

fármacos de base, añadir corticoides tópicos o sistémicos (1-2 mg/kg/día) y cromoglicato de sodio o antibiótico tópicos, si es necesario.

Los pacientes deben disponer de adrenalina intramuscular por el riesgo de reacciones anafilácticas, incluso están disponibles en el mercado autoinyectores de adrenalina<sup>4</sup>.

En conclusión, es importante un diagnóstico precoz y seguimiento multidisciplinar entre atención primaria, dermatología, alergología y hematología/oncología pediátricas, junto a la REMA; para conseguir un mejor manejo de estos pacientes.

## Bibliografía

1. Rueda ML, Yarza ML, Colina V, Gallego S, Pereira S, Navachia D, et al. Mastocitosis cutánea: revisión de 10 años de experiencia en el Servicio de Dermatología del Hospital General de Niños Pedro de Elizalde. *Dermatol Argent*. 2011;17:32-9.
2. Lange M, Niedoszytko M, Renke J, Glen J, Nedoszytko B. Clinical aspects of paediatric mastocytosis: A review of 101 cases. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2013;27:97-102.
3. Heide R, Beishhizen A, de Groot H, den Hollander J, van Doormaal J, Demonchy J, et al. Mastocytosis in children: A protocol for management. *Pediatr Dermatol*. 2008;25:493-500.
4. Molina Garrido MJ, Guillén Ponce C, Molina MJ, Guirado Risueño M. Mastocitosis sistémica. Revisión sistemática. *An Med Interna*. 2008;25:134-40.
5. González de Olano D, de la Hoz Caballer B, Núñez López R, Sánchez Muñoz L, Cuevas Agustín M, Diéguez MC, et al. Prevalence of allergy and anaphylactic symptoms in 210 adult and pediatric patients with mastocytosis in Spain. A study of the Spanish Network on Mastocytosis (REMA). *Clin Exp Allergy*. 2007;37:1547-55.
6. Morren AM, Hoppé A, Renard M, Debiec Rychter M, Uyttebroeck A, Dubreuil P, et al. Imatinib mesylate in the treatment of diffuse cutaneous mastocytosis. *J Pediatr*. 2013;162:205-7.

B. Selva Folch<sup>a,\*</sup>, R. López Almaraz<sup>b</sup>, R. Sánchez González<sup>c</sup> y B. Martínez de las Heras<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Canarias, La Laguna, Tenerife, España

<sup>b</sup> Sección de Hematología/Oncología Pediátricas, Hospital Universitario de Cruces, Baracaldo, Vizcaya, España

<sup>c</sup> Servicio de Dermatología (Dermatología pediátrica), Hospital Universitario de Canarias, La Laguna, Tenerife, España

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [blancaselvafolch@gmail.com](mailto:blancaselvafolch@gmail.com)

(B. Selva Folch).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2015.07.003>

## Distensión abdominal y estancamiento ponderoestatural como forma de presentación de diferentes tipos de glucogenosis



### Different glycogen storage diseases presenting as abdominal distention and growth and weight retardation

Sra. Editora:

Las glucogenosis son un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias raras, con una incidencia aproximada de un caso por cada 20.000 recién nacidos vivos/año, que se producen por un defecto genético de las proteínas encargadas de la síntesis y del almacenamiento del glucógeno. Así, se han descrito varios tipos de glucogenosis producidas por distintas alteraciones moleculares y cuya expresividad clínica es diversa, aunque predomina la afectación hepática y/o muscular<sup>1</sup>.

A pesar de la escasa prevalencia de glucogenosis en la práctica pediátrica habitual, presentamos 2 casos clínicos ilustrativos de pacientes diagnosticados de distintas formas de glucogenosis:

#### Caso clínico 1

Niño de 9 meses de edad remitido a consulta de pediatría para valoración de distensión abdominal progresiva. Padres

no consanguíneos sin enfermedades de interés. Cabe reseñar un descenso progresivo en los percentiles de peso y longitud desde el nacimiento al momento de la consulta junto con un adecuado desarrollo psicomotor. Alimentación con lactancia materna exclusiva a demanda los 2 primeros meses de vida, posteriormente alimentación con fórmula artificial realizando tomas frecuentes, cada 2-3 h sin descanso nocturno. Examen físico: peso 8 kg (p3-10), longitud 67 cm (p3-10), índice de Waterlow talla 94,3%, relación peso/talla WHO -0,44 SDS, gran distensión abdominal y hepatomegalia de 9 cm. Ante estos hallazgos se solicita una ecografía abdominal, donde se observa hepatomegalia homogénea y estudio bioquímico: GOT 1071 U/l (VN: 0-34), GPT 573 U/l (VN: 10-49), glucosa 23 mg/dl (VN: 70-100) y triglicéridos 772 mg/dl (VN: < 110). Se objetiva ausencia de respuesta al test de glucagón: glucosa antes del estímulo de 38 mg/dl, a los 30 min de 40 mg/dl, sin hiperlactacidemia. Ante la sospecha de glucogenosis, se solicitó estudio genético, que mostró un déficit de la subunidad  $\alpha$  de la fosforilasa quinasa, confirmándose el diagnóstico de una glucogenosis tipo IXa. Precisó nutrición enteral continua nocturna hasta los 5 años de edad, momento en el que se consiguió un manejo metabólico adecuado por parte de la familia.

#### Caso clínico 2

Niña de 19 meses de edad, remitida a consulta de pediatría por estancamiento ponderoestatural entre los 15 y 18 meses de vida. Padres no consanguíneos originarios de Bangladesh, sin patología de interés. Diversificación alimentaria adecuada a su edad, aunque continuaba con lactancia materna a

demanda. Desarrollo psicomotor normal. Exploración: peso 9,045 kg (p3-10), longitud 77 cm (p3-10), índice de Waterlow talla 95%, relación peso/talla WHO -0,73 SDS, y marcada distensión abdominal con hepatomegalia de 8 cm. Se solicita ecografía abdominal en la que se evidencia hepatomegalia homogénea. Bioquímica: GOT 1.858 U/l, GPT 1.029 U/l, glucosa 56 mg/dl y triglicéridos 257 mg/dl. Test de glucagón: glucosa antes del estímulo de 28 mg/dl, a los 30 min de 40 mg/dl sin hiperlactacidemia. Ante la sospecha de un cuadro de glucogenosis, se solicitó estudio genético: déficit de la amilo-1,6-glucosidasa quinasa, estableciéndose el diagnóstico de glucogenosis tipo IIIa. Preciso nutrición enteral a débito continuo nocturno durante 2 semanas. Con posterioridad, gracias a la implicación familiar, se consiguió un buen control metabólico con ingestas cada 4 h durante el día y 2 tomas nocturnas de maicena.

La distensión abdominal progresiva en un lactante obliga a descartar, entre otras situaciones, la presencia de hepatomegalia. En ocasiones, hepatomegalias considerables, que incluso pueden alcanzar hasta la cresta ilíaca, son difíciles de palpar y pueden pasar desapercibidas, como en los casos descritos<sup>2</sup>.

La anamnesis, la exploración física y las pruebas complementarias permiten hacer el diagnóstico diferencial de las múltiples causas de hepatomegalia<sup>2</sup>. En los casos comentados, aparte de la hepatomegalia y la importante distensión abdominal, la presencia de estancamiento ponderoestatural, hipertransaminasemia, hiperlipemia e hipoglucemia con respuesta anormal al test de glucagón nos hizo sospechar el diagnóstico de glucogenosis<sup>3</sup>.

La glucogenosis tipo III está producida por el déficit enzimático de amilo-1,6-glucosidasa o enzima desramificante que interviene en la glucogenólisis, ocasionando el depósito de dextrinas límites. En el 85% de los casos, el déficit afecta a hígado y músculo (subtipo IIIa)<sup>4</sup>. La glucogenosis tipo IX está causada por un fallo en la activación de la fosforilasa quinasa que también interviene en la glucogenólisis. Pueden existir diferentes mutaciones en los genes de cada una de las subunidades que componen el enzima ( $\alpha$ ,  $\beta$ ,  $\gamma$ ,  $\delta$ ) con presencia variable en los diferentes tejidos. La glucogenosis tipo IXb ligada a X (XLG) es la variante más frecuente y tiene afectación exclusivamente hepática<sup>5</sup>.

El objetivo principal del tratamiento es evitar la hipoglucemia. Para ello, deben evitarse ayunos prolongados mediante tomas frecuentes de hidratos de carbono de absorción lenta a lo largo del día, pudiendo ser necesaria la nutrición enteral nocturna, sobre todo en lactantes<sup>6</sup>.

## Bibliografía

1. Cabral A. Glucogenosis. En: Sanjurjo P, Baldellou A, editores. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias. Ergon: Madrid; 2001. p. 161-72.
2. Wolf AD, Lavine JE. Hepatomegaly in neonates and children. *Pediatr Rev.* 2000;21:303-10.
3. Wolfsdorf JI, Weinstein DA. Glycogen storage diseases. *Rev Endocrinol Metab Disord.* 2003;4:95-102.
4. Hershkovitz E, Forscher I, Mandel H, Spiegel R, Lerman-Sagie T, Anikster Y, et al. Glycogen storage disease type III in Israel: Presentation and long-term outcome. *Pediatr Endocrinol Rev.* 2014;11:318-23.
5. Beauchamp NJ, Dalton A, Ramaswami U, Niinikoski H, Mention K, Kenny P, et al. Glycogen storage disease type IX: High variability in clinical phenotype. *Mol Genet Metab.* 2007;92:88-99.
6. Smit GPA, Rake JP, Akman HO, DiMauro S. The Glycogen Storage Diseases and Related Disorders. En: Fernandes J, Saudubray JM, Walter JH, editores. *Inborn Metabolic Diseases.* 4th ed. Berlín: Springer; 2006. p. 101-20.

R. Sierra-Poyatos<sup>a</sup>, T. Gavela-Pérez<sup>b</sup>, M. Blanco-Rodríguez<sup>b</sup> y L. Soriano-Guillén<sup>b,\*</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Endocrinología y Nutrición, Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz, Universidad Autónoma de Madrid, Madrid, España

<sup>b</sup> Servicio de Pediatría, Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz, Universidad Autónoma de Madrid, Madrid, España

\* Autor para correspondencia.

Correos electrónicos: [lsoriano@fjd.es](mailto:lsoriano@fjd.es), [leansor4@hotmail.com](mailto:leansor4@hotmail.com) (L. Soriano-Guillén).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2015.07.011>

## Extubación electiva durante el contacto piel con piel en el prematuro extremo



### Elective extubation during skin-to-skin contact in the extremely premature newborn

Sra. Editora:

A medida que se han demostrado los beneficios del Método madre canguro<sup>1</sup>, la práctica del contacto piel con piel se ha extendido en las unidades neonatales, y se realiza en más pacientes, incluidos los extremadamente prematuros<sup>2</sup>.

Durante el contacto piel con piel existe una mayor estabilidad cardiorrespiratoria<sup>3,4</sup>. Estudios en neonatos

extremadamente prematuros han demostrado la seguridad del contacto piel con piel durante la ventilación mecánica<sup>5</sup>; y en un estudio realizado en neonatos a término postoperados se objetivó mayor estabilización de parámetros cardiorrespiratorios tras la extubación si se colocaba al neonato en contacto piel con piel con sus padres<sup>6</sup>.

Dado que el método canguro favorece la estabilidad fisiológica, hipotetizamos que la extubación cuando el neonato se encuentra en contacto piel con piel con sus padres podría ser mejor tolerada que la extubación convencional en la incubadora. Se elaboró un procedimiento para la extubación en canguro y, posteriormente, se realizó un análisis retrospectivo de los prematuros nacidos con menos de 28 semanas de gestación, que fueron extubados de forma electiva en contacto piel con piel con sus padres.