.
Retrato de Cornelia de Lange, según una fotografía. Pintado por Lizzy Ansingh

a Alkmaar no había desistido de su deseo de entrar en la universidad, logrando el permiso paterno para ello en 1891, aunque para los estudios de química que, parecía entonces, eran más "acordes para una chica". Al año siguiente se pasó a medicina. Se licenció en 1897 y, ese mismo año, escribió la tesis doctoral, en parte influida por su formación en química, titulada *Vergelijkende Aschanalyses* ("Análisis comparativo de restos humanos"), en la que comparaba la composición mineral de la leche con la de los fetos humanos. Fue la cuarta mujer en Holanda en escribir una tesis en medicina³⁻⁵.

En esa época, algunos médicos holandeses se dirigían a clínicas alemanas para aumentar sus conocimientos en pediatría. Cornelia, en cambio, acudió con Oskar Wyssen, en el Hospital de Niños de Zürich (*Kinderspital*), fundado en 1868. Este sería posteriormente el hospital Universitario de Emil Feer, Fanconi y Andrea Prader, entre otros.

Primera actividad profesional. Ante todo pediatra clínica

Al volver a Amsterdam, De Lange estableció una consulta para mujeres y niños en Beulingsstraat. Pronto fue conocida como médico de niños. En 1907, empezó a trabajar en el *Emma Kinderziekenhuis*, Hospital de Niños de Amsterdam, donde se ocupaba de la nueva sala de lactantes⁴. En el hospital *Emma*, había una escuela de enfermería desde 1904. El "Emma", llamado así en 1899 en nombre de la Reina Regente, había sido fundado en 1865 gracias a donaciones y bajo el patrocinio de la ciudad, siendo su primer director médico Samuel Rantz (1834-1913), médico y pintor holandés. Desde 1892, el hospital contaba con un ala separada para las enfermedades de los niños.

Además de la clínica, De Lange desplazó su interés, también, hacia las autopsias y la anatomía patológica, algo frecuente entre los clínicos de principios del XX. Estudió la anatomía junto a Jan Cornelis Schippers, el director de la clínica, y a Bernard Brouwer, profesor de neurología. Incluso, conocía las técnicas de las preparaciones microscópicas de tejidos neuronales.

En 1927, con 56 años, se presentó a una plaza vacante de profesor de pediatría en la Universidad de Amsterdam. Fue elegida para la cátedra de pediatría⁵ convirtiéndose, con ello, en la primera mujer profesora de medicina en Ho-

landa⁴. Así, dejó el Emma para dirigir la clínica universitaria pediátrica en el *Binnen Gasthuis*.

En su etapa de profesora, concretamente, definió el nanismo tipo Amstelodamensis (nombrado así por la ciudad en la que trabajó) en una descripción de dos casos⁶ y, además, cinco años más tarde comunicó un tercer caso y los hallazgos en la autopsia de su primer caso que falleció con 5 años y 9 meses de edad⁷. Este síndrome pasó a denominarse Síndrome de Cornelia de Lange en la década de los 50.

El síndrome de Cornelia de Lange

Cornelia publicó los dos primeros casos de nanismo tipo degenerativo Amstelodamensis en la revista *Archives de Medicine des Enfants*, y propuso los criterios diagnósticos^{6,7}. No había encontrado descripciones previas. Se trataba de niñas con retraso ponderal y bronconeumonía, que habían ingresado, por azar, sucesivamente en el tiempo. Destacaba su gran parecido físico, sin tener relación familiar. La primera niña con 14 meses de edad pesaba tan sólo 5.500 g; había pesado 1.250 gramos al nacer y tenía problemas de alimentación. El ingreso duró 42 días. El segundo caso, con 5 meses de edad y un peso de 3.499 g, ingresó por bronconeumonía el día del alta del primero. Al nacer había pesado 2.000 g. Falleció (Figura 2).

Desde 1938 se fueron publicando casos ais-

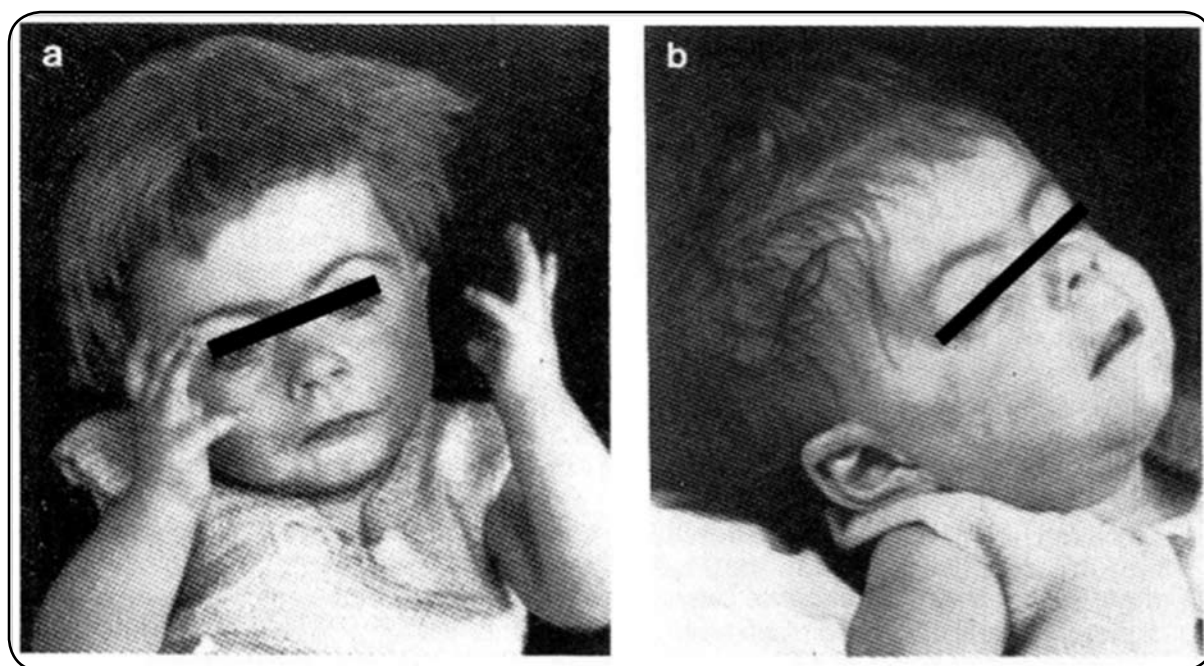


Figura 2.
Primeros dos casos de síndrome de Cornelia de Lange descritos en la publicación original⁶

... lados en Europa. Hasta 1963 no se describió en EEUU, por parte de Jervis y Stipmson (J Pediatr 1963). Dos años antes, en 1961, se había descrito por Altozano el primer caso en España, muy bien documentado⁸.

En 1952, De Bruyne y cols. describieron dos pacientes con fenotipo similar y citaron un paciente descrito por Brachmann en 1916. Por ello, varios autores sugirieron el nombre de Brachman-De Lange para el síndrome³. Otras denominaciones del SCdL son síndrome de sinofridia (en inglés "Bushy Syndrome"), enanismo de Amsterdam ("dwarfism").

Brachmann en 1916 describió un caso de un neonato con enanismo, costillas cervicales e hipertrichosis, con alteraciones de extremidades superiores (Brachmann W. Ein Fall von symmetrischer monodaktylie durch ulna defekt, mit symmetrischer Flughaut bildung in den Ellenbeugen, sowie anderen Abnormitäten – Un caso de monodactilia simétrica por anomalía ulnar, membrana simétrica antecubital y otras malformaciones. *Jahr Kinderheilkunde* 1916; 84:225–23). Fue producto de una gestación normal, parto a término y bajo peso (1600 g). Sin embargo, el caso necróptico no se conservó adecuadamente y el estudio patológico fue un tanto limitado. Describió con menos detalle los signos faciales. Algunos autores dudan que la fotografía aportada en la publicación sea un caso típico de De Lange. Tiene un aspecto rollizo y envejecido, con grandes orejas, cuello corto, con un pene malformado, sin uretra. Por tanto, podría corresponder a un caso de síndrome o secuencia de Potter sobrepuesto a una anomalía en los brazos. Mac Arthur y otros autores recomiendan no utilizar Brachmann en la nomenclatura o, al menos, reservarla para los casos con alteración bilateral grave de los brazos.

Del médico alemán Winfried Robert Clemens Brachmann no se sabe apenas nada. Probablemente, nació en 1888. Murió en 1916, tras ser alistado en la Primera Guerra Mundial. Su imagen y su *curriculum* fueron destruidos durante la Segunda Guerra Mundial.

Las dos guerras mundiales se convirtieron en un verdadero "suicidio" de la ciencia y de la medicina europea, de la pediatría francesa, alemana, y centroeuropea. Véase, por ejemplo, en esta revista, la detención y fusilamiento de Pompe, en Holanda⁹. Actualmente, el primer caso preservado como

espécimen anatómico (registrado en 1849) se encuentra en la Universidad de Amsterdam, en la colección del anatomista holandés Willem Vrolik (1801-1863)¹⁰.

Clínicamente, se distinguen actualmente tres fenotipos de SCdL, grave, moderado y leve. Aunque la mayoría de los casos son esporádicos, existen casos familiares con un patrón de herencia dominante, y otros probandos con mosaicismo germinal. La prevalencia es variable, oscilando entre 1:62.000-1:45.000 nacimientos^{1,2}. En el año 2004 se describió el primer gen asociado al SCdL denominado *NIPBL* ("Nipped-B homolog –Drosophila–", localizado en la región 5p13-14. El retraso mental es de grado variable, siendo más importante en pacientes con la mutación del gen *NIPBL*. Otros genes causantes de la enfermedad son *SMC1A* (cromosoma Xp11) y el *SMC3* (cromosoma 10q25), que codifican proteínas implicadas en el complejo de las cohesinas. Este complejo de proteínas está involucrado en mantener la estructura de los cromosomas, media en la unión de las cromátidas en la metafase. Cerca del 35% de los pacientes no tienen mutación en ninguno de los genes descritos hasta ahora. Las bases patogénicas no están aún claras, aunque es posible una disregulación de la expresión génica y/o de la cohesión cromosómica. Influyen factores epigenéticos puesto que no todos los pacientes con la misma mutación tienen el mismo fenotipo^{1,2}.

Los criterios diagnósticos del SdCL se describen de forma detallada en las publicaciones de Gil y de Kliney otras^{1,11}.

Al ser una enfermedad "rara", tiene una gran relevancia el asociacionismo en el tratamiento y seguimiento de los pacientes [Asociación Española de Síndrome Cornelia de Lange: <http://www.corneliadelange.es>. Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc. (USA): <http://cdlsoutreach.org/index.html>].

Otras publicaciones y áreas de trabajo de Cornelia de Lange

Cornelia se distinguió como clínica y neuropatóloga, participó en el desarrollo inicial de la pediatría en Holanda, fue pionera de la neurología neonatal y pediátrica y de la genética clínica, así como en la docencia. Publicó varios libros y más de 250 artículos en revistas sobre diversos temas^{3,5}. Ello es muy destacable en la época. Publicó en holandés, en francés, tam-

bién en inglés (Am J Dis Child) y en alemán.

Mencionaremos algunos temas:

- Genética clínica. Su estudio más conocido en el campo de la genética clínica es el ya mencionado sobre el enanismo "typus amstelodamensis" en Archives de Medicine des Enfants (1933, 1938). En genética desarrolló una aproximación clínica, con análisis de pedigrís, de árboles genealógicos, de estudio de hermanos y gemelos en combinación con estudios de órganos y tejidos. Dirigió tesis en este sentido. No hay evidencia de que recibiera influencia de los trabajos de otros genetistas holandeses como De Vries, Waardenburg o Sirks. También, describió por primera vez un trastorno neuromuscular con distrofia progresiva, hipertrofia muscular congénita, anomalías extrapiramidales y retraso mental. Publicó casos de "Hipertriosis familiar congénita totalis" (1945).
- Neurología. Tuvo publicaciones en neuropatías (1925), hidrocefalia, encefalocele, agenesia de cuerpo caloso (1925), convulsiones, y en anatomía patológica, sobre todo, del sistema nervioso central.
- Nefrología. Fue pionera en el estudio de la piuria en lactantes (1903). También, publicó sobre el diagnóstico de nefritis (1918) y las anomalías congénitas del tracto urinario (1927).
- Otros temas de investigación y publicación: Patología neonatal (ictericia e hydrops, craneosinostosis, trastornos neurológicos), trastornos abdominales (ej. cirrosis), esplenomegalia (enfermedad de Gaucher), trastornos metabólicos, enfermedades hematológicas, infectología (tuberculosis, difteria), bronquiectasias, diabetes insípida (1933, 1935), sobre exploración clínica (1940), enfermedad de Barlow (escorbuto con afectación infantil⁵, etc.

De Lange publicó hasta pocos meses antes de su muerte. A los 78 años de edad escribió un artículo sobre "The traumatic changes in the brain of fully developed children after spontaneous birth".

Cornelia de Lange fue miembro del consejo editorial de la principal revista médica holandesa *Nederlandsch Tijdschrift voor Geneeskunde*, y también de *Acta Pediátrica Scandinavica*, así como *Annales Paediatrici*.

Cornelia, también, trató sobre temas de divulgación como su traducción del libro alemán de cuidados del niño, *Het Kind*. Puede decirse que era como el Dr. Spock holandés



FIGURA 3.
Libro divulgativo para familias. Foto de Oehme J. Kinderkrankenschwester, 1992¹²

de principios del siglo XX^{4,12} (Figura 3).

Finalmente, se la consideró una reputada humanista, conocedora además de lenguas clásicas.

Primeras mujeres médicos de Holanda

Aletta Jacobs (1854-1929) fue la primera mujer holandesa en ser aceptada en una facultad de medicina. Se licenció en 1878 y se doctoró un año después. Jacobs fue conocida feminista y luchadora por los derechos de la mujer y el sufragio universal. Otras doctoras fueron Catharina Van Tussenbroek's, ginecóloga, y Marie du Saar, oftalmóloga⁵.

Cornelia de Lange fue una mujer entre las avanzadas de su época, que rompió barreras.

... Sin embargo, De Lange nunca defendió explícitamente los derechos de la mujer. Quizás, por ello, se le negó en sus primeros años de profesión cierto reconocimiento que tuvieron otras mujeres en el campo de la Medicina. No sólo tuvo que enfrentarse con las decisiones paternas para estudiar medicina. Un tío de Cornelia, médico, le escribió -traducido- lo siguiente, al poco publicarse su artículo sobre la piuria: "Querida Cornelia: ha sido terrible para la familia que estudiaras para ser doctor pero, ahora, además, publicas sobre infección urinaria en lactantes. Verdaderamente, has llegado demasiado lejos"⁵. Un último ejemplo: sus colegas docentes de la universidad la llamaban constantemente "Señorita", en vez de "Profesora"³⁻⁵.

En 1898, Cornelia fundó con Jacoba van Maarsseveen la DDD (*Dicendo Discentes Docemus*), un grupo de mujeres estudiantes, precursora de asociaciones de mujeres estudiantes en Holanda. La DDD tenía reuniones mensuales en casa de J Bosch Kemper. En ese entorno y tras una conferencia en el Salón Nacional de Trabajo de las Mujeres conoció a mujeres de Amsterdam activas en el desarrollo del mundo laboral, como Lizzy Ansingh que, más tarde, haría el retrato de De Lange, su imagen más célebre. Conoció en 1898 a Johanna ter Meulen, amiga y compañera de piso. Se trata de una amistad que duraría toda la vida.

Elisabeth Johanna ter Meulen (Amsterdam 1867 - Aldaar 1937) fue pionera en la creación de la vivienda social en Amsterdam para clases pobres y trabajadoras, inspirándose en modelos ingleses. También, promovió el trabajo de la mujer.

Otros aspectos de la vida profesional de Cornelia de Lange

La describen en su ejercicio profesional como tranquila, amable, modesta y sobria, pero cálida y con gran simpatía por sus pacientes^{3,4}. No se casó y no tuvo hijos.

Se tomó un gran interés en todos los aspectos de la infancia, la enfermedad y la salud. En 1908, De Lange colaboró en la creación de la Confederación Holandesa para la Protección de la Infancia (*Nederlandsche Bond tot Bescherming van Zuigelingen*).

Decían de ella que tenía un agudo ojo clínico para detectar las enfermedades y que era crítica con el uso excesivo de las exploraciones complementarias. Su regla era "Primero observar atentamente". Valoraba cuidadosamente los aspectos socio familiares del niño enfermo.

Como profesora sabía motivar a sus alumnos, muchos de los cuales se dedicaron, después, a la pediatría. En sus 11 años como profesora dirigió 14 tesis en pediatría. Entre sus graduados había 3 mujeres^{3,4,11}. Tenía un tratamiento casi maternal con otras mujeres médicos⁵.

Desde 1929 a 1935, De Lange fue Presidente de la Sociedad Holandesa de Pediatría, fundada en 1892. Se le consideraba una gran conferenciante (Figura 4).

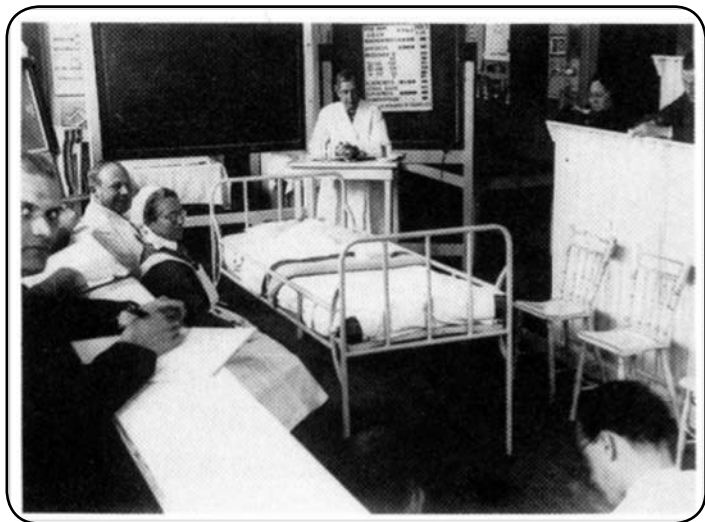


FIGURA 4. Foto de la profesora De Lange dando clase. Tomado de De Knecht-van Eekelen AM (Am J Med Genet 19944)

Renunció en 1938, con 67 años de edad, a la plaza de profesora, once años después de haberla ganado, y volvió al *Emma*. Además de por la edad, tenía diferencias con respecto a cómo se consideraba la pediatría en la Universidad, tratada como una rama menor dentro del currículum formativo médico. La muerte de su amiga y compañera de piso, Johanna ter Meulen, quizá pudo ser otra razón que motivó la vuelta a su trabajo-afición favorita, es decir, la atención de los niños enfermos y la anatomía patológica del sistema nervioso^{3,4,12}.

Todavía tendría que volver a cambiar de actividad al llegar la II Guerra Mundial a Holanda, en 1940. El profesor de pediatría que había

sucedido a De Lange, Samuel van Creveld (1894-1971), fue obligado a renunciar a su plaza durante la ocupación alemana, por ser judío. Su puesto fue ocupado por Schippers, director del Hospital de Niños, que estuvo en ese puesto docente hasta junio de 1945. Por ello, Cornelia con 70 años, realizó tareas de directora del Emma durante la guerra. El invierno 1944-1945 fue especialmente duro en los Países Bajos. Pasó a la historia holandesa con el nombre de *Hongerwinter* ("invierno del hambre"). El hospital recibió muchos niños que ingresaron por malnutrición, diarrea y agotamiento. Cornelia debió hacer enormes esfuerzos para asegurar la comida de los pacientes y el combustible de las estufas. Cayó gravemente enferma, pero sobrevivió y disfrutó de la liberación de su país de la Alemania nazi por parte de las fuerzas aliadas.

Cuando Schippers regresó al hospital *Emma*, Cornelia se retiró. La dirección del hospital le agradeció sus esfuerzos nombrándola miembro de honor y cediéndole un despacho y un pequeño laboratorio en el hospital. Hasta poco antes de su muerte, en 1950, siguió desarrollando su actividad como consultora cuando se la requería. Organizaba encuentros médicos un sábado por la tarde al mes con otros pediatras y antiguos alumnos suyos, para comentar diversos temas de la pediatría y sus avances de la época. Gran parte de sus conferencias clínicas durante los años 1943-1946 fueron publicados en tres partes, tituladas *Ziekekinderen*^{3,4,11}.

Epílogo

Cornelia recibió honores y reconocimientos en vida, como el nombramiento de Caballero de la Orden de Orange-Nassau. Este es un reconocimiento honorífico civil, se puede comparar a la Orden del Imperio Británico.

En 1946 se escribió un número especial en la *Nederlandsch Tijdschriftvoor Geneeskunde*⁵, para darle un homenaje con motivo de su 75 cumpleaños.

La Sociedad Holandesa de Neurología Pediátrica desde 1990 hasta la actualidad, otorga una medalla que lleva su nombre a investigadores en ese campo. Se sigue manteniendo una *Conferencia Cornelia de Lange*.

Cornelia de Lange durante su vida nunca olvidó a sus pacientes pediátricos. Concluimos como el artículo de De Knecht⁴, con un her-

moso pensamiento de De Lange en 1932: "Por tanto, yo creo que el pediatra debe ser capaz de vivir alegre como un niño. Debe revolotear con las mariposas, jugar con borreguitos, arrullarse con los bebés y conservar en lo más profundo de su ser algo de la eterna juventud".

Agradecimientos

A Juan Medino y a Montserrat Domínguez, miembros de la Biblioteca del Hospital Universitario de Fuenlabrada, por la facilitación de la bibliografía histórica que se ha utilizado para redactar este trabajo.

Bibliografía

1. Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Síndrome de Cornelia de Lange. *Protoc Diagn Ter Pediatr* 2010; 1:1-12. Web: www.aeped.es/protocolos/. ISSN 2171-B172/
2. Gervasini C, Picinelli C, Azzollini J. Genomic imbalances in patients with a clinical presentation in the spectrum of Cornelia de Lange syndrome. *BMC Medical Genetics* 2013; 14:41
3. McArthur RG, Edwards JH. De Lange Syndrome: report of 20 cases. *Canad Med Ass J* 1967; 96:1185-1198
4. De Knecht-van Eekelen AM, Hennekam RCM. Historical study: Cornelia C. de Lange (1871-1950) A pioneer in clinical genetics. *Am J Med Genet* 1994; 52: 257-266
5. Marland H. "Pioneer work on all sides": the first generations of women physicians in the Netherlands, 1879-1930. *J Hist Med Allied Sci* 1995; 50:441-477
6. De Lange C. Sur un type nouveau de dégénérescence (typus Amstelodamensis). *Arch Med Enfants*.1933; 36:713-719
7. De Lange C. Nouvelle observation du "Typus Amstelodamensis" et examen anatomopathologique de ce type. *Arch Med Enfants* 1938; 41:193-203
8. Altozano P. Un caso de nanismo typus amstelodamensis. *Rev Esp Pediatr* 1961; 17:319-332
9. García Nieto VM. Epónimos en medicina pediátrica (10). Johannes Pompe. *Can Pediatr* 2013; 37:196-198
10. Oostra RJ, Baljet B, Hennekam RCM. Brachmann-de Lange syndrome. *Am J MedGenet* 1994; 52:267-268
11. Kline AD, Krantz ID, Sommer A, Kliever M, Jackson LG, Fitz Patrick DR et al. Cornelia de Lange syndrome: clinical review, diagnostic and scoring systems, and anticipatory guidance. *Am J Med Genet A* 2007; 143:1287-1296
12. Oehme J. Cornelia de Lange (1871-1950) Kinderkrankenschwester 1992; 11:434-435

9º Curso de Primavera de la Sociedad Canaria de Pediatria de Santa Cruz de Tenerife

5 de abril de 2014



Dr. Luis Antonio García González
Director del Instituto de
Formación Médica Continuada de Tenerife

Ponentes del Curso

Dra. Rosa Gloria Suárez López de Vergara
Dr. Alejandro Cobo Costa.
Dr. Pedro Javier Rodríguez Hernández
Dra. África Borges del Rosal.
Dra. Elena Rodríguez Naveiras.
D. Marcos Luis Cámara Barroso.
Dra. Nieves Luisa González González.
Dr. Honorio Armas Ramos.
Dra. María José Hernández González.
Dra. María Isabel Luis Yanes.
Dr. Pedro Arango Sancho.
Dra. Margarita Monge Zamorano.
Dra. María Cleofé Ferrández Gomariz



Organiza:

**Sociedad Canaria de Pediatría
Santa Cruz de Tenerife**

Colaboran:



PROGRAMA

9:00 h.

Registro de entrada.

9:10 h.

Inauguración del Curso

Dra. Rosa Gloria Suárez López de Vergara.
Presidenta de la Sociedad Canaria de Pediatría.

9:15 h.

**Presentación del Libro de Publicaciones
2013 de los miembros de la Sociedad
Canaria de Pediatría.**

Dr. Alejandro Cobo Costa. Médico Especialista en Pediatría. Hospital Universitario de Canarias.

9:45-11:00 h.

**1ª MESA REDONDA
Altas Capacidades Intelectuales.**

Moderador:

Dr. Pedro Javier Rodríguez Hernández.
Médico Especialista en Pediatría. Hospital de Día Infantil y Juvenil "Diego Matías Guigou y Costa". Servicio de Psiquiatría. HUNSC.

Ponencias:

9:50 - 10:10 h.

**Altas Capacidades Intelectuales:
Conceptualización y Mitos Asociados:**

Dra. África Borges del Rosal. Departamento de Psicología Clínica, Psicobiología y Metodología. Facultad de Psicología. Universidad de La Laguna.

10:10-10:30 h.

**Detección e Identificación de las Altas
Capacidades Intelectuales.**

Dra. Elena Rodríguez Naveiras. Departamento de Psicología Clínica, Psicobiología y Metodología. Facultad de Psicología. Universidad de La Laguna.

10:30 – 11:00 h.

**La Atención al alumnado con Necesidades
Específicas de Apoyo Educativo (NEAE)
Derivadas de Altas Capacidades desde la**

Consejería de Educación.

D. Marcos Luis Cámara Barroso. Responsable del Área de Alumnado con NEAE y Orientación Educativa y Profesional. Dirección General de Ordenación, Innovación y Promoción Educativa. Consejería de Educación, Universidades y Sostenibilidad.

11:00-11:30 h.

Descanso

11:30 – 12:00 h.

CONFERENCIA:

Desarrollo Neurológico del niño de madre diabética.

Dra. Nieves Luisa González González. Médico Especialista en Obstetricia y Ginecología. Servicio de Ginecología del HUC.

Moderador:

Dr. Honorio Armas Ramos. Médico Especialista en Pediatría. Servicio de Pediatría del HUC.

12:00 – 13:30 h.

2ª MESA REDONDA

Avances en Nefrología Pediátrica.

Moderadora:

Dra. María José Hernández González. Médico Especialista en Pediatría. Centro de Salud Dr. Guigou.

Ponencias:

12:10 – 12:30 h..

Utilidad de la Cistatina C para detección del daño Glomerular Renal Precoz.

Dra. María Isabel Luis Yanes. Médico Especialista en Pediatría. Adjunto de la Sección de Nefrología del Servicio de Pediatría. HUNSC.

12:30 - 12:50 h.

Determinación de Procalcitonina como marcador de Pielonefritis aguda.

Dr. Pedro Arango Sancho. Médico del Servicio de Pediatría. HUNSC.

12:50 – 13:10 H.

La Elevación del cociente Calcio/Citrato como factor de riesgo de Cristaluria y Litiasis.

Dra. Margarita Monge Zamorano. Médico Especialista en Pediatría. Centro de Salud de Tacoronte.

13:10 – 13:20 h.

DISCUSIÓN

13:20 – 14:00 h.

CONFERENCIA:

SITUACIÓN ACTUAL DE LA ENFERMEDAD NEUMOCÓCICA EN ESPAÑA. ESTUDIO HERACLES.

Dra. María Cleofé Ferrández Gomaríz. Médico Especialista en Pediatría. Centro de Salud Laguna – Mercedes.

Moderador:

Dr. Luis García-Ramos Estarriol. Servicio de Urgencias Pediátricas Dr. Jaime Cháves. S/C de Tenerife.

14:00 h.

CLAUSURA DEL CURSO.

Al finalizar el Curso se servirá un Cóctel en la Terraza San Borondón del COMTF.

Se ha solicitado la Acreditación a la Comisión Canaria de Acreditación de la Formación Continua de las Profesiones Sanitarias.



Se entregará a los asistentes el libro:
Manual de Pediatría, M. Cruz Volumen II

Sede del Curso:

Salón de Actos del Colegio Oficial de Médicos de Santa Cruz de Tenerife.



PROGRAMA PROVISIONAL

42ª Reunión Anual Conjunta de las Sociedades Canarias de Pediatría

Organiza
Socanpedip
SOCIEDAD CANARIA PEDIÁTRICA LAS PALMAS

Puerto de Mogán

Hotel Cordial Mogán Playa
27 y 28 de Junio 2014

Viernes 27 de junio

- 15:30-20:00 **Recogida documentación**
16:30-17:00 **Acto de Inauguración**
17:00-18:00 **Conferencia Inaugural:**
Asma de control difícil: lo que debe saber el pediatra.
Ponente: Dr. Miguel Tortajada Girbés
Unidad de Neumología
Hospital Dr. Peset. Valencia.
Moderador: Pendiente de designar.
- 18:18-30 **Descanso-café.**
18:30-20 **Taller:**
Los 42 problemas ortopédicos más comunes en Ortopedia Infantil.
Ponente: Dr. José Ricardo Ebri.
Especialista en Traumatología y Ortopedia. Especialista en Pediatría.
Director del Instituto Valenciano de Ortopedia Infantil.
Moderadora: Dra. Rosa Gloria Suárez López de Vergara
Sociedad Canaria de Pediatría de Santa Cruz de Tenerife
- 21:15 **Cena de confraternización.**

Sábado 28 de junio

- 9:00-11:00 **Ecografía para pediatras: Curso Básico.**
Dr. Victor Pérez Candela.
Radiólogo Pediátrico.
Anteriormente Jefe de Servicio de Radiología.
Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias.
Moderador: Gonzalo Cabrera Roca.
Sociedad Canaria de Pediatría de Las Palmas.
- 11:00-11:30 **Descanso-café**
11:30-13:00 **Taller Endocrinología**
42 Preguntas y respuestas sobre Crecimiento que debe conocer el Pediatra.
Dra. Angela Domínguez García.
Endocrinología Infantil.
Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias.
Moderador: pendiente de designar
- 13:00-14:30 **Lectura de Póster**
14:30-15.30 **Almuerzo**
15:30-18:00 **Presentación de Comunicaciones**
18.00-18:30 **Descanso-Café.**
18:30-19:30 **Conferencia de Clausura:**
¿Cómo elige el meningococo a sus víctimas y cómo podemos evitarlo?
Dr. Federico Martínón de Torres.
MD, PhD, Profesor asociado de Pediatría, Médico Adjunto UCIP.
Servicio de Críticos, Intermedios y Urgencias Pediátricas.
Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.
Moderador: Dr. Luis Ortigosa Castillo.
- 19:30-20:00 **Asamblea Conjunta Sociedades Canarias de Pediatría Tenerife y Las Palmas**
21:30 **Cena de Clausura. Entrega de Premios. Despedida.**

organiza:



Normas de publicación

CANARIAS PEDIÁTRICA es el órgano de expresión fundamental de las Sociedades Canarias de Pediatría. Por ello, además de difundir las actividades de las Sociedades, pretende ser portavoz de la inquietud científica y de la problemática sanitaria pediátrica a nivel de la Comunidad Autónoma Canaria

Presentación y estructura de los trabajos

Preparación del manuscrito

El texto de los artículos observacionales y experimentales se estructurará habitualmente en las siguientes secciones: Introducción, Métodos, Resultado y Discusión.

En artículos extensos resulta conveniente la utilización de subapartados para mayor claridad del contenido.

Otro tipo de artículos, con casos clínicos, revisiones y editoriales pueden precisar una estructura distinta, que dependerán del contenido.

Para artículos originales se recomienda que la extensión de texto no supere las 3.000 palabras y el número de citas bibliográficas no sea superior a 40. Se admitirán un máximo de 8 figuras y/o tablas. Es recomendable que el número de firmantes no sea superior a seis.

Para notas clínicas se recomienda que la extensión máxima del texto sea de 1.500 palabras y el número de citas bibliográficas no sea superior a 20. Se admitirán un máximo de 4 figuras y/o tablas. Es recomendable que el número de firmantes no sea superior a cinco.

Página Titular

En la Página Titular deberá figurar la siguiente información:

- Título del artículo. Deberá ser lo más explícito y conciso posible, pero incluyendo en el mismo toda la información que maximice la sensibilidad y especificidad en su recuperación a través de búsqueda electrónica.
- Nombres de los autores y sus filiaciones institucionales.
- Nombre del departamento/s o institución/es y centros de trabajo y dirección de los mismos.
- Declaración de descargo de responsabilidad, si las hubiera.
- Nombre, dirección postal, teléfono, fax y dirección de correo electrónico del autor responsable de la correspondencia.
- Fuentes de financiación en forma de becas, equipos, medicamentos, etc.
- Recuento de palabras (excluyendo resumen, agradecimientos, leyendas de figuras y tablas).



- Fecha de envío.

Resumen y palabras clave

El resumen es la única parte del manuscrito incluida en la mayoría de las bases de datos electrónicas y de él se obtiene la información básica del estudio en los índices bibliográficos. Los autores se asegurarán de recoger en él, de la forma más exacta posible, toda la información del artículo. Los trabajos originales incorporarán resumen estructurado con extensión aproximada de 250 palabras y los siguientes apartados: Introducción y Objetivos, Material o Pacientes y Métodos, Resultados y Conclusiones. Para el resto de las secciones se adjuntará un resumen de 150-200 palabras aproximadamente.

Los autores incluirán de 3 a 10 palabras clave, ordenadas alfabéticamente, al final de la página en que figure el resumen. Se utilizarán para este fin términos que coincidan con descriptores listados en el Medical Subject Headings del Index Medicus. Disponible en : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/meshbrowser.cgi>. De no existir todavía descriptores MeSH adecuados se podrá utilizar directamente los nuevos términos.

Título, resumen y palabras clave en inglés.

Deberá incluirse una correcta traducción al inglés del título, resumen y palabras clave.

Texto

1. Introducción

Se describirá de forma resumida el propósito del artículo y la justificación del estudio, enumerándose los objetivos específicos (principal y secundarios) o hipótesis a evaluar. Únicamente se citarán las referencias bibliográficas estrictamente necesarias sin incluir datos o conclusiones del trabajo.

2. Material y métodos

Incluirá sólo la información disponible en el momento de diseñar el protocolo de estudio. La información obtenida durante el estudio será expuesta en la sección de Resultados.

Selección y descripción de los participantes:

Se describirán con claridad los procesos de selección de los sujetos de observación o experimentales (personas o animales, incluyendo los controles), los criterios de inclusión y exclusión de los mismos y su población de origen. Se recogerá en éste apartado la declaración de obtención de consentimiento informado por los padres y aprobación del estudio por los Comités de Investigación y/o Ética correspondientes.

Información técnica:

Se identificarán los métodos, aparatos (con nombre y dirección del fabricante) y procedimientos de forma suficientemente detallada como permitir la reproducción de los resultados por otros investigadores. La descripción de fármacos y sustancias químicas utilizadas se realizará de forma minuciosa, incluyendo nombres genéricos, dosis y vías de administración. En trabajos de revisión se incluirá una sección en la que se expongan los mé-

todos utilizados para localizar, seleccionar, extraer y sintetizar los datos.

Análisis estadístico:

Descripción detallada del método estadístico que permita la evaluación de los datos originales por un lector experto. Se especificará el programa informático utilizado, defendiendo los términos estadísticos, abreviaturas y símbolos.

Siempre que sea posible se cuantificarán y presentarán los resultados con índices estadísticos apropiados de precisión o de incertidumbre (tales como los intervalos de confianza), enviando la utilización aislada de pruebas estadísticas de hipótesis, como valores p que no proporcionan información de interés sobre la magnitud del efecto.

3. Resultados

Se presentarán los resultados mediante texto, tablas y gráficos, siguiendo una secuencia lógica, en la que los resultados más destacados del estudio aparecerán en primer lugar. No se repetirán en el texto todos los datos de las tablas e ilustraciones, enfatizándose o resumiéndose sólo las observaciones más importantes.

4. Discusión

Deberán destacarse los aspectos novedosos e importantes del estudio y las conclusiones y aplicaciones prácticas que se derivan. Se abordarán las limitaciones metodológicas que pudieran limitar su validez. Se compararán las observaciones realizadas con las descritas en la literatura. Podrán proponerse nuevas hipótesis cuando esté justificado.

5. Bibliografía

Las referencias bibliográficas se numerarán de forma consecutiva, siguiendo el orden de aparición en el texto. Las referencias en texto, tablas y leyendas se identificarán mediante números arábigos entre paréntesis. Siempre que sea posible se deben incluir las referencias a los trabajos originales, evitando también la utilización de los resúmenes como referencias bibliográficas. Se citarán todos los autores hasta un número de seis, añadiendo "et al" tras ellos, en caso de superar dicho número.

Los nombres de las revistas se abreviarán de acuerdo al estilo utilizado en el Index Medicus (disponible en www.nlm.nih.gov) El formato de los diferentes tipos de citas bibliográficas puede consultarse en www.nlm.nih.gov/bsduniform_requirements.html.

Ejemplos:

- Artículo de revista
Shusterman N, Strom BL, Murria TG, Morrison G., West SL, Maislin G. Risk factors and outcome of hospital-acquired acute renal failure. Clinical epidemiologic study. Am J Med 1987; 83:65-71.
- Autor corporativo
Diabetes Prevention Program Research Group. Hypertensión, insulina, and proinsulin in participants with impaired glucose tolerance. Hypertension 2002; 40:679-686.

- ... • Capítulo de libro
Meltzer PS, Kallioniemi A, Trent JM. Chromosome alterations in human solid tumors. In: Vogelstein B, Kinzler KW, editors. The genetic basis of human cancer. New York: McGraw 2002, pp. 93 – 113.

Tablas

Cada tabla deberá ser impresa a doble espacio, en un hoja independiente. Será comprensible por sí misma, sin necesidad de leer el texto del artículo. Se numerarán mediante números arábigos por orden de aparición en el texto, acompañándose de un breve título explicativo. Se evitarán las líneas interiores horizontales o verticales. Cada columna deberá contener un encabezamiento. Las siglas y abreviaturas se explicarán en las notas a pie de tabla. Se identificarán adecuadamente las medidas estadísticas. Cada tabla aparecerá convenientemente referida en el texto.

Figuras

Las gráficas, dibujos o fotografías, se numerarán mediante números arábigos de manera correlativa y conjunta como figuras, por orden de aparición en el texto. Deben entregarse en papel o en copia fotográfica nítida en blanco y negro, recomendándose un tamaño de 127 x 173 mm. En el dorso de la figura deberá adherirse una etiqueta en la que figuren: número de la figura, nombre del primer autor y orientación de la misma (mediante una flecha, por ejemplo). Las figuras se entregarán en un sobre, sin montar. Se admitirán también imágenes en ficheros electrónicos que permitan su reproducción de alta calidad (JPEG o GIF).

Eventualmente es posible la reproducción de fotografías o dibujos en color, siempre que sea aceptado por el Equipo de Dirección y Redacción y exista acuerdo previo económico de los autores con la Editorial.

Cuando se utilicen fotografías de pacientes, éstos no deben ser identificables y, si lo son, deben acompañarse las mismas de un permiso escrito de los padres que autorice su reproducción.

Leyendas de las ilustraciones

Las figuras se acompañarán del correspondiente pie, escrito a doble espacio en hoja incorporada al texto. Cuando se utilicen símbolos, flechas, números o letras para referirse a ciertas partes de la ilustración, se identificará su significado en la leyenda.

Responsabilidades éticas

El crédito de autoría en la realización de publicaciones biomédicas deberá fundamentarse en el cumplimiento conjunto de los siguientes requisitos:

1. Sustancial contribución a la concepción y diseño, obtención de datos o análisis e interpretación de los mismos.
2. Redacción del manuscrito o revisión crítica con aportaciones intelectuales.
3. Aprobación de la versión finalmente publicada. La obtención de financiación, recogida de datos o supervisión general del equipo de investigación, por sí solas, no justifican la autoría.

El contenido de la publicación deberá ser completamente original y no haber sido enviado previamente a otra revista. Ello no impide que puedan remitirse manuscritos rechazados por otra revista, trabajos presentados como resumen o póster en reuniones científicas o publicados en libros de actas de congresos.

Los autores son responsables de obtener, mediante solicitud al autor y a la editorial, los permisos de reproducción de gráficos, tablas, figuras, o cualquier otro material previamente publicado.

Los estudios experimentales deberán cumplir los requisitos éticos de los correspondientes comités (institucionales y nacionales) de evaluación de la experimentación con seres humanos y de la Declaración de Helsinki en su versión revisada del año 2000.

Envío de Originales

Los trabajos originales podrán remitirse, por correo electrónico a cualquiera de las siguientes direcciones:

vgarcianieto@gmail.com
mongemargarita@gmail.com
mgresa@ono.com

El manuscrito se acompañará de una carta de presentación, firmada por todos los autores del trabajo, que incluirá:

- Declaración de que todos los autores han leído y aprobado el manuscrito, cumplen los requisitos de autoría y garantizan la honestidad de su contenido.
- Información acerca de la publicación previa o duplicada o el envío de cualquier parte del trabajo a otras revistas (sólo en caso de publicación redundante)
- Declaración de posibles relaciones económicas o de otro tipo que pudiera ser motivo de conflicto de interés.
- Cesión de los derechos de publicación a la revista Canarias Pediátrica.

El Consejo Editor acusará recibo de los trabajos enviados a la Revista e informará acerca de su aceptación o rechazo razonado de los mismos.

Las Normas de Publicación de Canarias Pediátrica están basadas en los requisitos de uniformidad para manuscritos enviados a revistas biomédicas del Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas (www.icmje.org) La traducción, no oficial, al castellano ha sido publicada en Rev Esp Cardiol 2004; 57: 538-556.

Las opiniones expresadas en los artículos publicados son las de los autores, y no necesariamente compartidas por el Consejo Editor la revista, ni solidarias con la opinión de las Sociedades Canarias de Pediatría.

Los trabajos aceptados por Canarias Pediátrica quedan como propiedad permanente de la misma, no estando permitida su reproducción parcial o total sin su autorización.



Campaña promovida por la AEFYT

Un yogur al día cuida tu salud

Delicioso

Fuente de calcio*

Ayuda a una mejor digestión de la lactosa**

Muchos nutrientes en pocas calorías

Recomendable ante la ingesta de antibióticos

*El calcio es necesario para el mantenimiento de los huesos en condiciones normales.

**Los cultivos vivos del yogur mejoran la digestión de la lactosa del producto en las personas con problemas para digerir la lactosa.



La Federación Española de Sociedades de Nutrición, Alimentación y Dietética

recomienda incluir el yogur dentro del consumo diario y variado de lácteos.