

Sábado, 4 de junio (15:30-17:00 h)

**NEUMOLOGÍA, INMUNOLOGÍA
Y ALERGIA Y URGENCIAS**

**SALA A (PLANTA PRIMERA DEL AUDITORIO)
667 15:30 h
PREVALENCIA ACTUAL DE ASMA EN ESCOLARES
MEDIANTE PRUEBAS DE RENDIMIENTO FÍSICO
Y CUESTIONARIO ISAAC**

Eider Oñate Vergara, Itziar Sota Busselo,
Alicia Figueroa de la Paz, Eduardo González Pérez-Yarza,
Ane Aldasoro, Javier Mintegui, José Aramendi,
José Ignacio Emparanza Knörr
Hospital Donostia, San Sebastián (Guipúzcoa) y Osasunkirok-Salud
y Deporte, Hondarribia (Guipúzcoa).

Antecedentes: El diagnóstico epidemiológico de asma se basa en cuestionarios validados y en la medida de la hiperrespuesta bronquial.

Objetivos: Describir la prevalencia actual de asma en escolares, mediante cuestionario ISAAC y test de esfuerzo, comparando carrera libre (CL) y prueba de rendimiento físico *course navette* (CN).

Material y métodos: Estudio transversal, ciego para el observador, en niños y niñas de 6 a 12 años de edad, escolarizados en Guipúzcoa. Métodos: cuestionario ISAAC, prueba de la *course navette* de 20 m con paliers de 1 minuto, test de carrera libre con esfuerzo máximo durante 6 min, medida del flujo espiratorio máximo (FEM) mediante mini-wright (*Clement Clark Internacional*®) a los 5-10-15-20 min, telemetría para FC (sport tester P-300 polar electro Oy®). Se ha estimado CN y CL positivos si el descenso es $\geq 15\%$. Los datos obtenidos se introdujeron en una base en soporte Access (Microsoft Windows®): análisis estadístico descriptivo y comparativo para estudiar diferencias entre subgrupos. Para la comparación de variables cualitativas se emplearon la prueba de χ cuadrado y la prueba exacta de Fisher. Se consideraron significativos los valores de $p < 0,05$. Se ha considerado diagnóstico de asma a los que respondieron afirmativamente al cuestionario (pitos en los 12 últimos meses y/o diagnóstico médico) y CL positivo.

Resultados: Se distribuyó el cuestionario ISAAC a 919 niños [460 niños (50,1%) y 459 niñas (49,9%)], de 6 a 12 años de edad (mediana, 8 años; DE 1,87). Completaron todas las pruebas 826 niños y se han considerado válidas 758. Signos y síntomas compatibles con asma, en el último año, 85 niños (25%). CL positivo, 177 (23%). CN positivo, 160 casos (20,9%). Hay asociación entre ISAAC y CL (χ^2 13,5; $p < 0,05$) con escaso acuerdo (kappa 0,22; EE 0,06). No hay asociación entre ISAAC y CN (χ^2

2,5; $p = 0,11$). Entre CL y CN hay asociación (χ^2 5,6; $p < 0,01$) sin acuerdo (kappa 0,09; EE 0,04). La prevalencia actual de asma ha resultado 6,54%.

Conclusiones: La prevalencia actual de asma en la muestra analizada es similar a otros estudios. La prueba *course navette* no es válida para estudios poblacionales de asma en escolares.

**668 15:40 h
SÍNDROME DE APNEAS-HIPOAPNEAS DEL SUEÑO.
RESULTADOS DE 400 ESTUDIOS REALIZADOS
CON POLIGRAFÍA CARDIORRESPIRATORIA
EN NIÑOS HOSPITALIZADOS**

Olaia Sardón Prado, Ane Aldasoro, Andrea Bordoy Riera,
Javier Mintegui, Ainhoa Iturrioz Mata,
José Ignacio Emparanza Knörr, Eduardo González Pérez-Yarza
Hospital Donostia, San Sebastián (Guipúzcoa).

Objetivo: Describir una cohorte de niños con síndrome de apneas-hipoapneas del sueño (SAHS), diagnosticado por poligrafía cardiorrespiratoria (PCR) durante el sueño nocturno.

Material y métodos: Estudio transversal en niños de 2-14 años remitidos por presentar ronquidos y/o apneas durante el sueño, entre octubre-1998 y diciembre-2004. Pruebas complementarias: radiografía de tórax y cavum, PCR en sueño nocturno con polígrafos Sibelhome 300® y ApnoeScreen Pro® con 7 canales. Variables cualitativas: sexo, motivo consulta, procedencia, exploración ORL, resultado y cirugía. Variables cuantitativas: edad, S_{pO_2} máximo y mínimo, total apneas (TA), total hipopneas (TH), apneas centrales (AC), A/H supino, A/H lateral, índice A/hora (IA/h), índice H/hora (IH/h), índice de AH/h (IAH/h), nº ronquidos e índice ronquidos/hora (IR/h). Análisis estadístico: t-Student para medir asociación entre IAH/h, nº ronquidos e IR/h y sexo. Regresión lineal para medir asociación entre edad, motivo de consulta, procedencia, S_{pO_2} máximo y mínimo e IAH/h y entre IAH/h, TA, TH, nº ronquidos, IR/h y motivo de consulta.

Resultados: Se realizó estudio de PCR en 400 pacientes; 242 (60,5%) niños, 158 (39,5%) niñas, con edad media 4,95 años (desviación estándar; DE 2,3), remitidos por apneas (47,87%), ronquido (21,80%) o ambos (25%). Se objetivó hipertrofia adenoidea (18,25%), amigdalar (21,75%) y ambas (52,75%). Se diagnosticó SAHS en 298 (74,5%) de los casos; leves 96 (24%), moderados 148 (35,75%) y graves 54 (13,5%). Los resultados de la PCR (en medias y DE) son: TA 21,38 (24,47), TH 19,81 (20,74), AC 3,42 (11,32), AH/supino 11,06 (16,24), AH/lateral 22,06 (24,71), IA/h 2,58 (2,93), IH/h 2,37 (2,46), IAH/h 5,29 (7,10), S_{pO_2} medio 94,60 (11,80), S_{pO_2} mínimo

83,14 (13,45), n.º ronquidos 98,27 (254,55) e IR/h 5,68 (6,59). No existen diferencias significativas entre edad, procedencia, motivo consulta, S_{pO_2} medio e IAH/h. Sí hay diferencias entre IAH/h y S_{pO_2} mínimo ($p = 0,042$); motivo de consulta y TA ($p = 0,02$), TH ($p = 0,001$), n.º ronquidos ($p = 0,0001$) e IR/h ($p = 0,0001$). No existen diferencias en IAH/h, n.º ronquidos e IR/h entre sexos.

Conclusiones: El síndrome de apneas-hipoapneas del sueño, secundario a hipertrofia adenoamigdal, es una entidad muy prevalente en niños.

669 15:50 h FUNCIÓN MUSCULAR EN NIÑOS ASMÁTICOS TRATADOS CON CORTICOIDES INHALADOS

Josefina Díaz Ledo, Óscar García Algar, Alba Ramírez Sarmiento, Montserrat Álvaro Lozano, Mauricio Orozco Levi, Rosa M. Busquets Monge
Hospital del Mar, Barcelona.

Objetivo: Evaluar la función de los músculos respiratorios (diafragma y músculos accesorios de la respiración) y de los músculos no respiratorios en niños asmáticos tratados con corticoides inhalados. Nuestra hipótesis es que el tratamiento con corticoides inhalados o la presencia de mediadores inflamatorios sistémicos puede tener un efecto deletéreo sobre los músculos respiratorios.

Métodos: Se estudia una muestra piloto de 10 niños asmáticos clínicamente estables de ≥ 7 años de edad, en tratamiento con corticoides inhalados a dosis altas (budesonida $\geq 400 \mu\text{g}$ o fluticasona $\geq 200 \mu\text{g}$) durante al menos 2 años (casos). También se estudian niños sanos de ≥ 7 años de edad que nunca han presentado asma ni han recibido corticoides (control).

Además de un cuestionario sobre datos diagnósticos y terapéuticos referidos a la enfermedad de base, se realizan pruebas de función pulmonar (espirometría forzada, determinación de volúmenes pulmonares estáticos, oscilometría de impulsos, prueba broncodilatadora), bioimpedanciometría corporal y fuerza muscular tanto inspiratoria (P_{Imax}), como espiratoria (P_{E_{max}}) y de los músculos periféricos (dinamometría de las manos), así como capacidad de ejercicio (*walking test*), y resistencia anaeróbica de las manos (R_{lim}).

Resultados: Las variables antropométricas, nutricionales y espirométricas no mostraron diferencias entre ambos grupos. Los niños asmáticos presentaban signos de atrapamiento aéreo-hiperinflación pulmonar (VR, 147% frente a 103%; CPT 137% frente a 104%; $p < 0,05$ en ambos casos). Sorprendentemente tenían valores superiores de P_{Imax} que los controles (64% frente a 49% (% dif del 30%), $p < 0,05$). La P_{E_{max}} y la fuerza de las manos estaban conservadas.

Conclusiones: Los niños con asma bronquial en fase clínica estable y que reciben tratamiento crónico con corticoides inhalados no muestran afectación (debilidad) de la musculatura respiratoria. Por el contrario, el estudio sugiere que existen cambios adaptativos en el diafragma y otros músculos inspiratorios accesorios en relación con la existencia de la enfermedad (probable *efecto entrenamiento*).

(Estudio financiado en parte por las becas MSD de la SENP y UE-ENIGMA in COPD.)

670 16:00 h HIPERTENSIÓN PULMONAR IDIOPÁTICA EN NIÑOS: TRATAMIENTO MÉDICO *VERSUS* TRASPLANTE PULMONAR

Carolina Mendoza Mayor, Paula Sánchez Pintos, Antonio Moreno Galdó, Joan Balcells Ramírez, Ángela María Cardona Gallego, Santos Liñán Cortés, José Maestre, Claudia Marhuenda Irastorza, Nicolau Cobos Barroso, Silvia Gartner Tizziano
Hospital Materno-Infantil Vall D'Hebron, Barcelona.

La introducción de nuevos tratamientos médicos ha modificado la supervivencia en la hipertensión pulmonar idiopática (HTPI) y las indicaciones para realizar un trasplante pulmonar.

Objetivo: Valorar la influencia de los nuevos tratamientos en la supervivencia y en la indicación del trasplante en niños.

Metodología: Se revisan 9 niños con HTPI tratados en el período 1999-2004.

Resultados: La edad al diagnóstico osciló entre 4 meses y 7 años. Tres de los pacientes se encontraban en clase funcional II, 2 en clase III y 4 en clase IV. La supervivencia actual es del 78% (7/9), con un tiempo de seguimiento entre 7 meses y 4,5 años. En los 3 pacientes en clase II se pautó tratamiento médico con buena respuesta: nifedipino (1), iloprost y sildenafilo (1), iloprost y bosentan (1). Un paciente en clase III falleció durante el proceso de evaluación inicial, mientras recibía tratamiento con iloprost inhalado. Se incluyeron en lista de trasplante pulmonar 1 paciente en clase III, tras fracaso del tratamiento con epoprostenol, y 4 pacientes en clase IV (3 en ventilación mecánica y 1 dependiente de oxígeno al 100%). De los 5 pacientes en lista de trasplante, el paciente en clase III falleció en la lista, 1 de los pacientes en ventilación mecánica pudo ser retirado de la lista tras pasar a clase I con tratamiento con óxido nítrico, epoprostenol y sildenafilo, y 3 recibieron un trasplante pulmonar bilateral. Los 3 viven tras un seguimiento de 2 a 18 meses. En ellos se utilizó como medicación puente hasta el trasplante óxido nítrico, epoprostenol, sildenafilo y/o bosentan.

Conclusiones: La aparición de nuevos tratamientos médicos ha mejorado de forma considerable la supervivencia de los niños afectados de HTPI. En los casos que no responden el trasplante pulmonar constituye la única alternativa terapéutica.

671 16:10 h TRASPLANTE PULMONAR PEDIÁTRICO. EXPERIENCIA A LOS 7 AÑOS DE FUNCIONAMIENTO DEL PROGRAMA

Asunción de la Fuente Juárez, Antonio Moreno Galdó, José Maestre, Joan Balcells Ramírez, Claudia Marhuenda Irastorza, Nicolau Cobos Barroso, Santos Liñán Cortés, Silvia Gartner Tizziano, Gerardo Vizmanos Lamotte, Jordi Roqueta Mas
Hospital Materno-Infantil Vall D'Hebron, Barcelona.

El trasplante pulmonar constituye la única alternativa terapéutica para los niños con enfermedad pulmonar terminal.

Objetivo: Valorar los resultados de un programa de trasplante pulmonar pediátrico tras 7 años de funcionamiento.

Metodología: Se revisan los trasplante pulmonares realizados en niños con edad inferior a 16 años en el período 1997-2004.

Resultados: Se han trasplantado 17 niños, con una edad entre 5 meses y 15 años. Nueve de los pacientes estaban afectados de fibrosis quística, 5 de hipertensión pulmonar (3 idiopática y 2 secundaria), y 3 de neumonía intersticial idiopática del lactante. Cinco de los pacientes tenían menos de 2 años de edad; de ellos 4 precisaron ventilación mecánica antes del trasplante con una duración entre 2 y 11 meses. En todos los casos se realizó un trasplante pulmonar bilateral. El tiempo medio en lista de espera fue de 71 días para los niños entre 5 meses y 2 años de edad, 60 días para los niños entre 3 y 9 años de edad y 146 días para los niños entre 10 y 15 años de edad ($p = 0,068$). La supervivencia actual es del 71% (12/17), con un tiempo de seguimiento entre 2 meses y 7 años. La supervivencia en el grupo de menos de 2 años de edad es del 100%. Tres pacientes fallecieron en el postoperatorio inicial (1 hemorragia, 2 sepsis fúngica por *Scedosporium prolificans*) y 2 fallecieron por bronquiolitis obliterante a los 10 meses y 2 años tras el trasplante. Entre los pacientes vivos 3 se encuentran en situación de rechazo crónico y 2 han presentado un síndrome linfoproliferativo asociado a infección por virus de Epstein-Barr.

Conclusiones: El trasplante pulmonar, aunque no exento de morbimortalidad, representa una opción terapéutica adecuada para los niños con enfermedades pulmonares en estadio terminal.

672

16:20 h

LOS VALORES PLASMÁTICOS DE INTERLEUCINA-7 ANTES DE LA TARGA PUEDEN PREDECIR LA RECUPERACIÓN DE LAS CÉLULAS T CD4+ EN NIÑOS INFECTADOS POR EL VIH

Alicia Pérez Arroyo, Salvador Resino García, Alejandro Álvaro-Meca, Juan Antonio León Leal, M. Dolores Gurbindo Gutiérrez, M. Ángeles Muñoz Fernández
Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid y Hospital Virgen del Rocío, Sevilla.

Antecedentes: El incremento en el número de células T CD4+ vírgenes en el timo se ha propuesto como el principal mecanismo en la regeneración de CD4+ en niños infectados por el VIH-1. En este mecanismo, la interleucina-7 (IL-7) juega un papel importante. Los pacientes VIH tienen anormalmente incrementados los valores plasmáticos de IL-7 y se asocian con bajos valores de CD4+; esto podría estimular a las células dendríticas periféricas y a los ganglios linfáticos para producir IL-7, en un intento de activar los mecanismos que permitan la repoblación celular.

Objetivo: Establecer el papel de la IL-7 plasmática pre-TARGA como marcador pronóstico de la recuperación de CD4+ en niños VIH+ en primera línea de TARGA.

Población de estudio y diseño: En un estudio longitudinal retrospectivo (1996-2002), se estudiaron 27 niños VIH+. Criterios de inclusión: *a)* comenzar TARGA con un inhibidor de la proteasa; *b)* CD4+ $\leq 20\%$ a la entrada del estudio; *c)* seguimiento de al menos 6 meses; *d)* más de un año de edad. Se hicieron 2 grupos con los niños VIH+ de acuerdo con su percentil 75 de IL-7 plasmática pre-HAART (momento basal)

(P75 = 11,97 pg/ml): *a)* baja IL-7: 21 niños VIH+ en tratamiento con TARGA con IL-7 $\leq P75$ en el momento basal; *b)* alta IL-7: 6 niños VIH+ en tratamiento con TARGA con IL-7 $> P75$ en el momento basal.

Métodos: Cada 3 meses, se midieron %CD4+, %CD8+ y carga viral (CV); la función tímica se estudió mediante la cuantificación de TREC en CMSP, por PCR cuantitativa a tiempo real; la IL-7 se midió mediante un ensayo ELISA.

Resultados: El grupo con baja IL-7 ($\leq 11,97$ pg/ml) tuvo valores de TREC significativamente más altos que el grupo con alta IL-7 ($> 11,97$ pg/ml). Por otro lado, los niños VIH+ con IL-7 $> 11,97$ pg/ml alcanzaron un porcentaje de células T CD4+ $\geq 25\%$ más rápido (en 10,6 meses; IC 95%: 0; 23,1) que los niños VIH+ con IL-7 $\leq 11,97$ pg/ml (en 37,1 meses; IC 95%: 4,7; 69,4) ($p = 0,017$). Además, la PR de alcanzar más del 25% de CD4+ fue de 3,24 (IC 95%: 1,16; 9,0) para el grupo con alta IL-7.

Conclusiones: La IL-7 antes del inicio de la TARGA puede ser un buen marcador pronóstico en la reconstitución de CD4+ en niños VIH+ en TARGA.

673

16:30 h

PARADA CARDIORRESPIRATORIA EXTRAHOSPITALARIA EN NIÑOS

Cristina García Sanz, Jesús López-Herce Cid, Antonio Rodríguez Núñez, Pedro Domínguez Sampedro, Ángel Carrillo Álvarez, Miguel Ángel Delgado Domínguez
Grupo Español de Estudio de la PCR.

Objetivo: Analizar las características y evolución de las paradas cardiorrespiratorias (PCR) extrahospitalarias en niños en España.

Pacientes y métodos: Se realizó un estudio prospectivo multicéntrico de 18 meses de duración siguiendo las recomendaciones del estilo Utstein de las PCR en niños. Se analizaron sólo los 95 niños de edades entre 7 días y 16 años que presentaron una parada respiratoria o cardiorrespiratoria fuera del hospital y que fueron reanimados en el lugar de la parada. Se analizaron los factores relacionados con la supervivencia inicial (recuperación de la circulación espontánea) y final (supervivencia al año). El estado clínico y neurológico fue evaluado mediante las escalas POPC (Pediatric Overall Performance Category) y PCPC (Pediatric Cerebral Performance Category). Se realizó un estudio de regresión para analizar los factores pronósticos.

Resultados: La mortalidad inicial fue de 52,7% y la mortalidad final de 73,6%. La mortalidad fue más elevada en los niños entre 1 y 12 meses de edad. La mortalidad de la parada respiratoria fue significativamente menor (17,9%) que la de la parada cardiorrespiratoria (85,6%). Los pacientes reanimados inicialmente por población general o paramédicos tuvieron una mortalidad menor (46,4%) que los que no recibieron reanimación hasta llegar los servicios sanitarios (84,8%) ($p < 0,01$). La mortalidad de los pacientes que presentaban ritmos lentos (asistolia, bradicardia severa), 90% en el momento del primer diagnóstico electrocardiográfico, fue significativamente más elevada que la de los que presentaban fibrilación ventricular, 77% ($p < 0,001$). El estudio de regresión multivariante mostró que el mejor indicador pronóstico de mortalidad fue la necesidad de reanimación cardiopulmonar mayor de 20 min. La mayoría de

los pacientes supervivientes presentaron una buena evolución funcional y neurológica.

Conclusiones: La mortalidad de la PCR extrahospitalaria en niños es elevada. Los pacientes que reciben reanimación cardiopulmonar precoz por población general o paramédicos tienen un mejor pronóstico. Por tanto es esencial insistir en la formación en reanimación cardiopulmonar de la población general. La duración de la reanimación cardiopulmonar es el mejor indicador pronóstico de la mortalidad inicial y final. La mayor parte de los supervivientes tiene un buen pronóstico neurológico.

674 16:40 h TEST RÁPIDO DE INFLUENZA: ¿ES ÚTIL EN EL ESTUDIO DE LA FIEBRE SIN FOCO EN MENORES DE 36 MESES?

Elvira Morteruel Arizkuren, M. Elena García Ojeda, Estíbaliz Bárcena Fernández, Nerea Trebolazabala Quirante, Jesús Sánchez Etxaniz, Javier Benito Fernández, Miguel Ángel Vázquez Ronco

Hospital de Cruces, Baracaldo (Vizcaya).

Objetivo: Determinar la utilidad de un test de detección rápido del antígeno de influenza mediante enzoinmunoanálisis, en la toma de decisiones en el lactante (0-36 meses) con fiebre sin focalidad.

Pacientes y método: Estudio prospectivo de los niños a los que se realizó el test de influenza (BD Directigen Flu A + B®), entre los meses de noviembre y diciembre de 2003. El test se realizó en niños con edades entre 0 y 36 meses con fiebre sin focalidad, en los que previamente se decidió la realización de exámenes complementarios. Se recogió información epidemiológica, pruebas complementarias realizadas y evolución del proceso.

Resultados: Se realizó el test a un total de 72 niños. Edad media: 7,22 ± 8 meses (8 días-36 meses). El test fue positivo para influenza A en 28 niños (38,8%).

	Test + (28)	Test - (44)	p
Edad (meses)	8,46 ± 10 (0-36)	6,43 ± 6 (0-32)	NS
Epidemiología familiar	16 (57,1%)	13 (29,5%)	0,02
Temperatura	39,2 ± 0,75	39,32 ± 0,8	NS
Analítica	12 (42,92%)	44 (100%)	< 0,001
Radiografía de tórax	3 (10,7%)	16 (36,4%)	0,01
Punción lumbar	2 (7,1%)	10 (22,7%)	0,07
Alta/evolución-ingreso	27/1 (0-1)	18/26 (20-6)	< 0,001
Antibiótico al alta-ingreso	0	17 (38,6%)	
Reconsultas	2 (7,1%)	7 (11,7%)	NS

Se siguió telefónicamente a los 27 niños con resultado del test + que no ingresaron en el hospital, no produciéndose cambio en el diagnóstico, salvo en 3 ocasiones en que se prescribió antibiótico, por presencia de otitis media como complicación. El mayor porcentaje de test positivos se objetivó cuando la tasa de incidencia de gripe en la población general fue $\geq 200/100.000$ habitantes.

Conclusiones: Durante la epidemia gripal, conocer el resultado positivo del test de influenza condiciona un menor número de pruebas complementarias, un menor porcentaje de ingresos y permanencia en observación y una menor administración de antibióticos en los niños entre 0-36 meses que consultan por fiebre sin focalidad.

GENÉTICA Y DISMORFOLOGÍA, NEONATOLOGÍA Y DIAGNÓSTICO POR IMAGEN

SALA B (PLANTA SÓTANO DEL AUDITORIO) 675 15:30 h DÉFICE DO TRANSPORTADOR DA CREATINA SECUNDÁRIO A NOVA MUTAÇÃO NO GENE SLC6A8

Jorge Sales Marques, Susana Aires Pereira, Helena Santos, Carla Valongo, Lúcia Almeida, María Luis Cardoso, Laura Vilarinho, Gajja Salomons, Cornelis Jakobs

Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia, Portugal, Instituto de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, Porto (Portugal) y University Medical Center, Amsterdam (Holanda).

O défice transportador da creatina, é uma nova doença metabólica ligada ao x, descrita recentemente em 2001 e secundária a mutações no gene SLC6A8 localizado no cromossoma Xq28. Os autores apresentam um caso clínico de uma criança de 5 anos, sexo masculino com atraso psicomotor e da fala, comportamento autista e fenótipo de Angelman-like. Os pais são saudáveis e não consanguíneos. Tem uma irmã de 18 anos com dificuldade na aprendizagem e um irmão que faleceu aos 5 anos por epilepsia e paralisia cerebral. O ADN molecular para cromossoma 15 foi normal. O electroencefalograma revelou atividade basal irregular. A ressonância magnética cerebral demonstrou a presença de hipersinal na região frontoparietal e peri-trigonal, com ventrículos laterais dilatados e corpo caloso fino. Na ressonância magnética por espectroscopia confirmou ausência de creatina. No estudo metabólico, os aminoácidos urinários apresentavam valores elevados para serina, asparagina, isoleucina, leucina, fenilalanina e 1-metil-histidina. A creatina urinária estava elevada: 11.987 $\mu\text{mol/l}$ (146-8.560) com a relação creatina/creatinina aumentada: 3,33 (0,04-1,07). No estudo molecular do caso índice, revelou uma mutação que consistia na transverso de G para C (c.1261G > c), que resulta da substituição da glicina por arginina (p. Glic 421 Arg) no exon 9 do gene SLC6A8, uma nova mutação não descrita até à data na literatura. Nos fibroblastos da criança foi detectado um valor de 1/6 do transportador da creatina em relação ao grupo controlo. No rastreio familiar, tanto a mãe como a irmã eram portadoras. Os níveis da creatina na urina estavam normais, mas na irmã, a relação creatina/creatinina encontrava-se elevada: 0,98. Sugerimos que sejam rastreados creatina na urina em crianças com fenótipo de Angelman e estudo molecular do cromossoma 15 negativo.

676 15:40 h ESTUDIO CLÍNICO Y MOLECULAR DE LA ENFERMEDAD DE DENT: 2 NUEVAS MUTACIONES EN EL GEN CLCN5

Carmen Vicente Calderón, Encarnación Guillén Navarro, Salvador Gracia Manzano, Antonio Vicente Santos, Hilaria González Acosta, Elena Ramos Trujillo, Félix Claverie Martín

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia y Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife.

Introducción: La enfermedad de Dent es una tubulopatía ligada a X caracterizada por la presencia de proteinuria de bajo peso molecular, hipercalcemia, nefrocalcinosis o nefrolitiasis, ra-

quitismo y fallo renal progresivo. Se origina por inactivación del gen CLCN5(Xp11.22) que codifica un canal del cloro.

Objetivo: Caracterizar a nivel bioquímico y molecular cuatro pacientes con proteinuria tubular e hipercalcemia procedente de dos familias diferentes.

Material y métodos: Se solicitaron estudios bioquímicos y radiológicos a los cuatro pacientes. Ante la sospecha de enfermedad de Dent se analizó el gen CLCN5 mediante secuenciación directa de los exones codificantes y sus regiones intrónicas flanqueantes. Se realizó estudio familiar de cada una de las mutaciones identificadas.

Resultados: De los cuatro pacientes tres presentaban nefrocalcinosis, dos osteopenia y solo uno insuficiencia renal leve. Todas las madres presentaban proteinuria de bajo peso molecular. A nivel molecular se han identificado dos nuevas mutaciones en el gen CLCN5: W547G en una familia y 976delG en la otra, que predicen alteraciones importantes a nivel proteico con pérdida de función del canal del cloro.

Conclusiones: 1) El diagnóstico de enfermedad de Dent debe plantearse ante todo varón con proteinuria de tipo tubular e hipercalcemia. 2) Se identifican por primera vez mutaciones del gen CLCN5 en pacientes con enfermedad de Dent en nuestra comunidad. 3) Las mutaciones W547G y 976delG no se han descrito hasta la fecha y expande el espectro mutacional asociado a esta enfermedad. 4) El estudio genético permite: la confirmación de la enfermedad, la detección y tratamiento precoz de otros enfermos en la familia, así como la identificación de portadoras, que posibilitara asesoramiento genético adecuado y la prevención de nuevos casos.

677

ENFERMEDAD DE FABRY: AFECTACIÓN MULTISISTÉMICA EN LA EDAD PEDIÁTRICA. ACTUALIZACIÓN DEL REGISTRO EUROPEO FOS

Agustí Rodríguez-Palmero Seuma, Noemi Contreras Balada, Guillem Pintos, Julia García-Consuegra Molina, Manuel García, Carmen Herrera, Uma Ramaswami, Catharina Whybra, Rossella Parini, Mickel Beck

Hospital Germans Trias i Pujol, Badalona (Barcelona), Hospital Universitario La Paz, Madrid y Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva.

Fundamento y objetivo: La enfermedad de Fabry es un trastorno congénito del metabolismo, provocado por el déficit de actividad del enzima lisosomal alfa galactosidasa A. Se transmite de forma recesiva ligada al cromosoma X, pero puede afectar tanto a varones hemicigotos como a mujeres heterocigotas, provocando como manifestaciones principales disfunción renal, cardíaca y neurológica.

Aunque la mayoría de los casos son diagnosticados en la edad adulta, cuando la afectación orgánica puede ser ya irreversible, los síntomas aparecen típicamente en la infancia. Esto hace imprescindible establecer un diagnóstico e iniciar el tratamiento sustitutivo de forma precoz.

Pacientes y método: Presentamos los datos de 98 pacientes en edad pediátrica recogidos en el FOS (Fabry outcome survey), una base de datos europea para personas con esta enfermedad.

Resultados: El 50% de los pacientes menores de 18 años registrados en FOS son diagnosticados antes de los 10 años de edad, la mayoría a partir de una historia familiar de enfermedad de Fabry. No se aprecian diferencias significativas de afectación

orgánica entre niños y niñas. El 20% de los enfermos presentan signos de afectación renal, y casi el 40% de afectación cardíaca. Actualmente el 63% de los niños están recibiendo tratamiento enzimático sustitutivo, mientras que solamente lo hacen un 35% de las niñas. De los pacientes que no están recibiendo tratamiento sustitutivo en la actualidad, el 30% tienen afectación cardíaca y el 10-15% renal.

Conclusiones: Un tercio de los niños con enfermedad de Fabry presenta sintomatología clínica antes de los 10 años de vida, y de estos, una proporción importante manifiesta ya signos de afectación renal y/o cardíaca, componentes que marcarán el pronóstico evolutivo. La afectación multisistémica parece ser más importante en aquellos pacientes con afectación cardíaca o renal. Existe un porcentaje significativo de pacientes en Europa con afectación renal y/o cardíaca que no están recibiendo tratamiento enzimático sustitutivo en la actualidad. Este tratamiento, del que se dispone hace poco tiempo, ha demostrado ser eficaz y seguro, aunque queda por demostrar su capacidad para modificar la evolución natural de la enfermedad.

678

ATRESIA DE PÍLORO Y EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA: FORMA LETAL ASOCIADA A LA MUTACIÓN C61Y EN HOMOCIGOSIS DEL GEN ITGB4

Moisés Sorlí García, Juan José Quesada López, Ángel B. Brea Lamas, Encarnación Guillén Navarro, Juan José Agüera Arenas, José Luis Alcaraz León, Manuel Cidrás Pidre, Vicente Bosch Jiménez

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Introducción: La epidermolisis ampollosa (EA) con atresia pilórica (síndrome de Carmi; OMIM 226730) es una enfermedad genética autosómica recesiva poco frecuente, caracterizada por fragilidad mucocutánea y atresia pilórica congénita. Suele ser letal en las primeras semanas de vida, aunque se han descrito casos no letales. Recientemente se ha asociado a mutaciones en los genes ITGA6 e ITGB4.

Caso clínico: RNPT de 30 semanas de edad gestacional, cuarto hijo de padres consanguíneos de etnia gitana. Hermanos sanos. Embarazo controlado sin incidencias. Parto vaginal, eutócico. Apgar 9/10. Al nacer presenta erosión en mucosa labial y alrededor de narinas, con resto de exploración física normal. Aparición de erosiones cutáneas y ampollas en zonas de manipulación, así como intolerancia digestiva con vómitos no biliosos. Radiografía de abdomen: burbuja gástrica única (sugestivo de atresia de píloro). Se interviene al quinto día de vida realizándose gastroduodenostomía. Ingresa en UCI-Neonatal donde continúa la aparición progresiva de lesiones cutáneas. Se realiza biopsia de piel, observándose ampollas subepidérmicas ulceradas, compatible con EA juntural o de la unión. Destacan como incidencias Hiponatremia severa con cuadro convulsivo, sepsis por *C. albicans* tratada con anfotericina B, y a los 23 días de vida deterioro brusco del estado general, distrés respiratorio y shock séptico secundario a neumonía por *P. aeruginosa*, siendo éxitus a los 25 días de vida. Estudio molecular del gen ITGB4 en el paciente: C61Y/C61Y. Estudio molecular en los padres: C61Y en heterocigosis. La pareja tiene un nuevo embarazo realizándose estudio molecular y de expresión de integrinas por

16:00 h

15:50 h

inmunofluorescencia en biopsia de vellosidad corial, comprobando el estado de portador sano del feto.

Conclusiones: 1) La importancia de diagnosticar este síndrome para proporcionar asesoramiento genético correcto. 2) La identificación de las mutaciones genéticas permite realizar diagnóstico prenatal o preimplantatorio en próximos embarazos. 3) La determinación del mecanismo molecular de la enfermedad aumenta nuestro conocimiento de la misma y permite realizar correlación genotipo-fenotipo (asociación de C61Y/C61Y en el gen ITGB4 a la forma letal).

679

16:10 h

ESTUDIO DE FACTORES MODIFICADORES DE LA INESTABILIDAD GENÉTICA INDUCIDA POR TABACO DETERMINADA MEDIANTE ENSAYO DE MICRONÚCLEOS EN CORDÓN UMBILICAL

Marta Zalacaín Díez, Ana Patiño García, Carlos Larrañaga Azcárate, Luis Sierrasesúмага

Universidad de Navarra, Pamplona (Navarra), Clínica Universitaria de Navarra, Pamplona (Navarra) y Hospital Virgen del Camino, Pamplona (Navarra).

Antecedentes: Los micronúcleos (MN) se corresponden con material genético no incorporado correctamente a los núcleos de la célula hija durante la división celular originados por exposición a agentes genotóxicos (compuestos del tabaco). Se consideran como un biomarcador de daño genotóxico y pueden ser modificados por factores de variabilidad como el sexo de los recién nacidos, la edad materna, la exposición ambiental y/o familiar a humo del tabaco y los genotipos asociados a polimorfismos genéticos implicados en el metabolismo de intermediarios tóxicos del tabaco.

Objetivo: Estudiar la relación entre los factores modificadores del índice de MN en muestras de sangre fetal procedentes de madres fumadoras y no fumadoras durante la gestación.

Métodos: Se han incluido 143 participantes de las que se disponía de consentimiento informado (102 muestras de madres no fumadoras y 41 de fumadoras durante el embarazo). Se consiguieron cultivos de linfocitos de los que se obtuvieron células binucleadas y se calculó el índice de MN que se relacionó con polimorfismos del gen TP53 (R72P) y de las enzimas metabolizadoras de fase I (gen CYP1A1: I462V, T405C) y de fase II (gen GSTM y GSTT).

Resultados: El índice de MN de las muestras procedentes de madres fumadoras durante el embarazo era estadísticamente superior al de las no fumadoras ($p = 0,016$). El sexo de los RN ($p = 0,578$), la edad materna ($p = 0,203$), la exposición ambiental laboral ($p = 0,748$) y familiar ($p = 0,224$), el polimorfismo R72P del gen TP53 ($p = 0,269$) y de las enzimas implicadas en el metabolismo (I462V, $p = 0,489$; T405C, $p = 0,979$) y detoxificación de compuestos tóxicos (GSTM, $p = 0,922$; GSTT, $p = 0,610$) no modificaban estadísticamente el número de MN detectados.

Conclusiones: Las muestras de sangre fetal procedentes del grupo de madres fumadoras presentan una inestabilidad genética estadísticamente incrementada. El género, la edad (> 35 años) y las variantes polimórficas de los marcadores genéticos analizados resultaron ser factores modificadores pero sin influir significativamente en el número de MN.

680

16:20 h

EXPERIENCIA EN EL TRATAMIENTO QUIRÚRGICO DE LA HIPOPLASIA DE VENTRÍCULO IZQUIERDO CON LA TÉCNICA DE NORWOOD MODIFICADA Y EVOLUCIÓN INTERESTADIOS

M. Teresa Cantero Tejedor, Ana Siles Sánchez-Manjavacas, Teresa Álvarez, Fernando Ballesteros, Manuela Camino López, Luis Zunzunegui Martínez, Carlos Maroto Monedero, Gustavo Brochet, Rubén Greco Martínez, Enrique Maroto Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Antecedentes y objetivos: El síndrome de hipoplasia de ventrículo izquierdo (SHVI) sigue siendo una patología para la que muchos médicos españoles recomiendan la abstención terapéutica. Presentamos la experiencia en el tratamiento quirúrgico del primer estadio del síndrome de hipoplasia de ventrículo izquierdo (Norwood I modificado, con interposición de un conducto entre ventrículo derecho y arteria pulmonar), la evolución interestadios, y los resultados del segundo estadio con la corrección quirúrgica tipo Glenn bidireccional.

Material y método: Entre junio de 2002 y febrero de 2005, hemos intervenido 51 pacientes con la técnica modificada de Norwood, de los cuales 34 presentaban un SHVI clásico y 17 formas similares. Edad: 5 días (3-30), Peso: 3.128 g (1.800-4.000). Diagnóstico prenatal en 21 casos. Estudio ecocardiográfico: aorta ascendente de 4 mm (1-7), Insuficiencia válvula AV moderada: 5. Técnica quirúrgica: Reconstrucción del arco aórtico sin parche suplementario y conducto VD-AP de 4-6 mm de diámetro. Cierre esternal diferido. Para el segundo tiempo de la corrección quirúrgica se utilizó la cirugía de Glenn bidireccional. **Resultados:** Cirugía de Norwood modificada: Supervivencia hospitalaria 40/51 (79%). Reoperación en 3 pacientes (cambio de conducto por hipoxia en 2, y plastia AP en 1). Apoyo cardiorrespiratorio (ECMO), en 5 casos. La mortalidad interestadio (I-II) fue del 10% (3/29), en dos casos por hipoxia y en uno por estenosis de las arterias coronarias. En 3 casos fue necesario la realización de angioplastia y/o stent por estenosis proximal o distal del conducto. En dos casos los pacientes fueron tratados con propranolol. Cirugía de Glenn bidireccional: En 22 pacientes se realizó el II estadio. Edad media: 4,5 meses (2-6). Peso: 5 kg (6,7-3,7). Mortalidad 0%. Ningún paciente de este grupo alcanzó la edad para el tercer tiempo.

Conclusiones: Nuestros resultados demuestran que es posible alcanzar una supervivencia en el tiempo I de la cirugía modificada de Norwood próxima al 80% y prácticamente del 100% en el tiempo II. Creemos que en estos momentos no está justificada la actitud abstencionista y que este tipo de pacientes deberían ser enviados a unos pocos centros de referencia, ya que está demostrado que una de las claves, aunque no la única, para alcanzar unos resultados aceptables, está en concentrar la experiencia y los recursos.

681

16:30 h

HALLAZGOS RADIOLÓGICOS DE LA HIPERPLASIA NODULAR FOCAL EN PEDIATRÍA

Silvina Alejandra Novak, Amparo Castellote Alonso, Goya Enríquez Cívicos, Celestino Aso Puértolas, Marta Fité Méndez, Élica Vázquez Méndez, Javier Lucaya Layret Hospital Materno-Infantil Vall D'Hebron, Barcelona.

Antecedentes y objetivo: Describir las características radiológicas de la hiperplasia nodular focal (HNF) en niños, en especial las características de la RM.

Métodos: Se estudiaron en forma retrospectiva 9 niños, 4 varones y 5 mujeres, de entre 10 meses y 17 años. De los 9 niños, en 5 se presentó como estudio por hepatomegalia, 2 por dolor abdominal recidivante y 2 por estudio de hepatopatía (cavernomatosis portal). El diagnóstico de HNF se confirmó anatómopatológicamente en 6 pacientes tras punción biopsia, y los 3 restantes con diagnóstico presuntivo, se controlan con ecografías y eventual RM. Fueron estudiados con ecografía (Doppler color, power Doppler), gammagrafía con IDA, TC con contraste y RM (T1, T2 y angio-RM).

Resultados: La HNF es en el 88% (n = 7) de nuestros pacientes una lesión única, de gran tamaño (5 a 13 cm), localizada más frecuentemente en lóbulo hepático derecho (n = 5) y 2 en el izquierdo. En 2 pacientes fueron lesiones múltiples, asociadas a lesiones atípicas. Por eco-Doppler demostraron ser lesiones altamente vascularizadas y que presentan una arteria hepática aumentada de tamaño, hecho que podría corresponderse con el origen vascular arterial de esta lesión. En los casos en que se practicó gammagrafía con IDA (n = 4), se observó una lesión muy vascularizada, intensamente hipercaptante. La TC mostró imágenes variables, confirmando la alta vascularización lesional. Por RM las características visualizadas son: masa discretamente hipointensa (n = 4) o isointensa (n = 5) con respecto al parénquima hepático en T1-W, y discretamente hiperintensa (n = 4) o isointensa (n = 4) en T2-W, llamando la atención en un paciente que es hipointensa. De los 9 pacientes, en 5 se observó una cicatriz central estrellada hipointensa en T1-W, no visualizándose en 3 casos en T2-W, y en los 2 casos restantes es hiperintensa en esta secuencia. Esta cicatriz aumenta de intensidad con contraste. En todos se observa un halo hipointenso que brilla tras administración de contraste. Todos presentan vasos que rodean la lesión y vasos centrales, con una arteria hepática aumentada de tamaño, que determinan los hallazgos observados radiológicamente.

Conclusión: La RM es el método de elección para el diagnóstico de HNF que presenta un aspecto característico y debe ser tenida en cuenta en el diagnóstico diferencial de lesiones nodulares hepáticas en niños.

zima hepática UDP-glucuronosiltransferasa que provoca un incremento de los niveles de bilirrubina, a expensas de indirecta. Actualmente es posible su diagnóstico genético molecular identificando la mutación genética del gen responsable UGT1A1.

Material y método: Se han estudiado 8 pacientes procedentes de nuestra consulta hospitalaria de gastroenterología, cuyas edades, sexo, motivos de consulta y parámetros analíticos hepáticos convencionales se constatan en la tabla 1.

El estudio molecular se practicó tras extracción de ADN de sangre periférica por el método de Bertina y cols. modificado, con amplificación y secuenciación mediante cebadores específicos de un fragmento de la región promotora del UGT1A1 comprobando la presencia de dos bases extras (TA) en el motivo TATAA en homocigosis.

Resultados:

Edad	Sexo	Antecedentes	Clínica	B.T.	B.I.	GOT	GPT	GTP	TA7/7
12	V	+	Ictericia	2,69	2,14	20	11	10	+
7	H	+	Asintom	1,42	1,2	28	20	12	+
8	H	+	Ictericia	4,8	4,4	31	4	9	+
17*	V	+	PTI + HP	2,2	1,7	21	13	12	+
18*	H	+	Subicter	1,6	1,2	25	20	10	+
12	H	?	Celiaca	1,2	0,98	20	12	9	+
15	H	?	Celiaca	1,4	1,1	18	16	9	+
13,5	V	?	Prurito	2,6	2,1	23	17	7	+

Conclusiones: Todos los pacientes estudiados presentaron dos o cuatro bases extras (TA) en el motivo TATAA de la región promotora del gen UGT1A1 homocigosis, lo que dificulta el inicio de la transcripción del gen y justifica una reducción de la actividad enzimática de la UDP-glucuronosil transferasa.

El estudio genético molecular permite precisar el diagnóstico del Síndrome de Gilbert.

**CUIDADOS INTENSIVOS,
REUMATOLOGÍA,
GASTROENTEROLOGÍA
Y HEPATOLOGÍA, ONCOLOGÍA
Y ATENCIÓN PRIMARIA**

SALA 10 (PLANTA SÓTANO DEL CENTRO DE CONGRESOS)

682 15:30 h
ESTUDIO GENÉTICO MOLECULAR EN EL SÍNDROME DE GILBERT

Honorio Miguel Armas Ramos, Ana Sancho Pascual, Cristina León Quintana, Angelines Concepción García, Raúl Cabrera Rodríguez, Antonio Milena

Hospital Universitario de Canarias, La Laguna (Santa Cruz de Tenerife) y Universidad de La Laguna, Santa Cruz de Tenerife.

El síndrome de Gilbert (SG) es una enfermedad genética benigna caracterizada por una reducción de la actividad de la en-

683 15:40 h
FACTORES DETERMINANTES DEL EFECTO NATRIURÉTICO DEL TRATAMIENTO CON FUROSEMIDA

Bibiana Riaño Méndez, Andrés Alcaraz Romero, Elena Cidoncha Escobar, Francisco Cañizares Hernández, Raúl Roberto Borrego Domínguez, Ayoub Bennami, Patricia Aparicio García

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid y Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Objetivos: Estudiar la eficiencia de la furosemida (F) en orina en el efecto diurético y natriurético, y su relación con el aclaramiento de creatinina (Ccr) y balance de Na.

Métodos: Estudio prospectivo, observacional, descriptivo y analítico. Se incluyeron niños mayores de 1 mes intervenidos con CEC durante el año 2003 (se excluyeron los que tuvieron depuración extrarrenal). Los días 2º a 8º de postoperatorio: se determinaron en orina de 24 h (sistema protegido de la luz): Cr, Na, proteínas y F; y se calculó Ccr y FENa. Diariamente se registraron: aportes y pérdidas de Na (diuresis, drenajes y nasogástricas), calculando el balance de Na, dosis de F y forma de administración (bolos o perfusión). El tratamiento se inició y ajustó según estado clínico. La eficiencia de la F se evaluó relacionando la diuresis y la natriuresis con la excreción de F en orina. También se calculó el% de dosis de F excretada por orina.

Se desarrolló un método por HPLC para medir las concentraciones urinarias de F (0,01 mg/l a 100 mg/l; coeficiente variación intraensayo 0,36-1,04% e interensayo 0,79%-2,78%). Datos presentados como medianas (P25-P75), y analizados con correlación de Spearman y correlaciones parciales, y las comparaciones entre grupos se realizaron con el test de Mann-Whitney.

Resultados: Se incluyeron 74 niños: 36 recibieron perfusión de F, 30 F en bolos y 8 no tuvieron F. Se estudiaron 184 días de tratamiento con perfusión de F, 58 con F en bolos y 15 sin F. La eficiencia diurética de F en perfusión fue 77,3 ml/mg (49,8-133,9 ml/mg) y la natriurética 6,10 mmol Na/mg F (3,57-13,26 mmol/mg). La FENa fue diferente según F ($p < 0,001$): en perfusión (3,47%), bolos (1,79%) y sin F (0,63%). El% de dosis de F eliminado en orina fue mayor ($p = 0,022$) en los niños con bolos (29,1%) que en los de perfusión (18,5%). El balance diario de Na fue negativo, menor en los niños sin F (-1,1 mmol/kg), y similar en los tratados con perfusión (-4,25 mmol/kg) o bolos (-3,62 mmol/kg). Hubo correlación de balance de Na, FENa y natriuresis con dosis y excreción de F sólo en los tratados con perfusión, que no se modifican controlando el efecto del Ccr y proteínas en orina.

Conclusiones: La diuresis y natriuresis del tratamiento con F en perfusión continua depende de la cantidad de F en la orina. Con la administración de F en perfusión se elimina menos% de F, pero más Na que con bolos de F, aunque el balance de Na es similar por diferente aporte de Na.

684 15:50 h SENSIBILIDAD DIAGNÓSTICA DE LA CISTATINA C EN EL DESCENSO DEL FILTRADO GLOMERULAR

Gema Arriola Pereda, Andrés Alcaraz Romero, Jesús Cecilio López-Menchero Oliva, Carlos Romero Román, M^a del Mar Santos Sebastián, M. de las Mercedes Fariñas Salto, Elena Cidoncha Escobar

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Objetivo: Determinar la sensibilidad y capacidad de la cistatina C (Cis C) para detectar descenso del filtrado glomerular (FG) en niños ingresados en cuidados intensivos (UCIP).

Métodos: Estudio prospectivo, observacional y analítico, en el que se incluyeron los niños mayores de 1 mes intervenidos por cardiopatías e ingresados en UCIP. En los días 2^o y 4^o de postoperatorio se determinó la creatinina (Cr) en orina de 24 h, y en plasma Cr y Cis C (mediante inmunonefelometría). Estos valores se emplearon para estimar el FG mediante: aclaramiento de creatinina (Ccr) con orina de 24 h (CCr 24 h), fórmula de Schwartz (CCrFS) ($Ccr = (K * talla) / Cr s$) y valores plasmáticos de Cis C ($FG_{cisc} = -4,32 + 80,35 / Cis C$). Se registraron la diuresis, dosis de furosemida (F) y necesidad de depuración extrarrenal. Se evaluó la disfunción renal postoperatoria como un descenso del FG < 50% del basal (estimado con CCrFS), necesidad de tratamiento con dosis altas de F (> 0,5 mg/kg/h) o necesidad de hemofiltración (HF). Para evaluar la sensibilidad en el diagnóstico de la disfunción renal definida se construyeron curvas COR con los valores de Cr, Cis C, CCr 24 h, CCrFS y Fgcisc, y se compararon las áreas bajo la curva obtenidas.

Resultados: Se incluyeron 64 niños (1 mes a 16 años), en los que realizaron 128 determinaciones de Cis C y estimaciones del

FG. La media \pm dt de los valores de Cr fue $0,51 \pm 0,30$ mg/dl (rango 0,16-2,40 mg/dl) y de Cis C de $0,99 \pm 0,48$ mg/l (rango 0,29-3,11 mg/l). La media \pm dt de CCr 24 h fue 71 ± 42 , CCrFS 94 ± 49 y de Fgcisc 92 ± 41 ml/min/1,73m². La Cis C (área 0,90) mostró una sensibilidad similar a CCr 24 h y CCrFS (área 0,84) para la detección de descenso de FG < 50%, y para la necesidad de dosis altas de F (0,87 vs 0,85). Sin embargo, Cis C fue más sensible (área 0,90) para predecir la necesidad de HF que CCr 24 h (área 0,75) y CCrFS (área 0,70).

Conclusiones: La Cis C es un marcador con una alta sensibilidad y especificidad para detectar disfunción renal postoperatoria en niños. La Cis C es un parámetro útil y fiable para la estimación del FG en niños ingresados en UCIP, y no precisa de la recogida de muestras de orina.

685 16:00 h TACROLIMUS EN EL TRATAMIENTO DE LA DERMATOMIOSITIS JUVENIL SEVERA

Andrea Martín Nalda, Basilio Rodríguez Díez, Merce Boronat Rom, Cristina Arnal Guimerá, Consuelo Modesto Caballero

Hospital Materno-Infantil Vall D'Hebron, Barcelona.

Antecedentes y objetivos: En la dermatomiositis juvenil se han ensayado distintos inmunosupresores con el fin de ahorrar glucocorticoides. El objetivo de este estudio ha sido valorar la eficacia de tacrolimus sobre el componente muscular y cutáneo de la enfermedad.

Métodos: Se ha evaluado de forma retrospectiva la evolución clínica de seis pacientes pediátricos afectados de dermatomiositis y tratados con tacrolimus por un período mínimo de un año. La dosis utilizada fue de 0,1 mg/kg/día repartido en dos o tres dosis. La valoración de la fuerza muscular se realizó mediante la escala de Kendall (0-80) (80 = fuerza normal) y la evolución cutánea mediante la escala MDAA (myositis disease activity assessment) (0-44) (44 = máxima afectación). Se recogieron los posibles efectos secundarios. Se compararon los valores de los diferentes enzimas musculares al inicio, seis y doce meses de tratamiento.

Resultados: La afectación muscular al inicio del tratamiento presentó una media en la puntuación del test de Kendall de 55,3 (rango 16-80), siendo al cabo de un año de 79,3 (rango 78-80), objetivándose fuerza muscular normal en 5 de los pacientes. En cuanto a la afectación cutánea la puntuación media del MDAA al comienzo del tratamiento fue de 5,6 (2-12), disminuyendo hasta 1,1 (0-2) a los doce meses. Las manifestaciones cutáneas que más mejoraron fueron las pápulas de Gottron, el eritema en heliotropo y las úlceras vasculíticas. Los niveles sanguíneos de tacrolimus se mantuvieron entre 5,3 y 6,9 ng/ml. No se observaron efectos secundarios clínicos. Las funciones renal y hepática se mantuvieron estables. La dosis media de prednisona disminuyó de 1,9 mg/kg/día al inicio hasta 0,3 mg/kg/día.

Conclusiones: Tacrolimus es una buena alternativa en la dermatomiositis juvenil, cuando no hay respuesta o hay toxicidad a otros inmunosupresores. Comparado con ciclosporina A y metotrexato, tacrolimus alcanza una mayor mejoría de los síntomas cutáneos. Se muestra como un verdadero ahorrador de corticoides. A las dosis prescritas (dosis de mantenimiento del postrasplante) no presenta efectos secundarios.

686

16:10 h

FK-506 (TACROLIMUS) EN EL TRATAMIENTO DE LA DERMATOMIOSITIS JUVENIL REFRACTARIA

Berta López Montesinos, M. Carmen Millán Olmo, Ana López Montes

Hospital Infantil Universitario La Fe, Valencia.

Introducción: La Dermatomiositis Juvenil (DMJ) es una enfermedad multisistémica de etiología no aclarada, que se manifiesta principalmente por debilidad muscular simétrica (FM), rash cutáneo y aparición tardía de calcinosis. Los corticoides siguen siendo los fármacos de elección seguidos de los inmunosupresores en aquellos casos de refractariedad o dependencia. La eficacia de la ciclosporina en el tratamiento de la DMJ con resistencia o dependencia corticoidea ha sido considerada en la literatura, mientras que la utilidad clínica del tacrolimus ha sido escasamente documentada.

Objetivo: Describir la eficacia y seguridad del tacrolimus en cuatro pacientes con DMJ.

Pacientes y métodos: *Paciente 1:* Niño de 11,3 años de edad, con 2,7 años de evolución de la enfermedad y sin mejoría de las lesiones cutáneas y con FM 3/5 (Kendall 55 y CMAS 35), tratado con altas dosis de corticoides, metotrexato, ciclosporina A y gammaglobulina.

Paciente 2: Niño de 9,8 años de edad, con 5,25 años de evolución de la enfermedad, con persistencia de la afectación cutánea, calcinosis y FM 3/4 (Kendall 59 y CMAS 50), tratado con corticoides, metotrexato y ciclosporina A.

Paciente 3: Niña de 7,5 años de edad, con 5,6 años de evolución de la enfermedad con calcinosis, y FM 4/5 (Kendall 70, CMAS 40), tratada con altas dosis de corticoides.

Paciente 4: Niña de 4,3 años con 2,7 años de evolución de la enfermedad, tratada con corticoides, azatioprina y gammaglobulina con FM 3/5 (Kendall 61, CMAS 30).

En todos se administró el tacrolimus a 0-1 mg/kg/día con monitorización de los niveles entre 5-10 ng/ml cada tres meses. El consentimiento de los padres fue realizado para iniciar el tratamiento.

Resultados: Los cuatro pacientes respondieron al tratamiento con tacrolimus. La FM fue normalizada en todos los pacientes entre los 6-12 meses de tratamiento. Las lesiones cutáneas disminuyeron en el 1 y 4 pacientes persistiendo aunque en menor intensidad en el paciente 2. En todos los pacientes permitió el descenso de corticoterapia (1: 10 mg/día, 2: 5 mg/día, 3: 7,5 mg/alterno, 4: 0). Las enzimas musculares todos los pacientes las normalizaron después de 6 meses de tratamiento. No se detectaron efectos secundarios.

Conclusiones: El tratamiento con Tacrolimus es una alternativa terapéutica en aquellos pacientes con DMJ no respondedores a altas dosis de corticoides o ciclosporina A.

687

16:20 h

ESTUDIO FARMACOCINÉTICO DE LA FUROSEMIDA EN PERFUSIÓN CONTINUA

Itziar Marsinyach Ros, Andrés Alcaraz Romero, Ayoub Bennami, Patricia Aparicio García, M. de las Mercedes Fariñas Salto, Elena Cidoncha Escobar, Francisco Cañizares Hernández,

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid y Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Objetivos: Estudiar la farmacocinética de la furosemida (F) administrada en perfusión continua (pc) en niños, e investigar la

relación entre concentración plasmática (Fplasma) y excreción urinaria de F (eForina) con natriuresis y diuresis, así como valorar el riesgo de ototoxicidad (Fplasma > 50 mg/l).

Métodos: Estudio prospectivo, observacional, descriptivo y analítico. Se incluyeron los niños intervenidos por cardiopatías en el año 2003, que recibieron F en pc, indicada según criterio clínico, iniciándose con bolo de 0,3 mg/kg seguido de pc ajustada según respuesta. Se excluyeron los que recibieron F en bolos o pc durante menos de 72 h y aquellos con depuración extrarrenal. Entre los días 2º a 8º de postoperatorio se determinaron creatinina (Cr), Na y F en plasma y orina de 24 h (protegida de la luz). Se calcularon el aclaramiento de Cr (Ccr), y de forma horaria y por peso, la diuresis y la excreción de Na y F. Se desarrolló un método de HPLC para determinar F en plasma y orina (0,01 a 100 mg/l; coeficiente de variación intra e interensayo menor del 3%). Datos presentados como medianas (P25-P75), y analizados con correlación de Spearman y correlaciones parciales; las comparaciones entre grupos se realizaron con el test de Mann-Whitney.

Resultados: Fueron incluidos 36 niños (1 mes a 8 años, mediana 6 meses), en los que se estudiaron 184 días de tratamiento. La dosis de F fue 0,30 mg/kg/h (0,20-0,50 mg/kg/h) (rango 0,06 y 2 mg/kg/h). La Fplasma fue 2,08 mg/l (1,45-4,97 mg/l). La eForina fue 59,5 µg/kg/h (32,4-95,3 µg/kg/h), siendo un 18,5% (11,3-27,5%) de la dosis administrada. El aclaramiento plasmático de F fue 0,12 l/kg/h (0,08-0,22 l/kg/h). Hubo correlación de la dosis con Fplasma y eForina, y negativa con el Ccr (niños con Ccr menor recibieron dosis mayor). La diuresis y la natriuresis sólo correlacionaron con la eForina y negativamente con el Ccr. Controlando el efecto del Ccr persistieron las correlaciones. En 9 muestras se encontró Fplasma > 26 mg/l (P95), estando 3 en rango ototóxico, y se asociaron con mayor dosis (1,07 vs 0,30 mg/kg/h) y menor Ccr (20,1 vs 49 ml/min/1,73 m²) (P < 0,001).

Conclusiones: La natriuresis y la diuresis relacionadas con la administración de F en pc dependen de la eForina. La eForina no se relaciona de forma directa con el Ccr. Dosis mayores de 1,35 mg/kg/h pueden alcanzar concentraciones ototóxicas, sobre todo si se asocian con un Ccr < 30 ml/min/1,73 m².

688

16:30 h

SUPERVIVENCIA Y SECUELAS DEL CÁNCER INFANTIL. NUESTRA CASUÍSTICA

Moisés Leyva Carmona, Raúl Sánchez Pérez, Pedro Cortés Mora, Francisco Lendínez Molinos, M. Ángeles Vázquez López, Juan López Muñoz

Hospital Torrecárdenas del SAS, Almería.

Objetivos: Describir la evolución de los niños diagnosticados de cáncer en nuestro hospital y analizar las secuelas en los supervivientes.

Material y Métodos: En el período comprendido entre enero-1972 y junio-2003 se han registrado en nuestro centro 235 niños (138 varones y 97 mujeres) entre 0 y 14 años con diagnóstico de cáncer. Desconocemos la situación actual de 27 (11% pérdidas) y en los 208 restantes hemos recogido datos en relación a la edad al diagnóstico, sexo, tipo de neoplasia, tratamiento recibido, aparición de recidiva, *éxitus* y causa del mismo. Analizamos la supervivencia global y aparición de secuelas, tipo y gravedad de las mismas. El período de seguimiento medio ha sido de 6,8 ± 4,6 años (mínimo 15 meses).

Resultados: La edad media al diagnóstico fue de $5,59 \pm 4,2$ años. La distribución según tipos de neoplasias fue: leucemias (41,7%), tumores del SNC (14,5%), neuroblastomas (7,7%) renales (5,1%), sarcomas (6%), óseos (5,1%), y retinoblastomas, histiocitosis y germinales (2,1%), respectivamente. Recibieron quimioterapia un 69%, radioterapia un 30%, cirugía 41,6% y trasplante de médula ósea un 12,6%. *Recidivaron* 47 casos (22,6%). Fueron *éxitus* 59 casos (28,4%), producidos por causa infecciosa (36,4%), hemorrágica (12,7%), enfermedad progresiva (29,1%), neurológica (20%) y 2ª neoplasia (1,8%). La *supervivencia global* obtenida a los 10 años del diagnóstico fue 71,6%. Han presentado *secuelas* 68 pacientes (45,6%), de las cuales 37 (24,8%) fueron consideradas graves. De estas, las más frecuentes fueron las neurológicas observadas en 9 niños (24,3%), seguidas por las endocrinas 7 niños (18,9%), sensoriales 5 casos (13,5%), 2ª neoplasia 5 (13,5%), renales 4 (10,8%), hepáticas 4 (10,8%), músculo-esqueléticas 2 (5,4%) y psicológicas 1 (2,7%) y 4 tuvieron como complicación un 2º tumor (10,8%). 7 niños presentaron más de una secuela (11,9%).

Conclusiones: El cáncer pediátrico se cura en una alta proporción. La elevada proporción de secuelas graves es preocupante, no solo por la incapacidad y la necesidad de atención médica continuada que lleva consigo, sino también por la repercusión en la proyección profesional y personal de los pacientes. Debe promoverse la creación de equipos multidisciplinarios y la vigilancia continua.

689

16:40 h

HÁBITOS DE ALIMENTACIÓN Y ACTIVIDAD FÍSICA. UN AÑO DE INTERVENCIÓN EN LA ESCUELA

M. Pilar Espejo García, M.ª Dolores Vázquez García, M.ª del Valle Benedí Curiel, M.ª Antonia Ballesta Cabrero, M.ª del Mar Barrancos Heredia, Francisco Luis Alcázar Manzanera, Beatriz Guerrero Díaz, M.ª Dolores Espinosa Núñez, José Carlos López Lacomá, Ángel Luis García González

Centro de Salud Barrio Peral, Cartagena (Murcia) y Asociación en Defensa de la Atención a la Anorexia Nerviosa y Bulimia (ADANER), Cartagena (Murcia).

Objetivos: Valorar la modificación de los hábitos de alimentación y actividad física tras un año de educación sanitaria en dos

colegios de nuestra zona básica de salud (ZBS) durante el curso escolar 2003-2004. *Metodología:* Diseño. Ensayo controlado de intervención comunitaria, analítico, longitudinal y prospectivo. Población a estudio: niños escolarizados en septiembre de 2004 en dos colegios de la ZBS del Centro de Salud Barrio Peral (N = 501). *Mediciones principales:* cuestionario de hábitos de alimentación y de actividad física. Realizado en octubre de 2004 (tras la fase de intervención). *Fase de intervención:* A los escolares: realizada por el profesorado durante el curso 2003-2004 en horario lectivo y a partir del temario suministrado por el personal sanitario del EAP. A los padres y profesores: mediante charlas educativas impartidas por el EAP.

Resultados: Índice de respuesta 77,24% claramente superior a la obtenida al comienzo del estudio (50,78%). Edad: 3-15 años. Sexo: hombres 44,18%; mujeres 55,8%. Hábitos de alimentación: encontramos las siguientes diferencias significativas: desayunan el 87,9% de los niños frente al 94,9% del año anterior, no almuerzan el 3,9% (9,5% en el 2003), merienda el 80,2% (92,8% en enero 2003). Los lácteos continúan siendo el alimento más consumido en el desayuno, descendiendo la frecuencia de ingesta de bollería industrial y continua siendo escasa la toma de fruta. En el almuerzo el 77% de los niños llevan bocadillo cifra similar al año anterior, destacando la bajada importante en el consumo de patatas fritas (snacks). Encontramos un descenso importante de bollería, refrescos y snacks a la hora de la merienda. Actividad física: los niños que con mayor frecuencia realizan actividades extraescolares regladas son los de mayor edad. Es elevado el nº de horas que dedican a la TV y videoconsola/ordenador (TV 70% más de 2 h diarias); aún así hemos constatado un descenso significativo de dichas horas respecto al 2003.

Conclusiones: 1) Tras un año de educación sanitaria en la escuela encontramos escasas mejoras en los hábitos de alimentación. 2) Es necesario fomentar la actividad física a edades más tempranas y disminuir las horas dedicadas a la TV/videoconsola/ordenador. 3) Para educar en salud se necesitan largos períodos de tiempo, por lo que nos encontramos actualmente diseñando un proyecto a 4 años que comenzará el próximo curso escolar.