

resultando especialmente útil en los pacientes con fiebre de corta evolución por su elevación precoz, proponiéndose distintos puntos de corte para este biomarcador (entre 0,5 ng/ml y 0,9 ng/ml)⁶⁻⁸. Numerosos trabajos avalan la utilidad de la PCT y otros biomarcadores de respuesta inflamatoria e infección (BMRleI) como la pro-adrenomedulina, diversas interleucinas y el factor de necrosis tumoral para el clínico del SU en el manejo de distintos procesos infecciosos en población adulta, como sepsis, meningitis, neumonía e infección del tracto urinario, entre otros⁹, siendo el número de estudios realizados al respecto en población pediátrica mucho más limitado por el momento¹⁰. En este sentido, en el marco del Grupo de Trabajo de Enfermedades Infecciosas de la SEUP se ha constituido un Grupo para el Estudio de la bacteriemia, que desde enero del 2011, está llevando a cabo un registro prospectivo multicéntrico, con la participación actual de 22 SU, de los hemocultivos (HC) positivos realizados en el SU. Además de conocer la prevalencia, la etiología y las características de los pacientes con bacteriemia en España, otro de los objetivos planteados es el análisis de la utilidad de distintos biomarcadores, entre ellos la PCT, en la identificación de la bacteriemia para los distintos microorganismos aislados y para las diferentes afecciones causantes de bacteriemia. En esta línea, en la actualidad también se está elaborando en colaboración con la SEIP una Guía práctica sobre los HC en el SU, con la revisión entre otros aspectos de sus indicaciones para los distintos procesos infecciosos según la bibliografía actual existente.

Al hilo del comentario de los autores, resulta esencial seguir aunando esfuerzos entre las distintas sociedades pediátricas para la elaboración de documentos de consenso y guías clínicas para las enfermedades infecciosas más prevalentes, lo que redundará en una mejor atención de nuestros pacientes.

Bibliografía

1. Julián-Jiménez A, González del Castillo J, Candel-González FJ. Utilidad de la procalcitonina para la prescripción antibiótica y la sospecha de bacteriemia en urgencias. *An Pediatr (Barc)*. 2014;81:61-2.
2. Goossens H, Ferech M, Vander Stichele R, Elseviers M, ESAC Project Group. Outpatient antibiotic use in Europe and association with resistance: A cross-national database study. *Lancet*. 2005;365:579-87.

3. Borrás Novell C, Hernández Bou S, García García JJ, en representación del Grupo de Trabajo de Enfermedades Infecciosas de la Sociedad Española de Urgencias de Pediatría (SEUP). Prescripción antibiótica en los pacientes hospitalizados desde Urgencias. Estudio multicéntrico. *An Pediatr (Barc)*. 2013;79:15-20.
4. Piñero Pérez A, Hijano Bandera F, Álvez González F, Fernández Landaluce A, Silva Rico JC, Pérez Cánovas C, et al. Documento de consenso sobre el diagnóstico y tratamiento de la faringoamigdalitis aguda. *An Pediatr (Barc)*. 2011;75:e1-13.
5. Del Castillo Martín F, Baquero Artigao F, de la Calle Cabrera T, López Robles MV, Ruiz Canela J, Alfayate Miguélez S, et al. Documento de consenso sobre etiología, diagnóstico y tratamiento de la otitis media aguda. *An Pediatr (Barc)*. 2012;77:e1-8.
6. Luaces-Cubells C, Mintegi S, García-García JJ, Astobiza E, Garrido-Romero R, Velasco-Rodríguez J, et al. Procalcitonin to detect invasive bacterial infection in non-toxic-appearing infants with fever without apparent source in the emergency department. *Pediatr Infect Dis J*. 2012;31:645-7.
7. Manzano S, Bailey B, Gervais A, Cousineau J, Delvin E, Girodias J. Markers for bacterial infection in children with fever without source. *Arch Dis Child*. 2011;96:440-6.
8. Gomez B, Bressan S, Mintegi S, Da Dalt L, Blazquez D, Olaciregui I, et al. Diagnostic value of procalcitonin in well-appearing young febrile infants. *Pediatrics*. 2012;130:815-22.
9. Julián-Jiménez A, Candel-González FJ, González del Castillo J. Utilidad de los biomarcadores de inflamación e infección en los servicios de urgencias. *Enferm Infecc Microbiol Clin*. 2013. Accesible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.eimc.2013.01.005>
10. Sardà Sánchez M, Calzada Hernández J, Hernández-Bou S, Claret Teruel G, Velasco Rodríguez J, Luaces Cubells C. Pro-adrenomedullin usefulness in the management of children with community-acquired pneumonia, a preliminary prospective observational study. *BMC Res Notes*. 2012;20:363.

S. Hernández Bou*
y J.J. García García

Grupo de Trabajo de Enfermedades Infecciosas de la SEUP

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: shernandez@hsjdbcn.org
(S. Hernández Bou).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2013.12.001>

Amioplasi congénita



Amyoplasi congénita

Sr. Editor:

La artrogriposis múltiple congénita es un trastorno heterogéneo caracterizado por contracturas congénitas no progresivas de 2 o más articulaciones, causado por anomalías neurológicas, musculares, del tejido conectivo o gestacionales¹⁻³. Su incidencia es de 1/3.000 nacidos vivos, representado la amioplasi congénita (AC) el 40% de casos.

La AC es una entidad de aparición esporádica caracterizada por hipoplasia o aplasia de masa muscular, contracturas articulares simétricas y posición típica de las extremidades al nacimiento⁴. Habitualmente, están comprometidas las 4 extremidades (60-80%), inferiores (5-25%) o superiores (10-15%) exclusivamente^{5,6}.

Presentamos el caso de una recién nacida con AC de extremidades superiores.

Recién nacida pequeña para la edad gestacional, ingresada al nacimiento en Neonatología por artrogriposis de extremidades superiores. Primera hija de padres no consanguíneos. Madre 44 años, con epilepsia y diabetes

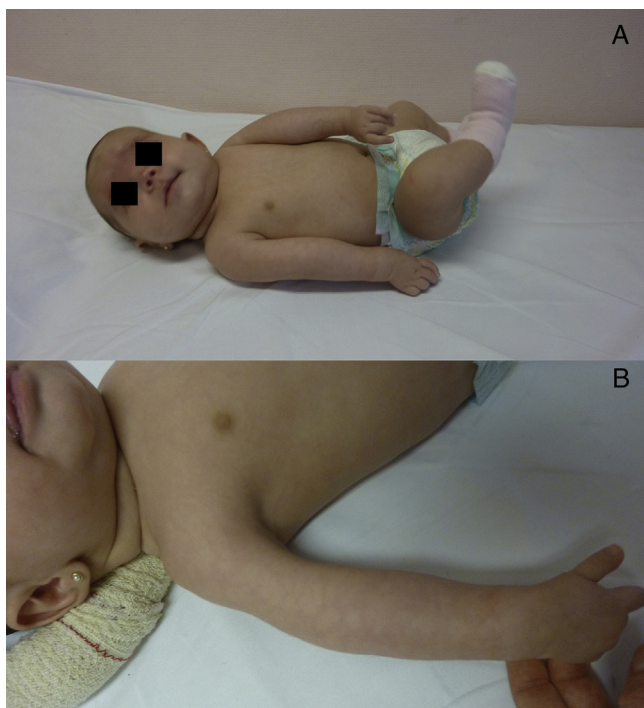


Figura 1 A) Posición típica de extremidades superiores al nacimiento: aproximación y rotación interna de hombros, extensión de codos y flexión palmar de muñecas. B) Disminución de masa muscular en la cara anterior de brazo.

gestacional. Padre sano, con casos en la familia de distrofia miotónica tipo 1. Embarazo gemelar conseguido por técnica de reproducción asistida, pérdida de primer gemelo en el primer trimestre del embarazo. En ecografías prenatales, hay ausencia de flexión de las extremidades superiores de segundo gemelo. Parto por cesárea urgente en la semana 40 de gestación por gráfica patológica. Presentación podálica. Líquido amniótico claro. Apgar 9/10. REA I; pH cordón 7,21. Peso 2.850 g (P3-10). Longitud 49 cm (P10-25). PC 35 cm (P50-75).

Exploración física al nacimiento: angioma en la línea media frontal y raíz nasal. No paresia facial. Ambas extremidades superiores en extensión y rotación interna (fig. 1A), con escasa masa muscular en cintura escapular, subescapular y cara anterior de brazo (fig. 1B). Imposibilidad para elevación-abducción de hombros y flexión de codos. Reflejos miotáticos ausentes en bíceps. Presión de manos mantenida. Tono cérvico-axial adecuado. Tono, fuerza y masa muscular de extremidades inferiores, normales. Sensibilidad grosera conservada. Resto normal.

Hemograma, bioquímica, radiografía extremidades superiores, ecografía cerebral, estudio oftalmológico y estudio molecular de distrofia miotónica tipo 1, normales. El electromiograma muestra ausencia de actividad voluntaria en territorio C5-C6 derecho y potenciales aislados izquierdos. En C7 bilateral, actividad indicativa de reclutamiento neurógeno pobre, sin actividad en reposo. Trazado normal en los miembros inferiores. La RM cervical y de plexos braquiales descarta lesión medular o de plexos, objetivando afectación bilateral y simétrica por hipoplasia de musculatura de cintura escapular y dorsal ancho, así como agenesia de musculatura subescapular y flexora de brazo (fig. 2).

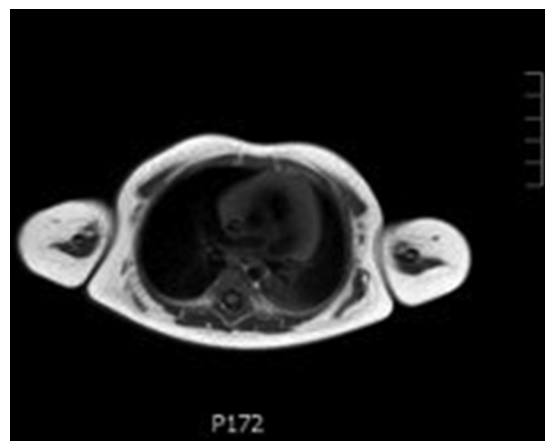


Figura 2 RM a los 3 días de vida (corte axial, secuencia ponderada en T1): se aprecia ausencia bilateral del bíceps braquial y de ambos subescapulares.

Se confirma diagnóstico de AC de afectación exclusiva de miembros superiores.

A los 6 meses, la paciente presenta desarrollo psicomotor adecuado para su edad, con limitación persistente de la movilidad de musculatura flexora de ambos brazos a pesar de tratamiento rehabilitador. En la actualidad, pendiente de cirugía correctora.

La artrogriposis múltiple congénita fue descrita por Adolph Wilhelm Otto (1841) y es Hall (1983) quien denomina AC a la artrogriposis clásica⁵. La AC es una afección esporádica causada por una posible disrupción durante el periodo gestacional⁵. Factores mecánicos (presentación podálica, número fetos, malformaciones uterinas, oligo/polihidramnios), maternos (diabetes gestacional, preeclampsia, infecciones) y/o tóxicos producen disminución de movimientos fetales intrauterinos y, como consecuencia, contracturas musculares^{3,5,7}. Se produce regresión muscular junto con retracciones fibrosas periarticulares simétricas y no progresivas, lo que conlleva una posición típica al nacimiento de aproximación y rotación interna de hombros, extensión de codos y flexión palmar de muñecas con desviación cubital. Caderas y rodillas se presentan en diferentes posiciones y los pies en equino varo son un hallazgo frecuente. La sensibilidad está conservada, aunque los reflejos osteotendinosos están disminuidos o ausentes. Los pacientes afectados de AC presentan un desarrollo intelectual normal^{5,6}, pudiendo asociar anomalías menores^{4,8} (hemangioma facial en línea media, micrognatia, hernia inguinal, hipoplasia genital, alteraciones intestinales...).

Los hallazgos clínicos, los estudios de imagen que confirman agenesia muscular y descartan afección neurológica central, así como estudios electrofisiológicos⁹ que valoran la actividad muscular, son necesarios para establecer un diagnóstico de certeza. El diagnóstico precoz en periodo prenatal o neonatal evita pruebas complementarias innecesarias y permite establecer un consejo genético preciso al no tratarse de una enfermedad progresiva ni de base genética³.

Nuestra paciente presenta varios factores que favorecen el desarrollo de AC como embarazo múltiple, pérdida de un feto, parto por cesárea, presentación podálica y diabetes materna gestacional. La ecografía del segundo trimestre

constata ausencia de flexión de las extremidades superiores, lo que plantea el diagnóstico prenatal de sospecha.

El diagnóstico diferencial debe realizarse con afección que curse con artrogriposis^{1,3}; enfermedades neurológicas, musculares, neuromusculares, metabólicas o del tejido conectivo. El pronóstico depende del número de articulaciones afectadas, así como del grado de severidad de las contracturas.

Precisa un tratamiento ortopédico y rehabilitador intensivo, con el fin de alcanzar el grado máximo de función articular⁴. En muchos casos se requiere cirugía ortopédica correctora^{2,10}. Por todo ello, la AC requiere un abordaje multidisciplinar en su diagnóstico, tratamiento y seguimiento.

Bibliografía

- Hall JG. Arthrogryposis multiplex congenita: Etiology, genetics, classification, diagnostic approach, and general aspects. *J Pediatr Orthop*. 1997;6:159–66.
- Hahn G. Arthrogryposis. *Pediatric review and habilitative aspects*. *Clin Orthop Relat Res*. 1985;194:104–14.
- Gordon N. Arthrogryposis multiplex congenita. *Brain Develop*. 1998;20:507–11.
- Kroksmark AK, Kimber E, Jerre R, Beckung E, Tulinius M. Muscle involment and motor function in amyoplasia. *Am J Med Genet*. 2006;140A:1757–67.
- Hall JG, Reed SD, Driscoll EP. Amyoplasia: A common, sporadic condition with congenital contractures. *Am J Med Genet*. 1983;15:571–90.
- Sells JM, Jaffe KM, Hall JG. Amyoplasia, the most common type of arthrogryposis: The potential for good outcome. *Pediatrics*. 1996;97:225–31.
- Sepulveda W, Stagiannis KD, Cox PM, Wigglesworth JS, Fisk NM. Prenatal findings in generalized amyoplasia. *Prenat Diagn*. 1995;15:600–64.
- Reid CO, Hall JG, Andersson C, Bocian M, Carey J, Costa T, et al. Association of amyoplasia with gastroschisis, bowel atresia, and defects of the muscular layer of the trunk. *Am J Med Genet*. 1986;26:701–10.
- Gaitanis JN, McMillan HJ, Wu A, Darras BT. Electrophysiologic evidence for anterior horn cell disease in amyoplasia. *Pediatr Neurol*. 2010;43:142–7.
- Palmer PM, Maceren GD, Bowen JR, Methews PA. Passive motion therapy for infants with arthrogryposis. *Clin Orthop Relat Res*. 1985;194:54–9.

L. Borja Andueza^{a,*}, M.A. Apilanez Urquiola^b,
M.A. Cortajarena Altuna^b
e I. Martí Carrera^a

^a *Sección de Neurología Infantil, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Donostia, San Sebastián, Guipúzcoa, España*

^b *Sección de Neonatología, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Donostia, San Sebastián, Guipúzcoa, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: l.borja.andueza@gmail.com
(L. Borja Andueza).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2013.10.046>