



## 6. ASPIRACIÓN DE CUERPOS EXTRAÑOS

- Más frecuente en niño entre 1 y 5 años de edad.
- Tos persistente, sibilancias, neumonía de repetición, atelectasia.
- Diagnóstico de sospecha realizando radiografías de tórax en inspiración y espiración.
- Extracción inmediata por broncoscopia.
- Ante la sospecha de aspiración de cuerpo extraño con obstrucción total de las vías aéreas superiores: si se trata de un lactante menor de 1 año de edad, se dará un total de 5 golpes en la espalda y de 5 compresiones torácicas seguidas de una ventilación. Si se trata de un niño mayor de 1 año de edad, se puede realizar la maniobra de Heimlich.



- **MENINGOCOCO:** Exantema petequial; la recurrencia de meningitis meningocócica sugiere deficiencia del sistema de complemento (C5-8).
- **H. INFLUENZAE:** Entre 3 meses y 3 años. Hipoacusia como secuela.
- **NEUMOCOCO:** Más frecuente en pacientes con drepanocitosis o esplenectomizados. Antecedente de neumonía, otitis media o traumatismo craneal abierto. Forma de meningitis con mayor mortalidad.
- **TBC:** Afectación de pares craneales, frecuentes las convulsiones en fase terminal. LCR claro con consumo de glucosa, aumento de proteínas y aumento de linfocitos. Paresia de pares craneales, especialmente óculomotores. (7 MIR)
- **VÍRICA:** Enterovirus, exantema maculopapuloso; curso clínico benigno.
- **Tratamiento empírico en < 3 meses:** Ampicilina + Cefotaxime. **En > 3 meses:** Cefotaxima si se sospecha meningococo (cuadro cutáneo); si no es así se aumenta la dosis de Cefotaxima y se añade Vancomicina.
- El empleo de dexametasona en la meningitis por H. influenzae y neumococo disminuye la incidencia posterior de hipoacusia. También se indica en la meningitis tuberculosa.
- **Profilaxis con Rifampicina en meningitis por Meningococo** (2 días) y H. influenzae (4 días). Indicada en personas en contacto estrecho con el enfermo.
- En la quimioprofilaxis de la enfermedad meningocócica el fármaco alternativo a la rifampicina en el niño es la ceftriaxona. (5 MIR)

**SÍNDROME DE REYE**

La administración de ácido acetil salicílico en la varicela se relaciona con mayor riesgo de síndrome de Reye, que se caracteriza por encefalopatía progresiva, hipertensión intracraneal, disfunción hepática no icterica e hiperamonemia. (5 MIR)

**1. Crisis febril****A. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL CRISIS FEBRIL TÍPICA/ATÍPICA**

	TÍPICA	ATÍPICA
<b>PRESENTACIÓN</b>	Niño > 3 meses - < 5 años (3 MIR)	< 3 meses ó > 5 años
<b>ANTECEDENTE DE ENFERMEDAD NEUROLÓGICA</b>	- Antecedentes familiares de convulsiones febriles (MIR) (gen de las crisis febriles en 19p y 8q13-21)	+
<b>TEMPERATURA</b>	> 38,5º C (2 MIR)	< 38,5º C
<b>DURACIÓN</b>	< 10-15 minutos (2 MIR)	> 15' minutos
<b>POSTCRISIS</b>	Somnolencia leve. Sin parálisis ni profundamente dormidos	Con parálisis transitoria (parálisis de Todd) o profundamente dormidos
<b>CRISIS</b>	Motoras: Tónicas, tónico-clónicas, atónicas <b>GENERALIZADAS</b> (2 MIR)	<b>PARCIALES</b> o asimétricas
<b>RIESGO DE RECURRENCIA</b>	30% No recurre en las primeras 24 horas de fiebre	50% 2 o más episodios en las primeras 24 horas de fiebre
<b>RIESGO POSTERIOR DE EPILEPSIA</b>	1% (como la población general)	10%

**B. CRISIS FEBRIL TÍPICA**

- Trastorno convulsivo más frecuente durante la infancia.
- Más frecuentes en el sexo masculino.
- Normalmente secundarias a infecciones respiratorias altas (2 MIR), enfermedades exantemáticas, gastroenteritis o reacciones postvacunales.
- Los factores que predisponen a la recurrencia son: primera convulsión febril durante el primer año de vida, convulsión febril prolongada y existencia de antecedentes familiares de epilepsia o convulsiones febriles. La mayoría de las crisis recurren en los primeros 6 meses posteriores a la crisis inicial.
- No aumentan el riesgo de muerte o lesión cerebral y tampoco existe evidencia de que incrementen la aparición de trastornos cognitivos o del comportamiento.
- **EEG:**
  - El EEG no está indicado tras una crisis febril simple (MIR).
  - En un primer momento puede mostrar alteraciones por edema cerebral postcrítico. A las dos semanas como máximo es normal (MIR).
- Tampoco son necesarios estudios de imagen (TAC, RNM) en un niño neurológicamente normal.
- **TRATAMIENTO DE LA CRISIS:** Diacepam i.v. o vía rectal (medicamento habitualmente utilizado de primera elección para tratar el status convulsivo en los niños) (2 MIR). Medidas antitérmicas (2 MIR). Reposo, O<sub>2</sub>, venoclisis...
- **PROFILAXIS:**
  - Para disminuir la recurrencia de las convulsiones (MIR), no existe evidencia de que prevenga una epilepsia posterior.

- La profilaxis debe limitarse a pacientes con factores de riesgo: convulsión febril atípica, antecedentes familiares de crisis afebriles en uno de los padres o hermanos o cuando sin factores de riesgo, hay gran ansiedad en la familia.
  - **PROFILAXIS DISCONTÍNUA:** Sólo cuando tiene fiebre. Administración de Diacepam por vía oral o rectal.
  - **PROFILAXIS CONTÍNUA:** En desuso: Ácido valproico (hepatotóxico). Fenobarbital (puede disminuir el rendimiento intelectual).

**repeMIR**

Las crisis febriles aparecen más frecuentemente entre los 6 meses y los 5 años. (3+)

**MIR 99 (6373):** Niño de 3 años que comienza con síntomas catarrales y, unas horas después, presenta un episodio de pérdida de conocimiento, movimientos tónico-clónicos de extremidades y revulsión ocular, de una duración aproximada de 2 minutos. A la exploración presenta T 39 °C, exploración neurológica normal, excepto tendencia al sueño, faringe muy congestiva con amígdalas hipertróficas y tímpanos hiperémicos. ¿Qué actitud, entre las siguientes, hay que adoptar en ese momento?:

1. Iniciar tratamiento con antitérmicos y vigilancia posterior\*.
2. Realizar una punción lumbar para análisis del líquido cefalorraquídeo.
3. Solicitar un electroencefalograma urgente.
4. Iniciar tratamiento con diazepam intravenoso.
5. Solicitar un TAC craneal.

Crisis febril típica en un niño preescolar con infección de vías respiratorias altas.



**MIR 01 (7158):** Niño de atorce meses traído a Urgencias por su madre al observar desconexión del medio, rigidez tónica, versión ocular y cianosis perioral, de tres minutos de duración, con somnolencia posterior durante cinco minutos. Al llegar a Urgencias se observa temperatura de 39°C. La exploración neurológica es normal y la otoscopia muestra signos de otitis media serosa. La madre refiere que a la edad de seis meses tuvo un episodio similar, también coincidiendo con fiebre. ¿Cuál sería la actitud más correcta?

1. Observación durante 24 horas e iniciar tratamiento con carbamecepina.
2. Realizar TC craneal y punción lumbar.
3. TC craneal, punción lumbar y hemocultivos seriados.
4. EEG e iniciar tratamiento con ácido valproico.
5. Observación, tratamiento antitérmico y seguimiento ambulatorio\*.

**MIR 03 (7560):** En relación con la epilepsia, es **FALSO** que:

1. En la esclerosis mesial del lóbulo temporal suele haber antecedentes de crisis febriles.
2. En la fase tónica de una crisis generalizada tonicoclónica hay cianosis y midriasis.
3. Las crisis febriles suelen aparecer entre los 3 meses y los cinco años de edad.
4. Las crisis de ausencia típica se relacionan con patología del lóbulo temporal\*.
5. Los accidentes cerebrovasculares son una causa frecuente de crisis en los ancianos.

**MIR 07 (8723):** Niña de 2 años que estando previamente bien sufre episodio brusco de desconexión del medio e hipertonia, con estridor y sialorrea, durante aproximadamente 2 minutos, quedando posteriormente somnolienta durante aproximadamente 5 minutos. A su llegada al Centro de Salud se objetiva temperatura axilar de 38,9°C. En relación con esta niña, ¿cuál de las siguientes afirmaciones es correcta?

1. Presenta un proceso benigno pero que casi siempre recurre.
2. Debe remitirse a un Centro Hospitalario para realización de una prueba de neuroimagen.
3. Si el foco causal de la fiebre es claro y banal y la recuperación clínica completa, puede manejarse con antitérmicos y observación domiciliaria sin realizar ninguna prueba complementaria\*.
4. Será necesaria la realización de un EEG más adelante.
5. Presenta un riesgo de desarrollo posterior de alguna forma de epilepsia mayor que el resto de la población.

## 2. Formas clínicas de epilepsia típicas de la infancia

SÍNDROME DE WEST	SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUX	AUSENCIA O PETIT MAL	EPILEPSIA BENIGNA DE LA INFANCIA
4-6 meses.	2-8 años.	4-8 años, más frecuente en niñas.	4-8 años, más frecuente en niños.
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Secundario (2/3) a encefalopatía (hipoxia perinatal), lesiones cerebrales, esclerosis tuberosa...</li> <li>• Formas criptogénicas (1/3).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Secundario (++) a lesiones perinatales, encefalopatías, esclerosis tuberosa.</li> <li>• +/- 30 % van precedidos de un síndrome de West.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pérdida transitoria de la conciencia (2-15 sg) sin aura ni confusión postcrisis, acompañada o no de fenómenos vegetativos, mioclonias, automatismos... (2 MIR).</li> <li>• La <u>hiperventilación sostenida</u> puede desencadenar la crisis (MIR).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Forma más frecuente de epilepsia en la infancia con crisis parciales (Cruz).</li> <li>• Incidencia familiar significativa (15q14).</li> <li>• Nivel intelectual y exploración neurológicas normales.</li> <li>• Suceden habitualmente durante el sueño (MIR), suelen ser simples, en forma de parestesias orobucuales, anartria, sialorrea y contracturas clónicas de la musculatura facial.</li> <li>• Desaparición de las crisis, incluso de forma espontánea, tras la pubertad.</li> <li>• Puntas de localización rolándica o centrot temporal (MIR), habitualmente contralateral a la manifestación motora.</li> <li>• Se activa con la privación de sueño y durante el mismo.</li> </ul>
<p>Espasmos o contracciones sincrónicas del cuello, tórax y miembros en flexión, extensión o mixtas (MIR), en tandas de varios minutos, especialmente al despertarse.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipsarritmia (patognomónico): desorganización de la actividad basal marcada y constante (intercrítico).</li> <li>• La <u>hipsarritmia unilateral o asimétrica</u> debe hacer pensar en una lesión orgánica subyacente; la <u>hipsarritmia alternante</u> en una anomalía del cuerpo calloso (síndrome de Aicardi en niñas).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Asociación de crisis de múltiples tipos (tónicas, atónicas o "drop attacks", ausencias atípicas).</li> <li>• Retraso mental constante, intensificándose con el tiempo y asociando con frecuencia trastornos del comportamiento e incluso manifestaciones psicóticas y autismo.</li> <li>• Puntas ondas lentas difusas (&lt; 3 Hz) en intercrisis que se modifican poco con estímulos (se modifican con el sueño y el despertar).</li> <li>• Ritmos rápidos generalizados (polipuntas) en crisis tónica.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Patognomónico: descarga rítmica, bilateral, paroxística, simétrica y sincrónica de complejos punta onda a 3 Hz en todas las derivaciones (2 MIR).</li> <li>• Intercrisis EEG normal.</li> </ul>	<p><b>EPILEPSIA CON AUSENCIAS JUVENILES:</b> Crisis de ausencia que debutan en la edad puberal. Se acompañan frecuentemente de crisis motoras generalizadas (tónico-clónicas o mioclónicas), y son más esporádicas que las ausencias infantiles. EEG: descargas punta-onda a 4-5 Hz durante las crisis, y desencadenadas por la hiperventilación. <u>Tratamiento</u> con ácido valproico.</p>
<p><b>MIOCLONO BENIGNO DEL LACTANTE:</b> EEG normal. Desarrollo <u>psicomotor normal</u> (MIR). Desaparición espontánea a los 2 años.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Tratamiento urgente, su retraso condiciona peor pronóstico psicomotor.</li> <li>• Actualmente vigabatrina de elección a dosis elevadas y si fracasa ácido valproico a altas dosis, como tercera opción ACTH (MIR).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Felbamato, lamotrigina y topiramato, valproato, benzodiacepinas.</li> <li>• Considerar dieta cetogénica en pacientes cuyas crisis no se puedan controlar con antiepilépticos.</li> </ul>	<p>Acido valproico y etosuximida, pudiendo asociarse ambos en caso de resistencia (MIR).</p>	<p>Carbamacepina, valproato (sobre todo si recurrencias).</p>



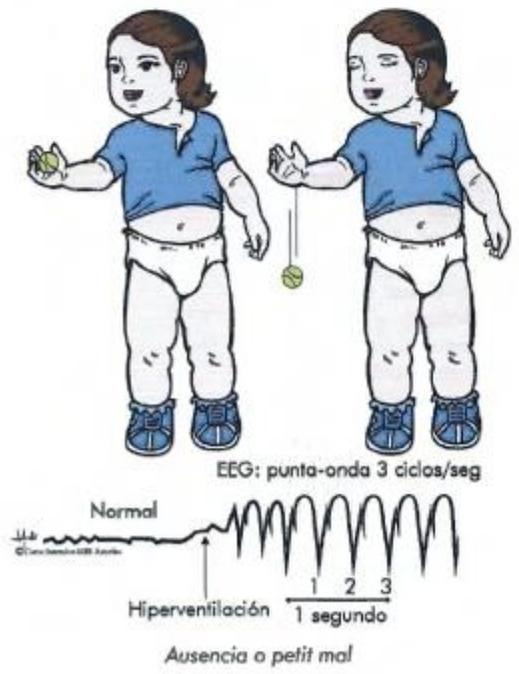
Síndrome de West

**MIR 95 FAMILIA (4066):** Un niño de 5 meses de edad presenta espasmos en flexión con desarrollo psicomotor y trazado electroencefalográfico normales. ¿Qué diagnóstico le sugiere en primer lugar?:

1. Síndrome de West o hipsarritmia.
2. Mioclónías benignas de la infancia temprana\*.
3. Síndrome de Lennox-Gastaut.
4. Encefalopatía epiléptica mioclónica temprana.
5. Epilepsia mioclónica progresiva.



Síndrome de Lennox-Gastaut

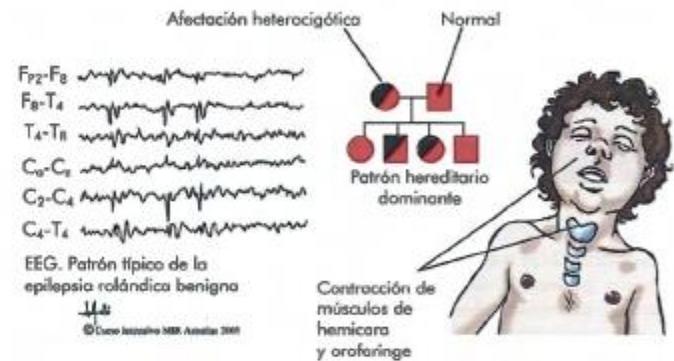


**MIR 09 (9227):** Nos llega a la consulta un niño de 7 años diagnosticado de crisis de ausencias típicas. ¿Qué dato clínico de los abajo expuestos NO esperaría en contrar en el paciente?:

1. Automatismos motores leves en la cara durante la crisis.
2. Confusión postcrítica.\*
3. Descargas generalizadas punta-onda a 3 Hz en el electroencefalograma durante la crisis.
4. Pérdida completa de la conciencia de segundos de duración.
5. Con maniobras de hiperventilación podemos provocar las crisis del niño.

**MIR 12 (9835):** Niño de 10 años con episodios breves de distracciones (< 1 minuto) en los que no responde a llamadas y parpadea. Un EEG muestra descargas de punta-onda a 3 ciclos por segundo. El tratamiento electivo de primera línea lo haría con:

1. Valproato.\*
2. Carbamacepina.
3. Fenitoína.
4. Gabapentina.
5. Clonazepam.



Epilepsia parcial benigna de la infancia, epilepsia parcial benigna con puntas centrotemporales o epilepsia rolándica

### 3. Meningitis bacterianas

#### 3.1. Etiología

- Globalmente la bacteria más frecuente en nuestro medio es *Neisseria meningitidis* tipo B (2 MIR). Actualmente la segunda bacteria en frecuencia es el neumococo.
- Según la edad:
  - RN-3 meses: *Estreptococo beta-hemolítico grupo B (Strp. Agalactiae)* y *E. coli*.
  - Después del primer año: *Neisseria meningitidis* en todas las edades. *H. influenzae* tipo b afecta fundamentalmente niños entre 3 meses-3 años (aunque MUY poco frecuente por la aparición de vacunas). (MIR). *Streptococcus pneumoniae* en los primeros 5 años.
- *Staphylococcus epidermidis*: agente más frecuente productor de meningitis en pacientes portadores de derivaciones ventriculares por hidrocefalia (MIR).
- Las infecciones víricas del SNC son mucho más frecuentes que las infecciones bacterianas.

#### 3.2. Clínica

**TRIADA MENINGÍTICA:** Fiebre elevada (39-40°C) con grave sensación de enfermedad, cefalea de predominio occipital y vómitos "a chorro", sin náuseas. Este cuadro es más típico, conforme el niño es más mayor.(a partir del año).

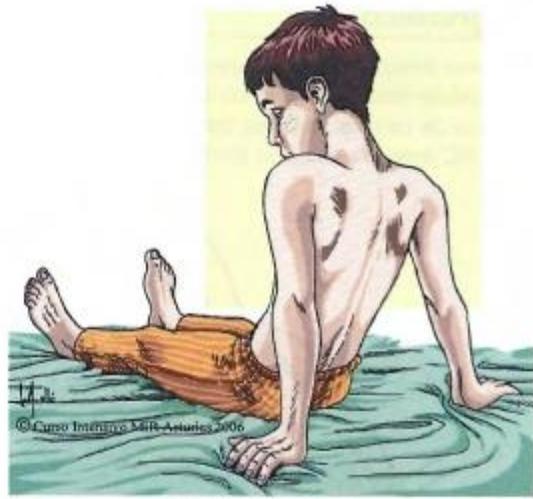


Triada meningítica

- En los lactantes (< 1 año), fiebre, vómitos, rechazo de tomas, decaimiento, irritabilidad; puede debutar con una crisis convulsiva. Indistinguible de un cuadro séptico.
- Cuando las lesiones resultantes son extensas, en niños, pueden dejar epilepsia como secuela (MIR).

**EXPLORACIÓN:**

- Signos meníngeos (rigidez de nuca, signos del "trípode", Lasègue, Kerning y Brudzinski positivos).
- En lactantes, suelen faltar los signos meníngeos clásicos, siendo de gran valor clínico la hipertensión de la fontanela anterior (signo tardío).



Signo del "trípode"

**SEGÚN LA ETIOLOGÍA:**

• **MENINGOCOCO:**

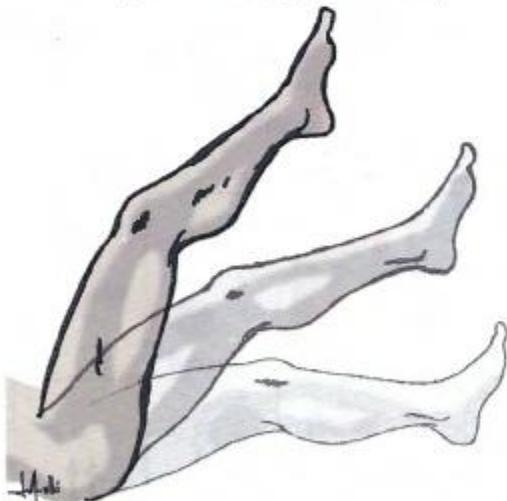
- Exantema petequiral a veces hemorrágico o necrótico (también en enfermedades víricas y sepsis por Haemophilus).
- La recurrencia de meningitis meningocócica sugiere deficiencia del sistema del complemento (C5-8) (5 MIR).



Rigidez de nuca (signo de Budzinski)



Exantema petequiral en meningitis meningocócica



© Curso Intensivo MIR Asturias 2003

Limitación a menos de 60° respecto de la horizontal al elevar la pierna extendida (signo de Lasègue)

• **HAEMOPHILUS:**

- Precedida o acompañada de infección de vías respiratorias superiores.
- Signos meníngeos poco llamativos (afecta fundamentalmente a lactantes).
- Frecuentes las recidivas y el derrame subdural (sospecha ante evolución tórpida).
- Mayor riesgo de secuelas neurológicas (hipoacusia).

• **NEUMOCOCO:**

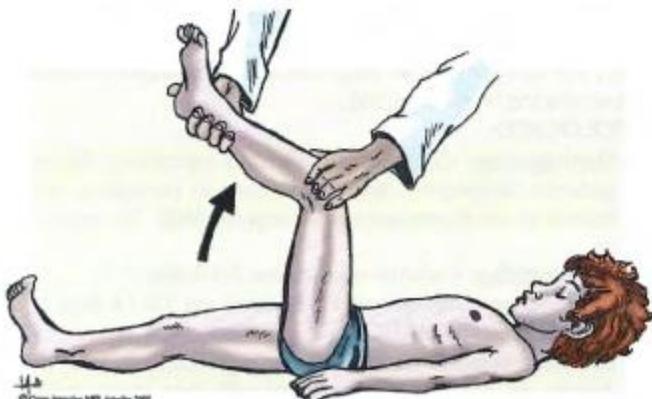
- Máxima incidencia en el primer año; especialmente enfermos con drepanocitosis, o esplenectomizados (7 MIR) y pacientes con implantes cocleares.
- Antecedente de neumonía, otitis media o traumatismo craneal abierto (3 MIR).
- Son frecuentes las manifestaciones encefalíticas (coma, parálisis de pares craneales) y la hidrocefalia.
- Dentro de las meningitis bacterianas es la que tiene peor pronóstico y mayor mortalidad por el mayor porcentaje de enclavamiento cerebral.

• **TBC:**

- En la fase de estado signos meníngeos evidentes, hiperreflexia asimétrica y paresia de musculatura ocular por afectación de pares craneales (2 MIR).
- Frecuentes las convulsiones en la fase terminal (MIR).

• **VIRUS:**

- 90% enterovirus (Coxsackie y Echo) (MIR).
- Mialgias, exantema maculopapuloso.
- Curso clínico benigno.

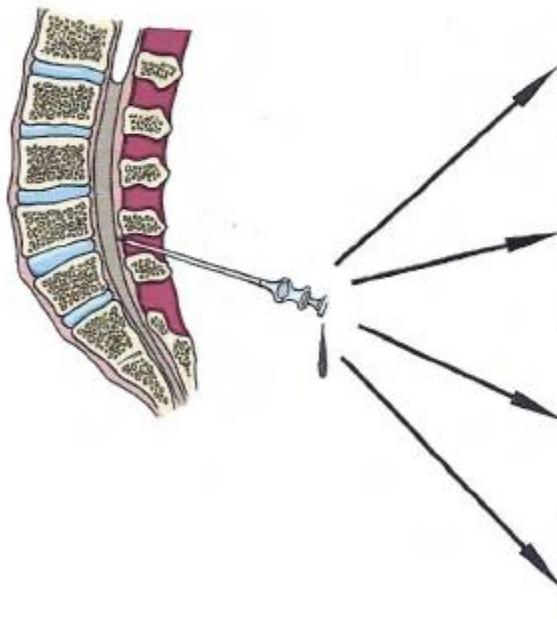
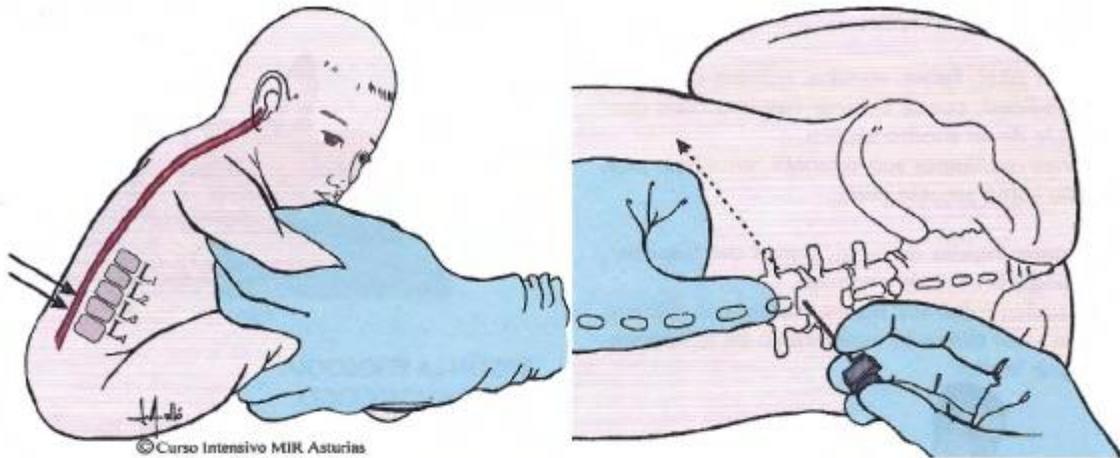


Signo de Kerning



### 3.3. Diagnóstico

- Hemograma infeccioso (si leucopenia → sepsis grave).
- Aspecto, celularidad y bioquímica de L.C.R. (MIR)
- Diagnóstico de certeza: examen bacteriológico y cultivo del L.C.R.
- Realizar TAC antes de punción lumbar, si hay signos de focalidad neurológica, HTintracraneal y signos de inmunodepresión.



	Aspecto	Glucosa	Células	Proteínas
Normal	Claro	Normal	1-3 linf./mm <sup>3</sup>	< 40mg
Meningitis Bacteriana	Turbio	↓↓↓	> 1000 (90%) PMN	↑
Meningitis Virica	Claro	Normal	Linfocitos	Normal
Meningitis Tuberculosa	Claro con fibrina	↓↓	Linfocitos	↑↑

### 3.4. Diagnóstico diferencial

**MENINGISMO:** Reacción no inflamatoria de las meninges, con aumento de la producción de L.C.R. o hipertensión intracraneal aguda, sin alteración bioquímica o celular en el L.C.R. Se presenta en el curso de algunas enfermedades infecciosas agudas, traumatismos o medicamentos (ácido nalidíxico, tetraciclinas y vitamina A).

### 3.5. Tratamiento

**A. EMPÍRICO:** Ante la sospecha clínica/licoural de meningitis el tratamiento se debe iniciar de forma inmediata (2 MIR):

- **R.N. - 3 meses:** Ampicilina + Cefotaxima.
- **> 3 meses:** Cefotaxima (MIR) si se sospecha meningococo (cuadro cutáneo); si no es así se aumenta la dosis de Cefotaxima y se añade Vancomicina (para cubrir al neumococo).

En alérgicos a la penicilina una alternativa al tratamiento antibiótico empírico inicial es la combinación de Aztreonam + Vancomicina, y si se establece el diagnóstico de meningitis neumocócica Vancomicina + Rifampicina.

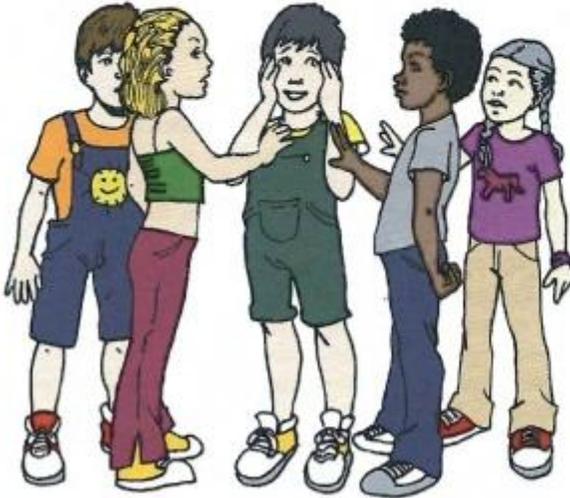
#### B. ETIOLÓGICO:

- **Meningococo:** Como un significativo porcentaje de meningococos del grupo C son resistentes a la penicilina, la cefotaxima es un tratamiento más seguro (MIR). Duración 7 días.
- **Haemophilus:** Cefotaxima durante 7-10 días.
- **Neumococo:** Cefotaxima + Vancomicina 10-14 días.

#### C. GENERAL Y SINTOMÁTICO:

- La dexametasona parece reducir significativamente la incidencia de sordera en las meningitis por Haemophilus y neumococo (MIR), administrada en los primeros 4 días.
- Los corticoides también se indican en la meningitis tuberculosa (MIR).

**D. PROFILÁCTICO:** La quimioprofilaxis es eficaz en la prevención de la extensión a contactos y en la erradicación del estado de portador (MIR).



© Curso Intensivo MIR Asturias

Se debe realizar quimioprofilaxis en todas las personas que han estado en contacto estrecho con el enfermo

• **MENINGOCOCO:**

- **Quimioprofilaxis:** Rifampicina 2 días (2 MIR). Indicado para las personas que han estado en contacto estrecho con el enfermo con independencia de la edad y del estado de inmunización (6 MIR). Es inútil en contactos esporádicos. En caso de resistencia, ceftriaxona (MIR) o ciprofloxacino.

- **Vacunación:** Frente a los meningococos A y C (MIR).

• **HAEMOPHILUS:**

- **Quimioprofilaxis:** Rifampicina 4 días (MIR) en contactos domiciliarios/guardería (niños y adultos) donde por lo menos uno de los contactos es menor de 4 años y no está vacunado o lo está de forma incompleta.

- **Vacuna disponible (MIR).**

- **Inmunización pasiva:** gammaglobulina hiperinmune.

- **NEUMOCOCO:** Indicada **vacunación** en inmunodeficientes, esplenectomizados, pacientes con fístula crónica de líquido cefalorraquídeo tras un traumatismo craneal y en portadores de implante de coclea (2 MIR). Actualmente se recomienda la administración rutinaria de la vacuna conjugada heptavalente a todos los menores de 2 años. Esta vacuna cubre el 80% de los serotipos que causan meningitis neumocócica.

**MIR 99 FAMILIA (6051):** Una joven de 18 años acude al hospital por fiebre y cefalea de varias horas de evolución. Los días previos había notado dolor de garganta y tos. Se observó tendencia al sueño, rigidez de nuca y petequias en conjuntivas y extremidades. El LCR era turbio y contenía 36.000 leucocitos/mm<sup>3</sup>, 200 mg/dL de proteínas y 20 mg/dL de glucosa (glucemia simultánea 120 mg/dL). El examen con Gram fue negativo. Señale cuál de las siguientes afirmaciones **NO es correcta**:

1. El diagnóstico más probable es meningitis meningocócica.
2. Los meningococos son siempre sensibles a la penicilina y, por tanto, la penicilina G es el tratamiento de elección\*.
3. Como un significativo porcentaje de meningococos del grupo C son resistentes a la penicilina, la cefotaxima es un tratamiento más seguro.
4. El empleo de dexametasona reduce el riesgo de secuelas neurosensoriales en niños con meningitis bacteriana, pero su uso en un caso como éste es cuestionable.
5. Se debe administrar rifampicina a las personas que conviven estrechamente con la paciente.

**MIR 00 FAMILIA (6561):** La mayoría de las meningitis producidas tras un traumatismo craneal abierto o relacionados con infecciones parameningeas del área otorrinolaringológica están producidas por:

1. *Hemophilus influenzae*.
2. *Neisseria meningitidis*.
3. *Streptococcus pneumoniae*\*.
4. Bacilos Gram negativos.
5. *Staphylococcus aureus*.

**MIR 00 FAMILIA (6559):** Un niño de 14 años previamente sano, presenta cefalea y desorientación progresiva de 24 horas de evolución. Una hermana de 12 años de edad, había sido tratada 2 años antes de meningitis meningocócica. El examen físico revela una temperatura de 39,5°C, tiene rigidez de nuca y está somnoliento. En las pruebas de laboratorio destacan 18.000 leucocitos/μL, con un 70% de neutrófilos y 12% de cayados. La creatinina, glucosa, electrolitos y bioquímica hepática son normales. El LCR muestra 380 leucocitos/μL, con 98% de neutrófilos, glucosa de 19 mg/dL y proteínas de 165 mg/dL. En la tinción de Gram del LCR se observan diplococos gram negativos y en el cultivo se aísla *Neisseria meningitidis*. El paciente responde adecuadamente al tratamiento con penicilina. ¿Qué exploración diagnóstica consideraría más indicada en este momento?:

1. Niveles de inmunoglobulinas.
2. Properdina sérica.
3. Nivel de complemento hemolítico total\*.
4. Estudios de la función de los neutrófilos.
5. Anticuerpos séricos a los polisacáridos específicos del meningococo.

**MIR 00 FAMILIA (6528):** Una joven de 18 años con historia de anorexia y depresión leve en los últimos meses acude a un servicio de urgencias por cefalea y fiebre de cuatro días de evolución, por lo que fue tratada con un antibiótico que no recuerda. El examen neurológico evidenció leve rigidez de nuca, el escáner craneal fue normal. La punción lumbar mostró un LCR con 550 leucocitos por mm<sup>3</sup>, proteinorraquia de 350 mg/dL y glucorraquia de 8 mg/dL. Señale el diagnóstico **MENOS probable**, entre los siguientes:

1. *Meningitis tuberculosa*.
2. *Meningitis por neumococo*.
3. *Meningitis por meningococo "decapitada"*.
4. *Meningitis viral\**.
5. *Meningitis por Hemophilus influenzae*.

**MIR 02 (7428):** En un niño de 8 años previamente sano, la causa más frecuente de meningitis bacteriana es:

1. *H. Influenzae*.
2. *S. Pneumoniae*.
3. *N. Meningitides\**.
4. *S. Aureus*.
5. *Streptococos del grupo B*.



repeMIR

La meningitis neumocócica es más frecuente en pacientes con drepanocitosis, esplenectomizados. Suele presentar el antecedente de neumonía, otitis media o traumatismo craneal abierto. (7+)



repeMIR

La quimioprofilaxis con rifampicina se indica exclusivamente para las personas que hayan estado en contacto estrecho con el enfermo. (6+)



repeMIR

La recurrencia de la meningitis meningocócica sugiere deficiencia del sistema del complemento. (4+)



MIR 02 (7296): En la meningitis meningocócica es **FALSO** que:

1. Los brotes epidémicos suelen estar causados por los serotipos A y C.
2. Las cepas de meningococo serotipo Y se asocian con neumonía.
3. El déficit de los últimos componentes del complemento, de C5 a C8 y de properdina son factores predisponentes.
4. Los pacientes con un sistema de complemento normal tienen menor mortalidad\*.
5. La mortalidad de la meningitis aislada es menor que la de la sepsis meningocócica sin meningitis.

MIR 03 (7632): ¿En cuál de las siguientes localizaciones de la enfermedad tuberculosa está indicado el tratamiento coadyuvante con glucocorticoides para mejorar la supervivencia?:

1. Pulmonar.
2. **Meningea\***.
3. Ganglionar.
4. Genitourinaria.
5. Ostearticular.

MIR 04 (7943): En la quimioprofilaxis de la enfermedad meningocócica, ¿cuál es el fármaco alternativo a la Rifampicina en el niño?:

1. **Ceftriaxona\***.
2. Amoxicilina-clavulánico.
3. Eritromicina.
4. Cotrimoxazol.
5. Vancomicina.

MIR 04 (7883): Señale la afirmación **INCORRECTA** con respecto a Haemophilus influenzae:

1. Es un parásito obligado de las mucosas humanas.
2. Es un bacilo gramnegativo pequeño y pleomórfico.
3. La vacunación es de poca utilidad porque no cubre el serotipo B, que es el más prevalente en nuestro ambiente\*.
4. Las infecciones no sistémicas (otitis, bronquitis, conjuntivitis,...) están producidas generalmente por serotipos diferentes al B.
5. Sólo las cepas capsuladas causan infecciones sistémicas.

MIR 05 (8141): Ante los hallazgos que cabe esperar del análisis del líquido cefalorraquídeo en un cuadro de meningitis bacteriana, **NO** se encuentra:

1. Glucosa <40 mgr/dL.
2. **Abundantes hematies\***.
3. Proteínas >45 mgr/dL.
4. Cultivo positivo en el 40% de los casos.
5. Presión de apertura >180 cm de H<sub>2</sub>O.

MIR 06 (8464): Un niño de 16 meses de edad es traído a Urgencias por fiebre, irritabilidad y vómitos de 1 semana de evolución. En la exploración física se observa anisocoria y parálisis del III por craneal derecho. El TAC craneal sin contraste muestra dilatación tetraventricular sin lesiones ocupantes de espacio. A la punción lumbar se obtiene un LCR de aspecto claro con: leucocitos 430/mm<sup>3</sup> (80% de Linfocitos); proteínas 2300 mg/dL y glucosa 23 mg/dL. La glucemia es de 96 mg/dL. El diagnóstico más probable es:

1. **Meningitis tuberculosa\***.
2. Meningitis por Enterovirus.
3. Absceso cerebral.
4. Aneurisma de la arteria basilar.
5. Astrocitoma de tronco del encéfalo.

MIR 07 (8557): Un niño de 10 años sufrió un accidente de bicicleta y hubo que intervenir quirúrgicamente por un hemoperitoneo. Existía una ruptura del bazo y hubo que practicar una esplenectomía urgente. Todas las entidades que se refieren a continuación son más frecuentes en este niño que en la población normal, **SALVO** una. Señale ésta:

1. Bacteriemias.
2. **Úlcus duodenal\***.
3. Trombosis profunda.
4. Neumonías.
5. Meningitis.

MIR 08 (8863): En relación con las fracturas postraumáticas de la base craneal, es **INCORRECTO** que:

1. Afectan con más frecuencia la fosa anterior y el peñasco del hueso temporal.
2. La presencia de hematoma periocular o retroauricular debe hacer sospechar su existencia.
3. La ausencia de salida de líquido cefalorraquídeo por nariz u oído excluye la existencia de brecha dural acompañante y, por tanto, el riesgo de meningitis\*.
4. El germen más frecuentemente implicado en las meningitis secundarias a brecha dural postraumática es el neumococo.
5. Un paciente consciente, orientado y sin focalidad neurológica, pero con sospecha de fractura de base debe ser ingresado para observación durante, al menos, 24 horas.

MIR 08 (9019): En el caso de la enfermedad meningocócica, ¿cuál de las siguientes afirmaciones es cierta?:

1. En el momento actual hay varias vacunas autorizadas frente a la meningitis B de gran eficacia.
2. La transmisión del meningococo no se produce de persona a persona.
3. Existen vacunas conjugadas frente a la meningitis C de gran eficacia\*.
4. Las vacunas más inmunogénicas son las polisacáridicas no conjugadas.
5. Las tasas de incidencia de enfermedad meningocócica son similares en las distintas partes del mundo.

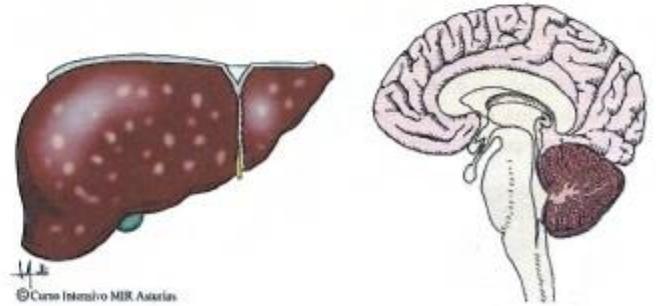
MIR 11 (9669): Ante un niño de 7 meses con fiebre e irritabilidad, fontanela abombada y un estudio de líquido cefalorraquídeo con 110 células/mm<sup>3</sup> (75% linfocitos), proteínas 120 mg/dl y glucosa 28 mg/dl (glucemia sérica 89 mg/dl), ¿cuál es la sospecha diagnóstica más razonable?:

1. Meningitis vírica.
2. Meningitis bacteriana.
3. **Meningitis tuberculosa\***.
4. Síndrome mononucleósico.
5. Síndrome de Guillain Barré.

## 4. Síndrome de Reye

### A. CONCEPTO

- Encefalopatía aguda asociada a degeneración grasa del hígado y otros órganos.
- Relacionado con epidemias de influenza A y B (2 MIR), varicela y ácido acetilsalicílico (3 MIR).



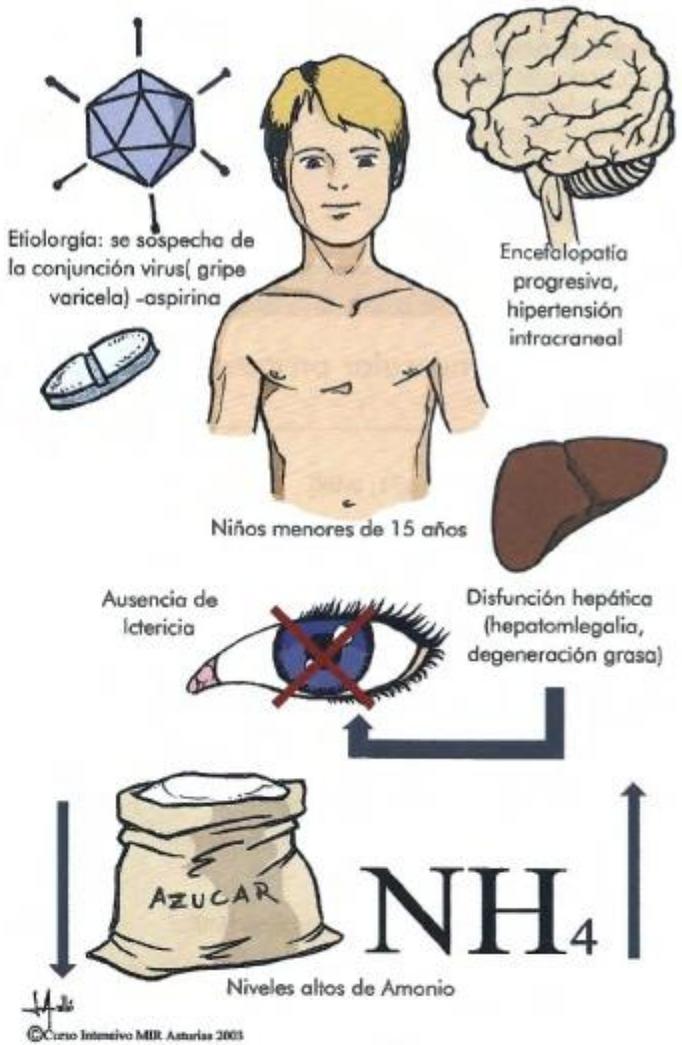
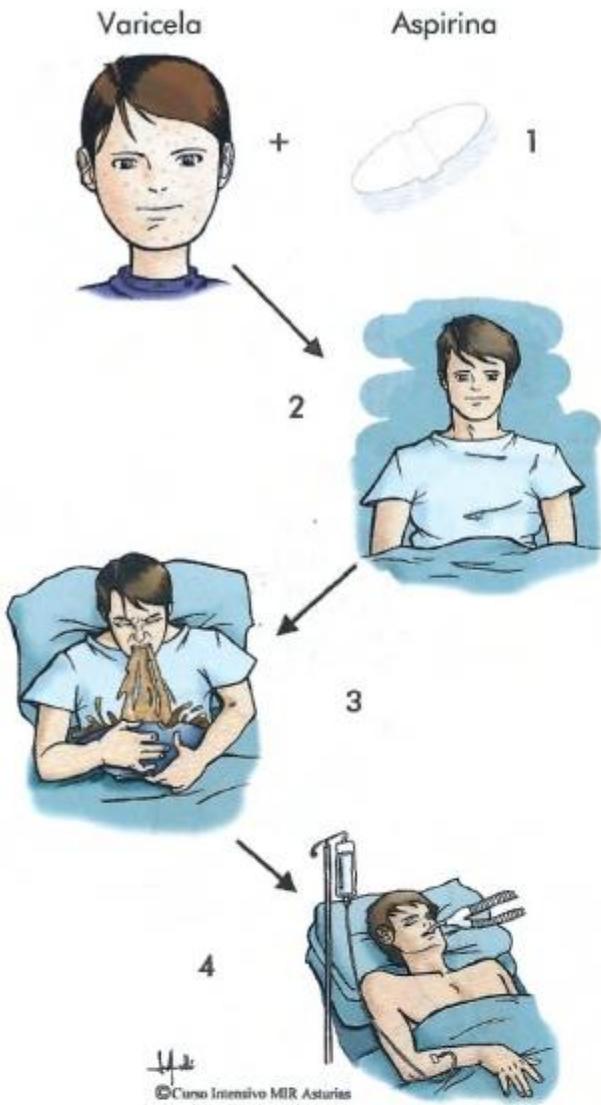
© Curso Intensivo MIR Asturias

### B. EPIDEMIOLOGIA

- 10-14 meses (grupo de edad más afectado en casuísticas europeas).
- Incidencia similar en ambos sexos.

### C. CLÍNICA

- Se inicia con la aparición de vómitos incoercibles tras una infección de vías respiratorias altas (MIR).
- Posteriormente se produce deterioro progresivo del sensorio, entrando en coma en un plazo de 2-24 horas (2 MIR).
- Puede cursar con midriasis, hiperreflexia, respiración de Kussmaul y hepatomegalia moderada (MIR) (la ictericia y la fiebre no suelen estar presentes) (MIR).



**D. ESTADIOS**

- I: Letargia, vómitos y disfunción hepática en la analítica.
- II: Letargo profundo, delirio, agresividad, hiperventilación e hiperreflexia.
- III: Postura de decorticación, coma leve ± convulsiones, respuestas pupilares intactas.
- IV: Postura de descerebración, coma profundo, convulsiones (MIR), pupilas fijas y dilatadas.
- V: Coma, pérdida de reflejos tendinosos profundos, flacidez/descerebración (intermitente), parada respiratoria, electroencefalograma isoléctrico.

**E. ANALITICA**

- Hiperamoniemia (3 MIR), aumento de las transaminasas (MIR), CPK, LDH y glutamato deshidrogenasa, prolongación del tiempo de protrombina, hipoglucemia (MIR) y acidosis metabólica y alcalosis respiratoria.
- El líquido cefalorraquídeo es normal, a excepción de la presión elevada.

**F. DIAGNOSTICO**

**BIOPSIA HEPÁTICA:** acúmulo microvesicular de lípidos dentro del citoplasma del hepatocito, con edema mitocondrial.

**G. CRITERIOS DIAGNOSTICOS**

- Historia característica, sugerente de enfermedad viral previa.
- Elevación del amoniaco plasmático, con valor pronóstico (valores superiores a 300 mg/dl se han asociado a mayor mortalidad).
- Pruebas de función hepática alteradas.
- Eliminación de otras posibles etiologías (trastornos del ciclo de la urea, trastornos mitocondriales, acidemias orgánicas, deficiencia de fructosa-1,6-difosfatasa).

**H. PRONOSTICO**

- Se correlaciona estrechamente con la profundidad del coma (secuelas neurológicas, sobre todo en aquellos pacientes en estadio III ó IV).
- Peor pronóstico en menores de 1 año.
- El edema cerebral (hipertensión intracraneal) es la principal causa de muerte (2 MIR) (mortalidad +/- 30%).

**REGLA NEMOTÉCNICA**



Los REYES NO ven la BANDERA

NO ven el ROJO = NO FIEBRE  
 NO ven el AMARILLO = NO ICTERICIA

**repeMIR**

La administración de ácido acetilsalicílico durante la varicela se relaciona con el Síndrome de Reye que cursa con encefalopatía progresiva SIN ICTERICIA y con HIPERAMONIEMIA. (3+)



MIR 98 (5864): ¿Cuál de los siguientes medicamentos parece aumentar el riesgo de que un niño con varicela se complique con un síndrome de Reye? :

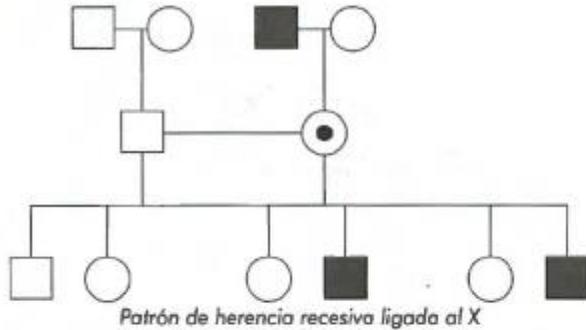
1. Ibuprofeno.
2. Acido acetilsalicílico\*.
3. Paracetamol.
4. Ampicilina.
5. Aciclovir.

## 5. Miopatías

### 5.1. Distrofia muscular progresiva de Duchenne

#### A. GENÉTICA

- Recesiva ligada al X (Xp21) (MIR).



#### B. PATOGENIA

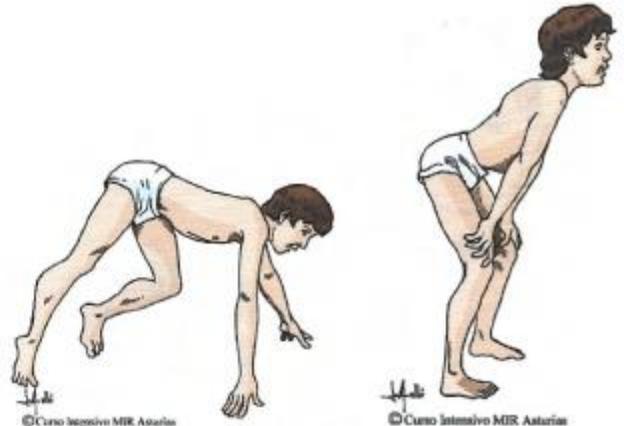
- Miopatía por alteración de la distrofina (MIR).

#### C. CLÍNICA

- Inicio hacia los 3-5 años (MIR) con evolución gravemente progresiva.
- Afectación precoz de los músculos de la pelvis (MIR), pseudohipertrofia de pantorrillas, maniobra de Gowers, cardiomiopatía tardía, muerte por insuficiencia respiratoria (MIR) generalmente alrededor de los 18 años.
- Deterioro intelectual en todos los pacientes.



Afectación de musculatura pelviana y escapular.  
Pseudohipertrofia de pantorrillas



Maniobra de Gowers



Escoliosis grave en paciente con distrofia de Duchenne

- La distrofia de Becker es la forma benigna del Duchenne.

#### D. DIAGNÓSTICO

- Aumento de enzimas musculares (CPK), patrón miopático en el electromiograma, biopsia muscular (patognomónica) (MIR) y sondas génicas.

MIR 12 (9973): Carmen y Pedro tienen 3 hijos, Enrique de 5 años, Isabel de 4 años y Pablo de 1 año. Recientemente han notado que Enrique tiene ciertos problemas para subir las escaleras y se cansa mucho cuando corre. Después de unas pruebas médicas, le han diagnosticado una enfermedad genética llamada distrofia muscular de Duchenne. Señale la alternativa correcta sobre el tipo probable de herencia de esta enfermedad.

1. La madre es la que le ha transmitido la enfermedad.\*
2. El padre es el que ha transmitido la enfermedad.
3. Ambos padres le han transmitido la enfermedad.
4. Si tienen una nueva hija puede presentar la enfermedad.
5. Si tienen un nuevo hijo no puede heredar la enfermedad.

### 5.2. Distrofia Miotónica de Steinert

- Fuera del periodo neonatal, los lactantes y preescolares presentan una apariencia facial característica con pérdida de masa muscular y labios superiores en forma de V invertida; la debilidad muscular tiene un predominio distal (MIR).
- Las crisis miotónicas aparecen a partir del 5º año de vida, por lo que para hacer un diagnóstico precoz la exploración más útil es demostrar la miotonía en los padres (MIR).
- En una pequeña proporción de recién nacidos de madres con distrofia miotónica aparece una forma neonatal grave de distrofia miotónica, con hipotonía y debilidad muscular generalizada ya desde el nacimiento. Aproximadamente el 75% de estos RN fallecen durante el primer año de vida.

## 6. Facomatosis

### 6.1. Esclerosis tuberosa (enfermedad de Bourneville)

#### A. GENÉTICA

- Herencia A.D. (75% esporádicos, por mutación de novo).
- Defecto genético localizado en 9q34 (TSC1/hamartina) y 16p13 (TSC2/tuberina).

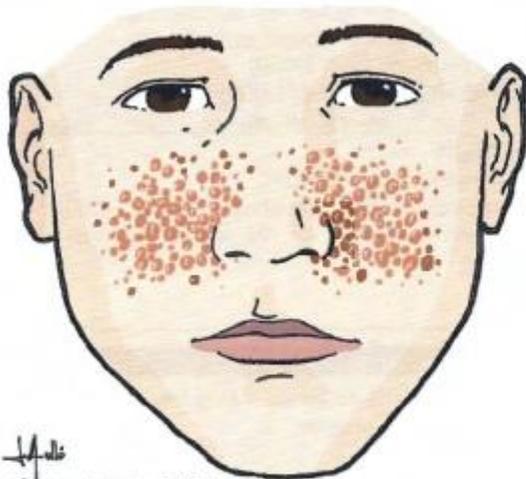
#### B. CLÍNICA

- **Triada clásica (EPILOIA):** epilepsia (MIR), retraso mental y "adenomas sebáceos de Pringle" (angiofibromas) (3 MIR).
- **Otras lesiones cutáneas:** manchas hipopigmentadas o "en hoja de fresno" (MIR) (alto valor diagnóstico por su pronta aparición); placas atróficas (Chagrén), fibromas periungueales (tumores de Koenen) (3 MIR).
- **Otras lesiones:** hamartomas (2 MIR) y enfermedad quística renal (MIR), rabdomioma cardíaco (MIR), astrocitoma giganteo subependimario (2 MIR), nódulos calcificados periventriculares, linfangiomatosis pulmonar.



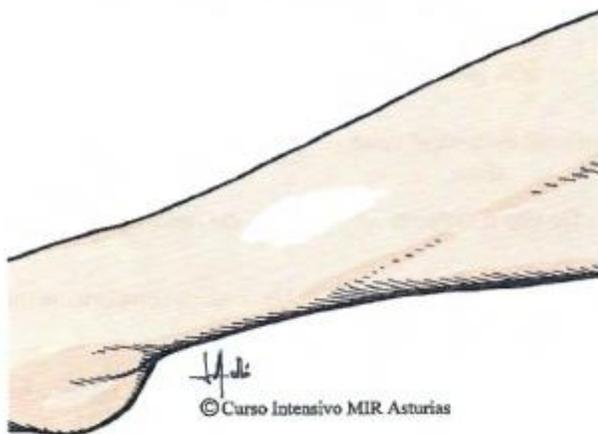
#### repeMIR

Los fibromas peri o subungueales (tumores de Koenen) son típicos de la esclerosis tuberosa. (3+)



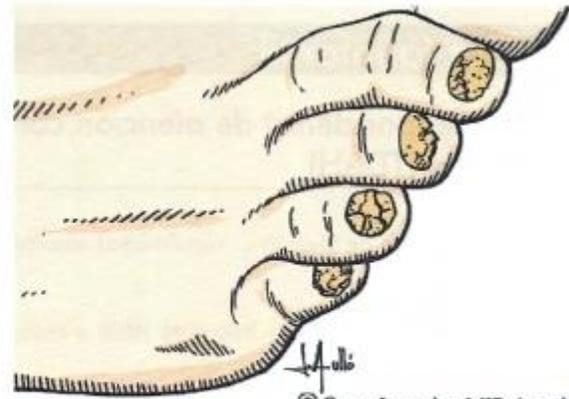
©Curso Intensivo MIR Asturias

Angiofibromas en esclerosis tuberosa  
Adenomas sebáceos de Pringle



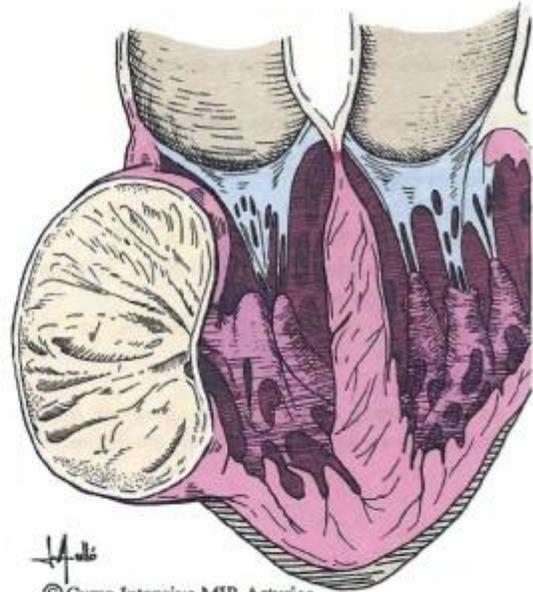
©Curso Intensivo MIR Asturias

Mancha en hoja de fresno en esclerisis



©Curso Intensivo MIR Asturias

Tumores de Koenen en esclerosis tuberosa



©Curso Intensivo MIR Asturias

Rabdomioma cardíaco

MIR 91 (2951): Ante un niño con fibromas periungueales o subungueales, espasmos infantiles, hamartomas retinales, angiomiolipomas renales y rhabdomioma cardíaco, por que diagnóstico se inclinaria:

1. Neurofibromatosis.
2. Esclerosis tuberosa\*.
3. Angiomatosis encefalotrigeminal.
4. enfermedad de Von Hippel-Lindau.
5. Síndrome de Rendu-Osler.

MIR 82 (663) / 97 (5312): El adenoma sebáceo de Pringle, por sus características histopatológicas, debería denominarse con más propiedad:

1. Tricofoliculoma.
2. Epitelioma quístico benigno.
3. Adenofibroma ecino.
4. Angiofibroma\*.
5. Adenocarcinoma sebáceo.

MIR 98 FAMILIA (5565): Señale cuál de las siguientes enfermedades se asocia frecuentemente con el angiomiolipoma renal:

1. Lupus eritematoso.
2. Amiloidosis.
3. Lepra.
4. Esclerosis tuberosa\*.
5. Diabetes.



## 7. Psiquiatría infantil

### 7.1. Trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH)

#### A. CONCEPTO

Trastorno que asocia falta de atención, impulsividad inapropiada e hiperactividad.

#### B. EPIDEMIOLOGÍA

- Trastorno neuroconductual más frecuente (MIR) y más estudiado en la infancia.
- En general es más frecuente en varones, excepto el subtipo con predominio de falta de atención que es más frecuente en niñas.
- Los estudios en gemelos y familias indican un importante componente genético.

#### C. CLÍNICA

- Bajo rendimiento académico, problemas en las relaciones interpersonales con familiares y compañeros y baja autoestima.
- Ausencia de signos orgánicos particulares.
- Más difícil de reconocer en preescolares y en niños con discapacidades cognitivas.

#### D. TRATAMIENTO

- Metilfenidato (MIR), dextroanfetamina (MIR).
- Atomoxetina y antidepresivos tricíclicos (imipramina) como tratamiento de segunda línea.
- Contraindicados sedantes (barbitúricos o diacepóxidos) (MIR).

#### E. PRONÓSTICO

- Con un tratamiento adecuado los síntomas mejoran de forma significativa en la mayor parte de pacientes.

- En pacientes no tratados, se observa con el paso de los años, una tendencia a disminuir la hiperactividad mientras que la falta de atención, la impulsividad y las dificultades de relación suelen tornarse más llamativas (conductas delictivas, abuso de sustancias, dificultad para encontrar un empleo en la edad adulta).

**MIR 00 FAMILIA (6630):** ¿Qué grupo de Psicofármacos estarían **CONTRAINDICADOS** en el tratamiento de un Trastorno por Déficit de Atención?:

1. Antidepresivos.
2. Barbitúricos\*.
3. Anticonvulsivantes.
4. Estimulantes.
5. Antipsicóticos.

**MIR 02 (7397):** Acuden a la consulta unos padres con su hijo de **8 años**. Tanto ellos como los profesores están preocupados porque el niño es muy inquieto, no para en clase, siempre está molestando y no se centra ni un momento en sus tareas. Se diagnostica **trastorno por déficit de atención con hiperactividad**. En lo referente a los **psicofármacos** ¿cuál sería su **elección**?:

1. Un ansiolítico de vida media corta.
2. Un derivado anfetamínico\*.
3. Un neuroléptico incisivo.
4. Un antidepresivo.
5. Un antiépiléptico.

**MIR 04 (7942):** De las siguientes **alteraciones del desarrollo en niños**, señale cuál es la de **mayor prevalencia**:

1. Parálisis cerebral. (2-3/1.000)
2. Trastorno visual. (0,3-0,6/1.000)
3. **Déficit de atención/trastorno de hiperactividad\***. (150/1.000)
4. Retraso mental. (25/1.000)
5. Trastornos del comportamiento. (60-130/1.000)

En paréntesis prevalencia de las alteraciones del desarrollo en niños (Nelson 17ª Ed).

### 7.2. Parasomnias

Características	Sonambulismo	Terrores nocturnos	Pesadillas
Incidencia	Prevalencia 1-5% de los niños (MIR), igual incidencia en mujeres que en varones (MIR)	Raro (1-6%); el 10% de los sonámbulos. Más frecuente en los niños.	Muy frecuente. Más frecuente en las niñas.
Antecedentes familiares	Frecuentes	Frecuentes	No
Inicio	Inicio entre los 6 y 14 años de edad, desaparece antes de los 20 (MIR)	Inicio entre los 4 y 12 años, con desaparición en la adolescencia (MIR)	
Aparición durante la noche	Primer tercio	Primer tercio	Último tercio
Estadio del sueño	SOL	SOL (MIR)	REM
Descripción clínica			
1. Abandono de la cama	Habitual	Ocasional durante el episodio	Ocasional después del episodio
2. Actividad autónoma / agitación	De baja a moderada	De alta a extrema	De moderada a alta
3. Conducta estereotipada / repetitiva	Variable, conductas complejas (puede acompañarse de somniloquios) (MIR)	Variable	No; escaso componente motor
4. Umbral del despertar	Elevado, se agita si se le despierta	Elevado, se agita si se le despierta. Finaliza bruscamente y el paciente se vuelve a dormir	Bajo, despierto y agitado tras el episodio
5. Somnolencia diurna asociada	No	No	Sí, si el despertar nocturno es prolongado
Recuerdo del episodio	Ninguno o fragmentado	Ninguno o fragmentado (MIR)	Frecuente y vívido
Tratamiento	Benzodicepinas (diazepam) cuando se trata de episodios intensos y persistentes.	En niños se prefiere no tratar; en adultos se pueden usar benzodicepinas o antidepresivos tricíclicos (imipramina).	No suelen requerir tratamiento

REM = Movimientos Oculares Rápidos

SOL = Sueño de Ondas Lentas



**MIR 00 FAMILIA (6632):** Consultan unos padres porque su hijo, de cinco años, lleva varias noches despertándose agitado como si hubiera soñado algo que le angustia. Cuando acuden a su lado por la noche, el niño les mira y dice palabras que no tiene ningún significado. Al cabo de un rato vuelve a dormirse y por la mañana no recuerda nada de lo ocurrido. El diagnóstico sería:

1. Pesadillas.
2. Terrores nocturnos\*.
3. Foco Epiléptico.
4. Disomnía.
5. Sonambulismo.

**MIR 01 (7037):** ¿Cuál de estas afirmaciones sobre el sueño es FALSA?:

1. El sueño REM ocupa un 20-25% del tiempo del sueño total en adultos.
2. En ancianos sanos puede estar muy reducida la fase 4 de sueño no-REM.
3. El sueño REM y no-REM se alternan en ciclos de 90-110 minutos.
4. El sueño de ondas lentas corresponde a las fases 3 y 4 del sueño no-REM.
5. El sueño REM ocupa menos de un 10% del tiempo de sueño total en lactantes.\*

El recién nacido duerme una media de 16 horas y más del 50% de este sueño corresponde a sueño REM (MIR), siendo además muy prominentes las fases 3 y 4. Hasta los 3 meses el sueño no adquiere la característica fragmentación en fases del sueño adulto, y los complejos K no aparecen hasta los 6 meses. Por encima de los 6 años los patrones del sueño del niño y del adulto son prácticamente similares.

**MIR 06 (8460):** ¿Cuál de las siguientes afirmaciones es correcta respecto a las parasomnias en los niños?:

1. Las pesadillas son más frecuentes en el primer tercio del sueño.
2. En los niños con terrores nocturnos el umbral del despertar es bajo, por lo que es habitual que se despierten durante el episodio.
3. La edad típica de presentación de los terrores nocturnos es la adolescencia.
4. Los terrores nocturnos aparecen en el estadio de sueño de ondas lentas\*.
5. Es frecuente que los niños con terrores nocturnos recuerden, con angustia durante varios días, el episodio vivido.

## 7.3. Trastornos generalizados del desarrollo

### A. AUTISMO:

- Más frecuente en varones (2 MIR).
- Influencia genética.
- La alteración debe manifestarse antes de los 3 años por retraso o funcionamiento anormal en por lo menos una de las siguientes áreas: interacción social, lenguaje tal y como se utiliza en la comunicación social o juego simbólico o imaginativo (MIR).
- Aunque en algunos casos se haya descrito un desarrollo relativamente normal durante 1 o 2 años, habitualmente no existe periodo alguno de desarrollo inequívocamente normal. Aproximadamente el 75% de los casos presenta retraso mental (CI entre 35 y 50) (MIR).
- Presentan patrones estereotipados, repetitivos y restrictivos de conducta, intereses o actividad. Suelen responder de forma inadecuada a distintos estímulos (hipo o hiperrespuestas), y presentan grandes resistencias a los cambios. Es habitual la fijación a objetos (MIR).
- Al contrario que los niños normales presentan mejores facultades lingüísticas expresivas que receptoras (MIR) (suelen decir más de lo que comprenden). Algunos niños pueden tener ciertas capacidades muy desarrolladas o muy precoces (leer precozmente de forma fluida pero sin comprensión (MIR), recordar las letras exactas de canciones escuchadas tiempo atrás, listas de números de teléfonos...).
- A diferencia de los niños con autismo, los niños diagnosticados de síndrome de Asperger han logrado un desarrollo normal del lenguaje.

Aislado del resto, no se interesa en lo que hacen



Autismo

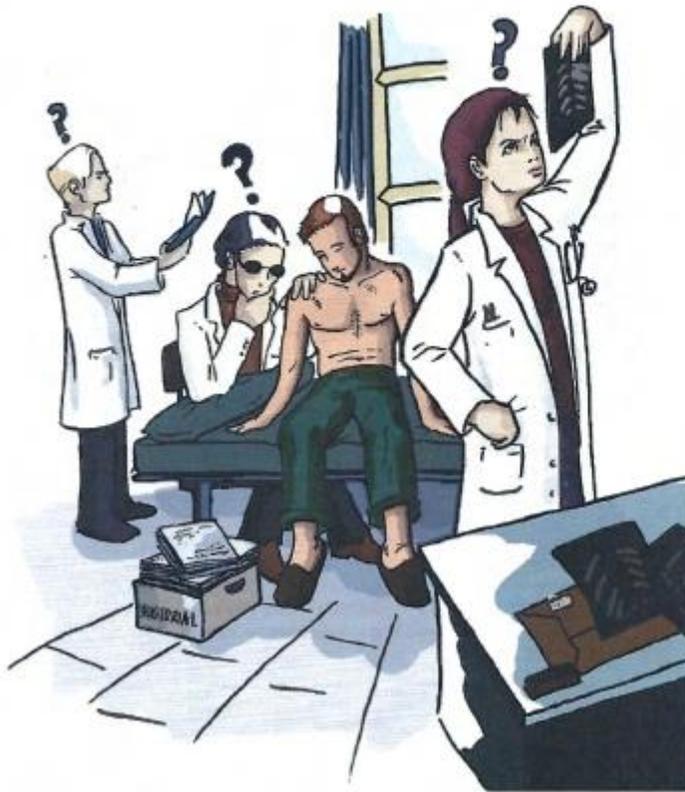
**MIR 03 (7661):** En relación con el autismo, ¿cuál de las siguientes afirmaciones NO es correcta?:

1. Es frecuente el retraso en el desarrollo intelectual.
2. Hay una interacción social anómala y restringida.
3. Más frecuente en sexo masculino.
4. Es habitual la fijación a objetos.
5. Son frecuentes las conductas desafiantes y provocativas.\*

**B. SÍNDROME DE RETT:** Niñas con un desarrollo psicomotor normal durante los 5 primeros meses de vida. A partir del 5º mes de vida disminuye progresivamente el crecimiento craneal, presentan una pérdida de las habilidades manuales intencionales previamente adquiridas, con aparición de movimientos estereotipados (lavarse las manos), aparecen alteraciones de la coordinación de la marcha y de los movimientos del tronco, y disminuye el interés por el medio junto con una grave alteración del desarrollo del lenguaje expresivo y receptivo.

## 7.4. Síndrome de Münchausen por poderes

- El síndrome de Münchausen por poderes se refiere a los "padres que mediante la simulación de una sintomatología falsa logran que a sus hijos les sean realizados innumerables estudios en hospitales".
- Generalmente la madre es el causante habitual.
- Los niños que padecen este síndrome habitualmente son menores de 6 años de edad (MIR), y presentan cuadros clínicos difíciles de diagnosticar, consultan e ingresan con frecuencia en distintos hospitales (MIR), donde los síntomas suelen ceder con facilidad para reaparecer una vez que son dados de alta.
- Se distinguen tres formas clínicas: abdominal, neurológica y hemorrágica (MIR).



**MIR 08 (9058):** Niño de 8 meses de edad que su madre trae a Urgencia por rechazo del alimento desde hace 30 días. A la exploración presenta desnutrición y palidez intensa, cefalohematoma parietal izquierdo, manchas equimóticas redondeadas y de borde bien delimitado en ambos muslos y zona escrotal. El niño llora mucho durante la exploración y está muy agitado. El diagnóstico de presunción más probable es:

1. Sepsis fulminante con CID.
2. Niño maltratado\*.
3. Déficit congénito de antitrombina 3.
4. Varicela hemorrágica.
5. Enfermedad de Kawasaki.

Se sospechan malos tratos en un niño cuando las lesiones que presenta no se explican o resultan incompatibles con la historia descrita. El retraso en la búsqueda de ayuda médica también debe hacer sospechar malos tratos o abandono. Las equimosis son las manifestaciones más frecuentes de los malos tratos infantiles y pueden encontrarse en cualquier parte de la superficie corporal. Las equimosis accidentales se localizan habitualmente en las superficies delgadas que cubren los bordes óseos (región pretibial, antebrazos, barbilla, frente), es más sospechoso de malos tratos las equimosis en nalgas, genitales, espalda, orejas y dorso de la mano, especialmente si las lesiones son bilaterales y simétricas o geométricas.

## 8. Preguntas MIR

### 8.1. Hematoma epidural agudo

#### A. LOCALIZACIÓN

El hematoma epidural agudo tiene origen arterial (localización más frecuente arteria meníngea media) (3 MIR).

#### B. CLÍNICA

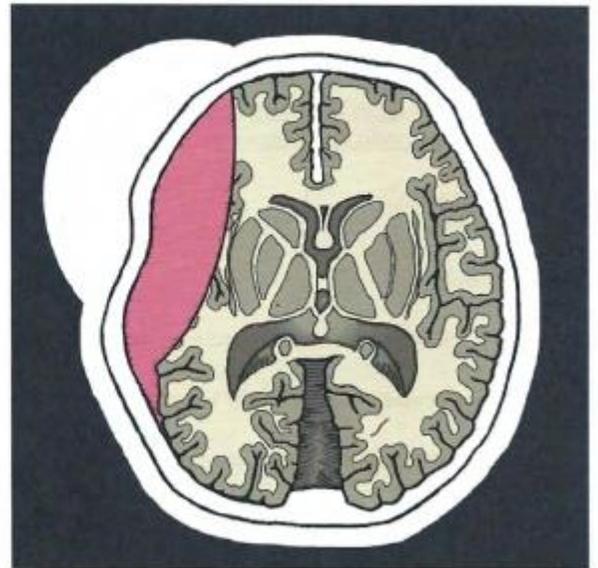
Suele existir un intervalo lúcido (2 MIR) (es la principal complicación que puede ocurrir en un paciente aparentemente bien), tras el cual el paciente presenta cefalea progresiva, alteración del nivel de conciencia, asimetría pupilar, hemiparesia contralateral (herniación del uncus) (2 MIR).

#### C. DIAGNÓSTICO

Diagnóstico de confirmación mediante TAC (MIR) (lente biconvexa hiperdensa).

#### D. TRATAMIENTO

Craneotomía de urgencia para su evacuación.



©Curso Intensivo MIR Asturias 2003

**MIR 00 (6780):** La TAC es aún una exploración más apropiada que la Resonancia Magnética para la valoración urgente de:

1. Tumores medulares.
2. Tumores del tronco del encéfalo.
3. Siringomielia.
4. Traumatismo craneoencefálico\*.
5. Malformación de Arnold-Chiari.

### 8.2. Migrañas

**MIR 07 (8595):** Una joven de 13 años sin antecedentes personales de interés, presenta bruscamente mientras pasea con sus padres por un centro comercial, cuadro vertiginoso asociado a vómitos. Inmediatamente después, refiere parestesias en hemi-cuerpo derecho y disartria, que remiten en pocos minutos, y a continuación cefalea, que mantiene a su llegada al centro de salud. Señale la respuesta correcta:

1. El diagnóstico más probable es el de síncope vasovagal.
  2. Si la exploración física es normal no se requieren más estudios.
  3. La ausencia de antecedentes personales excluye el diagnóstico de migraña.
  4. El empleo de analgésicos y antieméticos no son aconsejables en este supuesto.
  5. Se debe evaluar la existencia de estímulos desencadenantes\*.
- Sospecha de migraña vértigo-basilar.



# RESUMEN DE NEUROLOGÍA

## 1. CRISIS FEBRIL

- Trastorno convulsivo más frecuente durante la infancia.
- Normalmente secundarias a infecciones respiratorias altas.
- **CARACTERÍSTICAS DE LA CRISIS FEBRIL TÍPICA O SIMPLE:** Entre 3 meses y 5 años. Antecedentes de crisis febriles en familiares próximos (no de enfermedad neurológica). Temperatura > 38'5º C. Duración inferior a 15 minutos. Crisis generalizadas. EEG realizado a las 2 semanas como máximo, normal. Riesgo posterior de epilepsia prácticamente igual que en la población general.
- Las crisis febriles típicas no aumentan el riesgo de muerte o lesión cerebral y tampoco existe evidencia de que incrementen la aparición de trastornos cognitivos o del comportamiento.
- Tratamiento de la crisis febril: Diacepam i.v. o vía rectal (medicamento habitualmente utilizado de primera elección para tratar el status convulsivo en los niños) + medidas antitérmicas.
- La profilaxis se indica para disminuir la recurrencia de las convulsiones. Profilaxis discontinua: Administración domiciliar de Diacepam por vía oral o rectal coincidiendo con la fiebre.

## 2. FORMAS CLÍNICAS DE EPILEPSIA TÍPICAS DE LA INFANCIA

- **SÍNDROME DE WEST:** 4-6 meses. Salvas de espasmos en flexión. **EEG:** Hipsarritmia (patognomónico). Tratamiento urgente con vigabatrina, valproato o ACTH. Diagnóstico diferencial: Mioclono benigno del lactante (crisis en forma de espasmos en flexión, pero EEG y desarrollo psicomotor normales).
- **SÍNDROME DE LENOX-GASTAUT:** Precedido de síndrome de West. **Crisis:** Tónicas, crisis atónicas o "drop attacks", ausencias atípicas. Retraso mental constante, trastornos del comportamiento. **EEG:** Puntas ondas lentas difusas (< 3 c/sg) en intercrisis, polipuntas en crisis tónica. Tratamiento: Politerapia con anticonvulsivos.
- **AUSENCIA O PETIT MAL:** 4-8 años. Más frecuente en niñas. **Crisis:** Pérdida transitoria de la conciencia (< 30 sg) acompañada o no de fenómenos vegetativos, mioclonias, automatismos... La hiperventilación sostenida puede desencadenar las crisis. **EEG:** Descarga paroxística y sincrónica de complejos punta-onda a 3 c/sg. Tratamiento: Acido valproico, Etosuximida.
- **EPILEPSIA BENIGNA DE LA INFANCIA:** Forma más frecuente de epilepsia en la infancia con crisis parciales. 4-8 años. Incidencia familiar significativa. **Crisis** simples (bloqueo del habla, signos motores orofaciales, parestesias orales). Se activan con la privación de sueño y durante el mismo. Desaparición de la crisis tras la pubertad. **EEG:** Puntas de localización rolandica o centrotemporal contralateral a la manifestación motora. Tratamiento: Carbamacepina, Valproato (sobre todo si recurrencias).

## 3. MENINGITIS

- En conjunto el meningococo b es el agente etiológico más frecuente fuera del periodo neonatal.
- Staphylococcus epidermidis en pacientes portadores de derivaciones ventriculares por hidrocefalia.
- **TRIADA MENINGÍTICA:** Fiebre elevada, cefalea y vómitos "a chorro".
- En los lactantes la clínica inicial puede ser inespecífica (fiebre, rechazo de tomas, irritabilidad, vómitos) y faltan los signos meníngeos clásicos. La hipertensión de la fontanela anterior es un signo tardío.
- Cuando las lesiones resultantes son extensas, en niños pueden dejar epilepsia como secuela.
- **MENINGOCOCO:** Exantema petequial; la recurrencia de meningitis meningocócica sugiere deficiencia del sistema de complemento (C5-8).
- **H. INFLUENZAE:** Entre 3 meses y 3 años. Hipoacusia como secuela.
- **NEUMOCOCO:** Más frecuente en pacientes con drepanocitosis o esplenectomizados. Antecedente de neumonía, otitis media o traumatismo craneal abierto. Forma de meningitis con mayor mortalidad.
- **TBC:** Afectación de pares craneales, frecuentes las convulsiones en fase terminal.
- **VÍRICA:** Enterovirus, exantema maculopapuloso; curso clínico benigno.
- Diagnóstico mediante examen y cultivo del lcr.
- Ante la sospecha clínica/licoural de meningitis el tratamiento se debe iniciar de forma inmediata.
- Tratamiento empírico en < 3 meses: Ampicilina + Cefotaxime. En > 3 meses: Cefotaxima si se sospecha meningococo (cuadro cutáneo); si no es así se aumenta la dosis de Cefotaxima y se añade Vancomicina.
- El empleo de dexametasona en la meningitis por H. influenzae y neumococo disminuye la incidencia posterior de hipoacusia. También se indica en la meningitis tuberculosa.
- La quimioprofilaxis es eficaz en la prevención de la extensión a contactos y en la erradicación del estado de portador.
- Profilaxis con Rifampicina en meningitis por Meningococo (2 días) y H. influenzae (4 días). Indicada en personas en contacto estrecho con el enfermo.
- En la quimioprofilaxis de la enfermedad meningocócica el fármaco alternativo a la rifampicina en el niño es la ceftriaxona.
- Indicada vacunación frente a neumococo en inmunodeficientes, esplenectomizados y en pacientes con fístula crónica de líquido cefalorraquídeo tras un traumatismo craneal.

## 4. SÍNDROME DE REYE

- Relacionado con epidemias de influenza y varicela + ácido acetilsalicílico.
- **Clínica:** Vómitos incoercibles tras una infección de vías respiratorias altas. En un plazo de 2-24 horas, el paciente entra en coma. La ictericia y la fiebre no suelen estar presentes.
- **Criterios diagnósticos:** Historia característica sugerente de enfermedad viral previa. Elevación del amoniaco plasmático, con valor pronóstico. Pruebas de función hepática alteradas (aumento de transaminasas, hipoglucemia). Eliminación de otras posibles etiologías (trastornos metabólicos e intoxicaciones).
- **Diagnóstico:** Biopsia hepática.
- El edema cerebral (hipertensión intracraneal) es la principal causa de muerte.



## 5. DISTROFIA DE DUCHENNE

- Herencia recesiva ligada al X.
- Alteraciones en el gen de la distrofina.
- Inicio a los 3-5 años con debilidad muscular proximal, "maniobra de Gowers", pseudohipertrofia de pantorrillas. Muerte por insuficiencia respiratoria.
- Diagnóstico definitivo por biopsia muscular y/o sondas de ADN.
- La distrofia de Becker es la forma benigna del Duchenne.

## 6. ESCLEROSIS TUBEROSA

- Triada clásica: Convulsiones + retraso mental + adenomas sebáceos de Pringle (angiofibromas)..
- Manchas hipopigmentadas o "en hoja de fresno", fibromas periungueales (tumores de Koenen), placas atróficas (Chagren), hamartomas, enfermedad quística renal, rabdomioma cardíaco, astrocitoma gigantocelular subependimario, nódulos calcificados periventriculares, linfangiomatosis pulmonar.

## 7. PSIQUIATRÍA INFANTIL

- TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD: Falta de atención + impulsividad inapropiada + hiperactividad. Trastorno neuroconductual más frecuente y más estudiado en la infancia. Tratamiento con metilfenidato o dextroanfetamina. Contraindicados los sedantes (barbitúricos).
- SONAMBULISMO: Inicio entre los 6 y 14 años de edad, desaparece antes de los 20. Igual incidencia en mujeres que en varones. Tendencia familiar. Inicio brusco de actividad motora en sueño delta, puede acompañarse de somniloquios. Cuesta mucho despertarlo, encontrándose entonces desorientado. Amnesia del episodio. Tratamiento con benzodiazepinas cuando se trata de episodios intensos y persistentes.
- TERROR NOCTURNO: Inicio entre los 4 y 12 años, con desaparición en la adolescencia. Más frecuente en los niños. Se presenta en el primer tercio de la noche. Despertar brusco durante el sueño delta, con ataque de pánico y tormenta vegetativa. Amnesia del episodio. En niños se prefiere no tratar.
- PESADILLA: Más frecuente en las niñas. Fase REM. Aparece en los tercios medio y último de la noche. Recuerda lo soñado. Sin tormenta vegetativa. No suele requerir tratamiento.
- AUTISMO: Más frecuente en varones. Debe manifestarse antes de los 3 años por anomalías en al menos una de las siguientes áreas: interacción social, lenguaje tal y como se utiliza en la comunicación social o juego simbólico o imaginativo. Al contrario que los niños normales presentan mejores facultades lingüísticas expresivas que receptoras. Aproximadamente el 75% de los casos presenta retraso mental. Algunos niños pueden tener ciertas capacidades muy desarrolladas o muy precoces. Es habitual la fijación a objetos.
- SÍNDROME DE MÜNCHAUSEN POR PODERES: "Padres (más frecuentemente la madre) que mediante la simulación de una sintomatología falsa logran que a sus hijos les sean realizados innumerables estudios en hospitales". Los niños que padecen este síndrome habitualmente son menores de 6 años de edad. Se distinguen tres formas clínicas: abdominal, neurológica y hemorrágica.

## 8. HEMATOMA EPIDURAL AGUDO

- Localización más frecuente arteria menígea media.
- Suele existir un intervalo lúcido (principal complicación que puede ocurrir en un paciente aparentemente bien), tras el cual el paciente presenta cefalea progresiva, alteración del nivel de conciencia, asimetría pupilar, hemiparesia contralateral (herniación del uncus).
- Diagnóstico de confirmación mediante TAC (lente biconvexa hiperdensa).
- Craneotomía de urgencia.



## Imprescindible

Se trata de un capítulo amplio y heterogéneo, que puede resultar complicado, sobretodo a expensas del apartado de los errores innatos del metabolismo. Para facilitaros el estudio se han elaborado una serie de gráficos y dibujos que tratan de resumir estas patologías y resaltar los aspectos más importantes que os pueden ayudar a resolver las preguntas (cada vez menos frecuentes).

Se destacan los apartados más importantes, que son las alteraciones del crecimiento:

### ENANISMO HIPOFISARIO

- Se habla de HIPOCRECIMIENTO cuando la talla se encuentra por debajo del percentil 3 (2 desviaciones estándar) para la edad y el sexo, o cuando la velocidad de crecimiento es inferior a los estándares.
- La causa más frecuente de enanismo hipofisario es idiopática.
- **Clínica:** Hipocrecimiento armónico (peso y talla normales al nacimiento). Micropene, retraso puberal. Maduración ósea retrasada. Hipoglucemia espontánea durante la lactancia. Ictericia neonatal prolongada.
- La velocidad de crecimiento es el indicador más sensible para detectar precozmente una alteración del crecimiento.
- **Tratamiento:** GH biosintética diaria, subcutánea y nocturna.

### PATOLOGÍA DE LA PUBERTAD

- El primer signo de desarrollo puberal en las niñas es la aparición del botón mamario; en los niños el aumento del volumen testicular.
- Pubertad adelantada: Inicio de la pubertad en el varón entre los 9 y 11 años; entre los 8 y 10 años en la niña.
- La pubarquia prematura incrementa el riesgo de hiperandrogenismo. (2MIR)
- **Pubertad precoz:** Aparición de síntomas o signos puberales antes de los 9 años en el varón y antes de los 8 años en la niña. Más frecuente en el sexo femenino.
- **Pubertad precoz verdadera:** Siempre isosexual. Etiología más frecuente idiopática. Edad ósea acelerada, talla final definitiva disminuida. Tratamiento con agonistas de acción prolongada de la Gn-RH.
- **Pubertad precoz falsa:** Siempre incompleta. Tratamiento etiológico. El déficit de 21-hidroxilasa es la causa suprarrenal más importante de PPF isosexual en el varón. Los tumores testiculares son una causa rara de pubertad precoz falsa en el niño, casi siempre unilaterales, originados a partir de las células de Leydig

### HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

- Déficit de 21-hidroxilasa: causa más frecuente de hiperplasia suprarrenal congénita. Elevación de 17-hidroxi-progesterona. No cursa con HTA. (8MIR)

## 1. Hipocrecimiento

### 1.1. Concepto

Se habla de **hipocrecimiento** cuando la talla de un niño se encuentra por debajo del percentil 3 de los estándares para la edad y el sexo, o a  $-2$  desviaciones estándar (DE) de la media de la población de referencia (MIR).

### 1.2. Velocidad de crecimiento

La velocidad de crecimiento es el indicador más sensible para detectar precozmente una alteración del crecimiento (MIR).

- Primer año: 25 cm/año.
- Segundo año: 10-12 cm/año.
- 3-5 años: 6-8 cm/año.
- 6-10 años: 5-6 cm/año (MIR).
- Píco máximo de crecimiento puberal: 7-13 cm/año (varones), 6-11 cm/año (mujeres).
- Tras pubertad crecimiento residual (1-2%), a expensas del raquis.

**Fórmulas para el cálculo del peso medio de lactantes y niños normales:**

- Entre 3-12 meses:  $\frac{\text{edad (meses)} + 9}{2}$
- Entre 1-6 años:  $\text{edad (años)} \times 2 + 8$  (MIR)
- Entre 7-12 años:  $\frac{\text{edad (años)} \times 7 - 5}{2}$

**Fórmula para el cálculo de la talla media de niños normales:**

- Entre 2-12 años:  $\text{edad (años)} \times 6 + 77$

MIR 00 FAMILIA (6647): Un médico, que no dispone de tablas de crecimiento y desarrollo, necesita **valorar el peso de un niño de 3 años**. ¿Qué fórmula entre las siguientes, debería utilizar para **calcular el peso medio de un niño normal de esa edad?**:

1.  $\frac{\text{Edad en años} \times 8}{2} = (12)$
2.  $\frac{\text{Edad en años} \times 80}{2} = (120)$
3.  $\frac{(\text{Edad en años} \times 2) + 8}{2} = (14)$
4.  $\frac{\text{Edad en meses} \times 10}{2} = (180)$
5.  $(\text{Edad en años} \times 5) + 17 = (32)$

MIR 03 (7680): Una niña de **10 años** de edad acude para valoración de un posible hipocrecimiento. Su **talla actual se encuentra en el percentil 10** de la población general. Su talla genética está situada en el percentil 15 de la población de referencia. Su **desarrollo sexual corresponde a una pubarquia 1 y a una telarquia 1 de Tanner**. Su **edad ósea es de 9 años**. La **velocidad de crecimiento del último año ha sido de 5 centímetros/año**. ¿Qué situación cree usted que presenta la niña?:

1. Un crecimiento normal\*.
2. Un hipocrecimiento por deficiencia de la hormona del crecimiento.
3. Un hipocrecimiento por una enfermedad celíaca.
4. Un hipocrecimiento por un síndrome de Turner.
5. Un hipocrecimiento por un hipotiroidismo congénito.

MIR 09 (9225): Niño de 12 años con una talla para la edad en el percentil 10 y cuya velocidad de crecimiento esta por encima del percentil 25. Existen antecedentes de baja talla familiar en la rama materna y de pubertad retrasada en la paterna. La exploración física es normal, siendo su volumen testicular de 3 cc. Señale la respuesta correcta:

1. La opción terapéutica de elección es el empleo de hormona del crecimiento.
2. El indicador clínico que mejor refleja la normalidad del proceso es la velocidad de crecimiento.\*
3. La edad ósea probablemente estará adelantada con respecto a la cronológica.
4. Es aconsejable estudiar el eje de la hormona del crecimiento.
5. Se debe realizar control periódico de la talla cada 2 meses.

### 1.3. Regulación del crecimiento

#### A. FACTORES GENÉTICOS

- Base hereditaria poligénica.
- La influencia genética sobre el crecimiento es menos manifiesta en el período prenatal, donde el peso al nacer depende en un 60% de factores ambientales (maternos) y sólo un 40% de factores genéticos.
- En el crecimiento postnatal la relación de la talla adulta con la herencia representa en condiciones óptimas de salud y ambientales un 80% de los factores que la determinan, aportando el ambiente el 20% restante.

#### B. REGULACION ENDOCRINA

a. **CRECIMIENTO PRENATAL:** Los factores limitantes más importantes del crecimiento fetal son la placenta y la nutrición materna.

- Lactógeno placentario o somatotropina coriónica humana e insulina: reguladores de la síntesis de IGF-1 fetal.
- Las hormonas tiroideas, los glucocorticoides y las hormonas sexuales influyen más en el desarrollo de órganos específicos que en el crecimiento longitudinal.
- Hormonas tiroideas: maduración ósea y desarrollo del S.N.C.

b. **CRECIMIENTO POSTNATAL:** GH/IGF-1, estrógenos y testosterona, insulina, hormonas tiroideas, factores peptídicos de crecimiento.

#### C. FACTORES PERMISIVOS

Nutrición (factor permisivo fundamental), nivel socioeconómico, sanitario, psicoemocional, medio ambiente y factores iatrogénicos.

#### D. ACELERACIÓN SECULAR DEL CRECIMIENTO

- Cambios en la talla de una población que se pueden observar a lo largo de varias generaciones.
- Las causas del cambio secular no están completamente aclaradas: una mejor nutrición (MIR), el control de las enfermedades infecciosas en la primera infancia, la disminución del número de hijos, la mejor calidad de los servicios médicos...

#### E. CANALIZACIÓN DEL CRECIMIENTO

- A partir de los 2 años de edad, el crecimiento es un proceso estable siguiendo una trayectoria regular, siendo inusual que un niño sano cambie más de un percentil de su canal determinado por sus antecedentes genéticos.
- Se denomina canalización a la capacidad de retornar a la curva originaria de crecimiento, después de ser alejada de su trayectoria por un proceso patológico.
- Cuanto más precoz y prolongado sea el proceso patológico, más difícil es la recuperación completa del crecimiento.
- Las niñas tienen una mejor canalización que los niños y se retrasa en ellas menos el crecimiento por procesos patológicos.

MIR 98 (5868): Entre los factores causantes de la aceleración secular del crecimiento que se citan, ¿cuál parece tener mayor influencia?:

1. Mayor secreción actual de GH en la especie humana.
2. Cambios en el patrón genético con el tiempo.
3. Mejor equilibrio en el aporte proteico-energético\*
4. Aumento de la actividad deportiva en los últimos 25 años.
5. Variaciones climáticas en los últimos 25 años.

MIR 06 (8526): ¿Qué hormonas son las responsables de la fusión de las epífisis y del cese del crecimiento tanto en varones como en mujeres?:

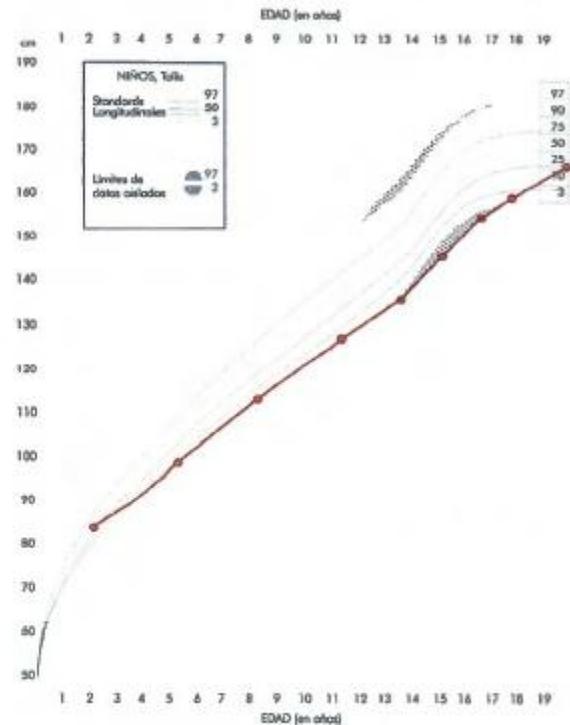
1. Testosterona.
2. Estrógenos\*.
3. GH.
4. IgFI.
5. TSH.

### 1.4. Variantes de la normalidad

Representan el 80% de los hipocrecimientos en la infancia.

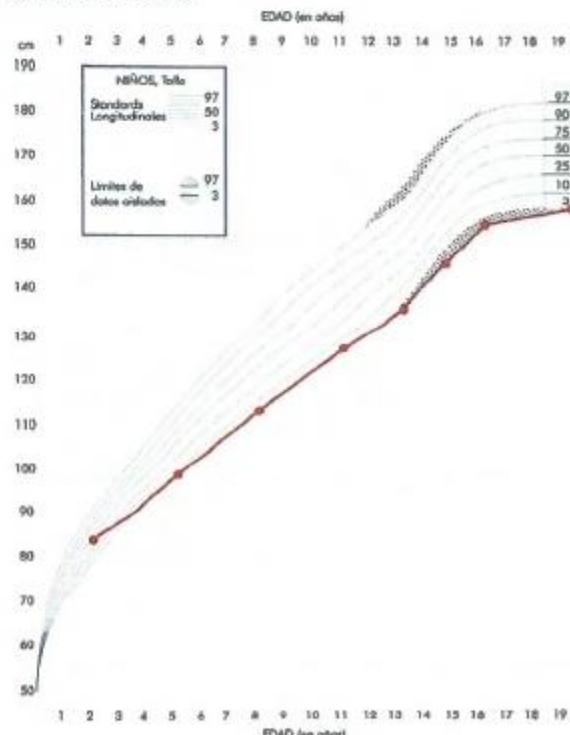
#### A. RETRASO CONSTITUCIONAL:

- Talla baja constitucional o "tardanos".
- **Causa más frecuente de talla corta y/o de retraso puberal en la práctica clínica (MIR).**
- Normalidad en el estudio clínico completo.
- Edad ósea retrasada respecto a la edad cronológica



#### B. TALLA BAJA FAMILIAR:

- Junto con el retraso constitucional suponen el 60-70% de los hipocrecimientos. Es la causa más frecuente de talla baja.
- Ausencia de etiología orgánica, endocrina, nutricional o carencia afectiva.





	RETRASO CONSTITUCIONAL	TALLA BAJA FAMILIAR
Hª CLÍNICA	Retraso del crecimiento	Estatura baja familiar (predicción de la talla < P <sub>3</sub> )
PUBERTAD	Retraso en paciente y algún familiar (MIR)	Normal en paciente y familiares
AUXOLOGÍA (ver gráficas de crecimiento)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Peso y talla normales al nacimiento (MIR)</li> <li>Talla paralela al P<sub>3</sub> (a menudo por encima)</li> <li>Velocidad de crecimiento ↓, pero a menudo &gt; 4 cm/año</li> <li>Edad ósea retrasada, concordante con la edad talla; ambas retrasadas respecto a edad cronológica (MIR)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Peso y talla normales al nacimiento</li> <li>Talla en las proximidades del P<sub>3</sub> (con alguna frecuencia por debajo)</li> <li>Velocidad de crecimiento ↓, pero puede ser &gt; 4 cm/año</li> <li>Edad ósea equivalente a edad cronológica (diferencia máxima 1 año con edad cronológica)</li> </ul>
PRONÓSTICO	Talla final normal (MIR)	Talla final baja
TRATAMIENTO	Esteroides sexuales / ¿Ensayo con GH?	¿Ensayo con GH?

MIR 97 (5351): En la valoración del niño con talla baja, el retraso constitucional del crecimiento se caracteriza por todo lo siguiente, **EXCEPTO**:

1. Antecedentes familiares de retraso puberal.
2. Peso y talla al nacimiento normales.
3. La edad ósea se correlaciona con la edad cronológica\*.
4. Talla definitiva prácticamente normal.
5. Período de crecimiento enlentecido durante los primeros 3 años.

## 1.5. Enanismo hipofisario

### A. ETIOLOGÍA

#### a. IDIOPÁTICA:

- Causa más frecuente.
- Con frecuencia se recogen antecedentes de trauma perinatal.
- Más frecuente en el sexo masculino.
- La alteración parece residir a nivel hipotalámico (respuesta al estímulo con GHRH).

#### b. TRASTORNOS GENÉTICOS: Hereditarios (MIR)

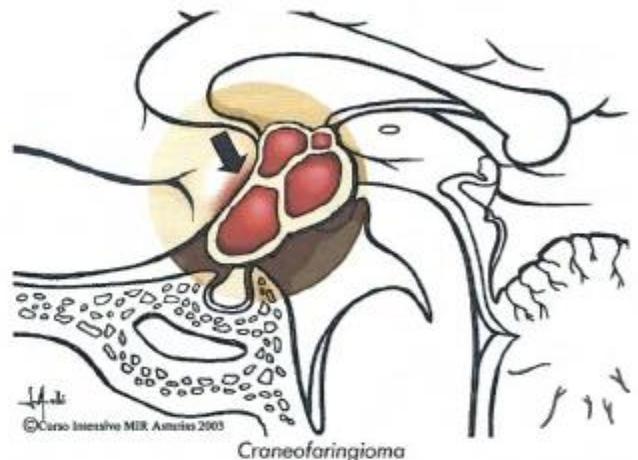
- **Déficit aislado de GH:**
  - TIPO I: Herencia AR. Es el más frecuente.
    - Subtipo IA o enanismo tipo A de Prader con producción nula de GH, por delección del gen de la GH. El tratamiento con GH induce la producción de anticuerpos anti-GH.
    - Subtipo IB con déficit parcial de GH. Buena respuesta al tratamiento.
  - TIPO II: Herencia A.D.
  - TIPO III: Herencia ligada al X con o sin hipogammaglobulinemia.
- **Déficit de múltiples hormonas hipofisarias:**
  - Mutaciones Pit-1: déficit de GH, prolactina y TSH.
  - Mutaciones PROP-1: déficit de GH, prolactina, TSH y gonadotropinas.

#### c. TRASTORNOS DEL DESARROLLO EMBRIONARIO: Alteraciones de las estructuras de la línea media (displasia septo-óptica) y síndromes malformativos múltiples (síndrome de Rieger).

#### d. INSENSIBILIDAD A LA GH:

- GH BIOINACTIVA: ¿Talla baja familiar?
- RESISTENCIA PERIFÉRICA A LA GH: Enanismo de Laron: alteración congénita del receptor de la GH.
- DEFECTOS PRIMARIOS EN LA SÍNTESIS DE IGF-1: Pigmeos africanos: alteración a nivel del gen del receptor de IGF-1.

#### e. LESIONES ADQUIRIDAS DE LA REGIÓN HPT-HPF: Craneofaringioma (tumor que con mayor frecuencia ocasiona carencia de GH), histiocitosis X, radioterapia craneal (la secreción de GH es la más sensible a la radiación), traumatismos...



Craneofaringioma

f. INSUFICIENCIA FUNCIONAL: Secreción reducida de GH en obesidad extrema, síndrome de Cushing (MIR), hipotiroidismo, diabetes mellitus, insuficiencia renal, anorexia nerviosa, carencia afectiva y enfermedad celiaca. Se trata de un trastorno secundario y reversible.

### B. CLÍNICA

- Peso y longitud normales al nacimiento (MIR).
- Hipocrecimiento armónico: velocidad de crecimiento inferior a 7 cm/año en los 3 primeros años y a 4,5 cm/año desde esa edad hasta la pubertad.
- Facies redondeada con apariencia de edad menor a la propia, moderada adiposidad troncular con extremidades delgadas y poco musculosas.
- Acromicria.
- Voz aguda.
- Micropene (MIR) y criptorquidia e hipoplasia de labios mayores y clítoris; retraso puberal (aunque no exista déficit asociado de gonadotropinas).
- Nivel intelectual normal.
- Maduración ósea retrasada (MIR): retraso en el cierre de fontanelas y la erupción dental.
- Hipoglucemia espontánea durante la lactancia (déficit intenso de GH o déficit asociado de GH y ACTH) (MIR).
- Ictericia neonatal prolongada (hasta en un 50%).

### C. DIAGNÓSTICO

#### a. CRITERIOS AUXOLÓGICOS SUGERENTES DE DÉFICIT DE GH:

- Talla baja más de 3 DE por debajo de la media.
- Talla más de 1,5 DE por debajo de la talla media parental.
- Talla más de 2 DE por debajo de la media y velocidad de crecimiento durante 1 año más de 1 DE por debajo de la media para la edad cronológica.
- En ausencia de talla baja, velocidad de crecimiento más de 2 DE por debajo de la media durante 1 año o más de 1,5 DE de forma sostenida durante 2 años.



**b. DETERMINACIONES HORMONALES BASALES:**

- **Determinación basal de GH:** salvo que sea > 10 ng/ml, lo que descarta un origen HPF, tiene escaso valor.
- **Determinación integrada (durante 12-24 horas) de GH:** diagnóstico de la disfunción neurosecretora de GH (MIR). Niveles medios de GH/24 h o GH/12 h  $\geq$  3 ng/ml se consideran normales.
- **Determinación de IGF-1 e IGFBP3:** en ausencia de trastorno del receptor, los niveles de GH son paralelos a los de IGF-1 (déficit de GH = GH e IGF-1 disminuidos (MIR); acromegalia = GH e IGF-1 elevados). Para algunos autores determinaciones de despistaje inicial.

**c. PRUEBAS DE ESTÍMULO HORMONAL:**

- **FISIOLÓGICAS:** Ejercicio físico, sueño, alimentación proteica.
- **FARMACOLÓGICAS:** Insulina, arginina, propranolol-glucagón, clonidina, L-Dopa.

Se precisan 2 pruebas de estímulo patológicas para el diagnóstico de déficit de GH, excepto en RN en los que una sola prueba es suficiente.

- **DÉFICIT COMPLETO DE GH:** Pico de GH < 6 ng/ml tras estímulo.
- **DÉFICIT PARCIAL DE GH:** Pico entre 6-10 ng/ml tras estímulo.

Si el niño tiene edad puberal, previamente a las pruebas de estímulo se hará una sensibilización administrando enantato de testosterona o etinilestradiol desde 3 días antes.

En la disfunción neurosecretora la liberación de GH es normal, al menos a un estímulo secretorio (MIR).

**D. TRATAMIENTO**

- Administración de GH biosintética diaria, subcutánea y nocturna.
- Tras el inicio del tratamiento se produce un fenómeno de recanalización, con velocidad de crecimiento de 10 cm/año o más durante el primer año, para ir declinando en los sucesivos (MIR); en los déficits parciales de GH la respuesta es menos intensa.
- El tratamiento debe continuar hasta que se alcance una talla próxima a la final. Criterios para suspender el tratamiento (Nelson): velocidad de crecimiento inferior a 2'5 cm/año, edad ósea > 14 años en niñas y > 16 años en niños.
- **EFFECTOS SECUNDARIOS:**
  - Hipotiroidismo reversible (MIR) por un aumento en la secreción de somatostatina.
  - Acs. anti-GH: a título bajo, no suelen interferir con el efecto terapéutico.
  - Lipodistrofia en los puntos de inyección.
  - Aumento de número, tamaño o pigmentación de nevos.
  - Hipertensión intracraneal benigna.
  - Hiperglucemia e intolerancia a la glucosa.
  - Con la hormona biosintética no existe riesgo de encefalitis de Creutzfeld-Jacob (MIR).
- **OTRAS INDICACIONES** para tratamiento con GH son:
  - Síndrome de Turner (MIR).
  - Retraso de crecimiento en niños prepuberales con insuficiencia renal crónica.
  - Trastorno del crecimiento en niños nacidos pequeños para su edad gestacional con un peso y/o longitud al nacimiento por debajo de -2 DE, y que no hayan mostrado una recuperación en el crecimiento a los 4 años o posteriormente.
  - Síndrome de Prader-Willi.
  - Tratamiento sustitutivo en adultos con deficiencia marcada de GH.
  - Recientemente la FDA ha aprobado el tratamiento con GH en la talla baja idiopática.
- El tratamiento con GH está **CONTRAINDICADO** en pacientes con síndromes y enfermedades con riesgo de fragilidad cromosómica: síndrome de Down, síndrome de Bloom, anemia de Fanconi y neurofibromatosis 1.

**MIR 99 FAMILIA (6134):** Señale qué afirmación de las siguientes es **INCORRECTA** respecto al retraso del crecimiento de origen hipofisario:

1. Se acompaña frecuentemente de crisis hiperglucémicas\*.
2. La edad talla suele ser menor que la edad ósea.
3. En la disfunción neurosecretora de hormona de crecimiento, el pico de GH tras estimulación con clonidina puede ser normal.
4. La pubertad está generalmente retrasada.
5. Puede presentarse en varios miembros de una misma familia.

**MIR 06 (8462):** ¿Cuál de las siguientes afirmaciones es **correcta** respecto a la **talla baja asociada a déficit de hormona de crecimiento (GH)?**

1. La deficiencia de GH es la causa más frecuente de hipocrecimiento armónico patológico.
2. En las formas congénitas de deficiencia de GH el crecimiento prenatal suele ser normal\*.
3. La maduración ósea en la deficiencia de GH, al contrario de lo que ocurre en otras endocrinopatías, se encuentra muy elevada.
4. Los valores séricos de IGF-1 se encuentran claramente elevados en la deficiencia de GH.
5. El tratamiento con GH debe iniciarse precozmente, pero debe suspenderse antes de la pubertad, por el riesgo de desarrollo de leucemia en este periodo de la vida.

**MIR 09 (9225):** Niño de 12 años con una talla para la edad en el percentil 10 y cuya velocidad de crecimiento esta por encima del percentil 25. Existen antecedentes de baja talla familiar en la rama materna y de pubertad retrasada en la paterna. La exploración física es normal, siendo su volumen testicular de 3 cc. Señale la respuesta correcta:

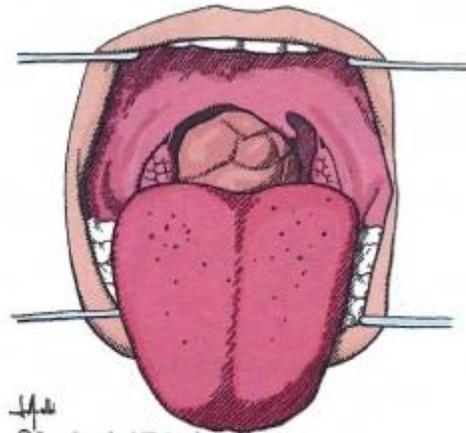
1. La opción terapéutica de elección es el empleo de hormona del crecimiento.
2. El indicador clínico que mejor refleja la normalidad del proceso es la velocidad de crecimiento.\*
3. La edad ósea probablemente estará adelantada con respecto a la cronológica.
4. Es aconsejable estudiar el eje de la hormona del crecimiento.
5. Se debe realizar control periódico de la talla cada 2 meses.

## 2. Hipotiroidismo congénito

### A. ETIOLOGIA

#### a. DISGENESIA TIROIDEA:

- Causa más frecuente de hipotiroidismo congénito (85%).
- En Europa el 75% de los casos se deben a ectopias (la más frecuente, sublingual).
- Su forma de presentación más frecuente es la esporádica.
- Más frecuente en sexo femenino (2/1).

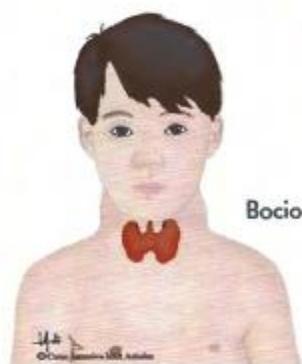
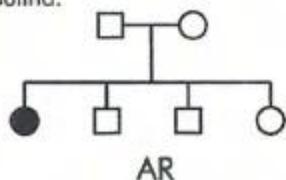


Tiroides lingual

### b. TRASTORNOS CONGÉNITOS DE LA SÍNTESIS DE HORMONAS TIROIDEAS:

- Herencia A.R.
- Incidencia similar en ambos sexos.

- **Hipotiroidismo bocioso familiar:** el bocio no suele aparecer en el periodo neonatal, pudiendo desarrollarse en cualquier momento desde el nacimiento hasta la edad adulta.
- Más frecuentemente defectos en la organificación (peroxidasa) y el acoplamiento.
- **SÍNDROME DE PENDRED:**
  - Sordera neurosensorial (MIR), bocio e hipotiroidismo con test del perclorato positivo.
  - Gen responsable en 7q31 (codifica una proteína transmembrana transportadora de cloro y yodo denominada pendrina, común en el tiroides y en la cóclea).
  - Actividad normal de las peroxidasa. Niveles elevados de tiroglobulina.



Síndrome de Pendred



© Curso Intensivo MIR Asturias  
Hipoprecimiento disarmónico

**B. CLINICA**

a. **RECÉN NACIDO:** Somnolencia (2 MIR), hipotonía (MIR), dificultad para la alimentación, estreñimiento (3 MIR), llanto ronco (MIR), ictericia neonatal prolongada (2 MIR), hipotermia, bradicardia (MIR), fontanelas amplias (MIR), piel y pelo secos, edema de genitales y extremidades inferiores (MIR), macroglosia (MIR), hernia umbilical (MIR).  
El hipotiroidismo congénito se asocia a malformaciones congénitas (sobre todo cardíacas) con más frecuencia que la población general.



© Curso Intensivo MIR Asturias  
Hernia umbilical y macroglosia en hipotiroidismo congénito

**b. LACTANTE Y ESCOLAR:**

- Retraso en el crecimiento (hipoprecimiento disarmónico) (MIR) y retraso mental (cretinismo) (MIR).
- Frecuentemente pubertad retrasada.
- Trastornos neurológicos: paraparesia espástica, hiperreflexia, hipo o hipertonia → síndrome de Kocher-Debré-Semelaigne.

**C. RADIOLOGIA**

- Retraso de la edad ósea (MIR) (edad ósea < edad talla < edad cronológica).
- Disgenesia epifisaria de los núcleos de osificación.
- Línea densa metafisaria en huesos largos, anomalías en columna vertebral ("en pico de loro"), orificios orbitarios "en antifaz"...

**D. DIAGNOSTICO**

- **Despistaje neonatal:** Determinación de TSH (MIR) (de forma ideal se debería medir también la T<sub>4</sub>) entre las 48-72 de vida.
- T<sub>4</sub> baja y TSH elevada (> 50 µU/mL) sugiere hipotiroidismo primario y requiere tratamiento urgente.
- Si no se dispone de gammagrafía neonatal la confirmación diagnóstica se pospone hasta los 3 años.

**E. TRATAMIENTO**

- L-Tiroxina sódica por vía oral en toma única (MIR), a dosis que varían en función de la edad y el peso.
- El tratamiento debe conseguir que los niveles de T<sub>4</sub> se encuentren en el límite alto de la normalidad, sobre todo en la edad de desarrollo cerebral.

**repeMIR**  
El mejor parámetro bioquímico para el diagnóstico y seguimiento del hipotiroidismo primario es la TSH. (7+)

**repeMIR**  
El estreñimiento es característico del hipotiroidismo congénito. (3+)

**MIR 97 (5359):** Un niño nacido con 42 semanas de gestación y alimentado al pecho, sigue claramente ictérico a los 15 días de vida. En la exploración se observa una hernia umbilical, tono muscular disminuido y una fontanela anterior grande. Señale el diagnóstico más probable:

1. Galactosemia.
2. Enfermedad de Gilbert.
3. Atresia de vías biliares.
4. Síndrome de Crigler-Najjar.
5. Hipotiroidismo congénito\*.



MIR 98 (5861): ¿Cuál de los siguientes signos NO es característico del hipotiroidismo congénito?

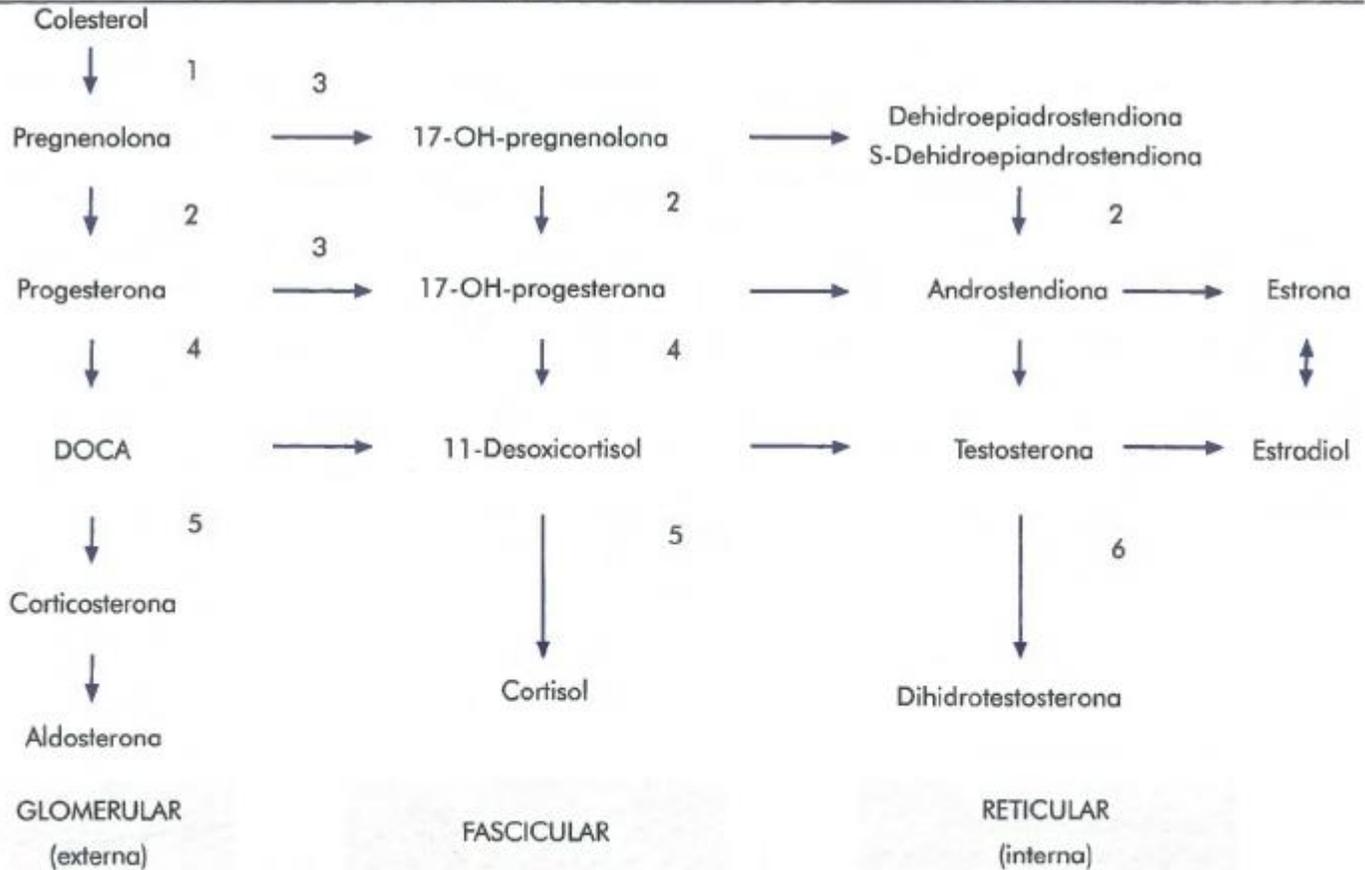
1. Llanto ronco.
2. Estreñimiento.
3. Somnolencia.
4. Bradicardia.
5. Bajo peso al nacimiento\*.

MIR 08 (8987): Con relación al tratamiento del hipotiroidismo congénito, indique la respuesta correcta:

1. Es necesario tener un diagnóstico etiológico antes de iniciar el tratamiento.
2. Han de normalizarse los niveles de tiroxina de manera progresiva para evitar efectos secundarios.
3. El retraso en su inicio puede condicionar una lesión cerebral definitiva\*.
4. Ha de retirarse a los 3 años a todos los pacientes para descartar que sea transitorio.
5. Requiere un seguimiento analítico semestral.

### 3. Hiperplasia suprarrenal congénita

#### 3.1. Hormonosíntesis de esteroides suprarrenales



- 1 = 20,22-desmolasa.  
 2 = 3-beta-hidroxiesteroide-deshidrogenasa.  
 3 = 17-alfa-hidroxilasa.  
 4 = 21-hidroxilasa.  
 5 = 11-beta-hidroxilasa.

#### 3.2. Etiología de la hiperplasia suprarrenal congénita

DÉFICIT ENZIMÁTICO	AUMENTAN EN ORINA...	DEFICIT DE...	EXCESO DE...	FENOTIPO
20,22-desmolasa		Todos los esteroides	Lípidos en suprarrenales	Insuficiencia suprarrenal. Pérdida de sal. Genitales ambiguos en varones
3β-hidroxiesteroide hidrogenasa (3º en frecuencia)	Δ5-3β-esteroides	Corticoides. Aldosterona. Testosterona	DHEA. 17-OH-pregnenolona	Pérdida de sal. Pseudohermafroditismo masculino. En mujeres virilismo leve
17-hidroxilasa*	Pregnanediol. DOCA. H <sub>4</sub> corticosterona	H <sub>4</sub> Andrógenos. Estrógenos. Cortisol. Aldosterona**	Corticosterona. DOCA	Mujeres inmaduras, hipertensión, alcalosis hipopotasémica (MIR) Pseudohermafroditismo masculino
11-hidroxilasa* (2º en frecuencia)	H <sub>4</sub> DOCA. H <sub>4</sub> "S"	Corticoides. Aldosterona	Andrógenos, DOCA	Masculinización, pseudopubertad precoz, hipertensión (MIR)

\* Existe acumulación de 11 -dosoxicorticosterona y de sus metabolitos con actividad mineralocorticoide, por lo que habitualmente no presentan pérdida salina y sí tendencia a la hipertensión que cursa con frenación del eje renina-angiotensina.

\*\* Es una forma muy poco frecuente de HSC. La elevación de desoxicorticosterona con acción mineralocorticoide produce hipertensión, inhibición del sistema renina-angiotensina y evita la pérdida salina.

### 3.3. Déficit de 21-hidroxilasa

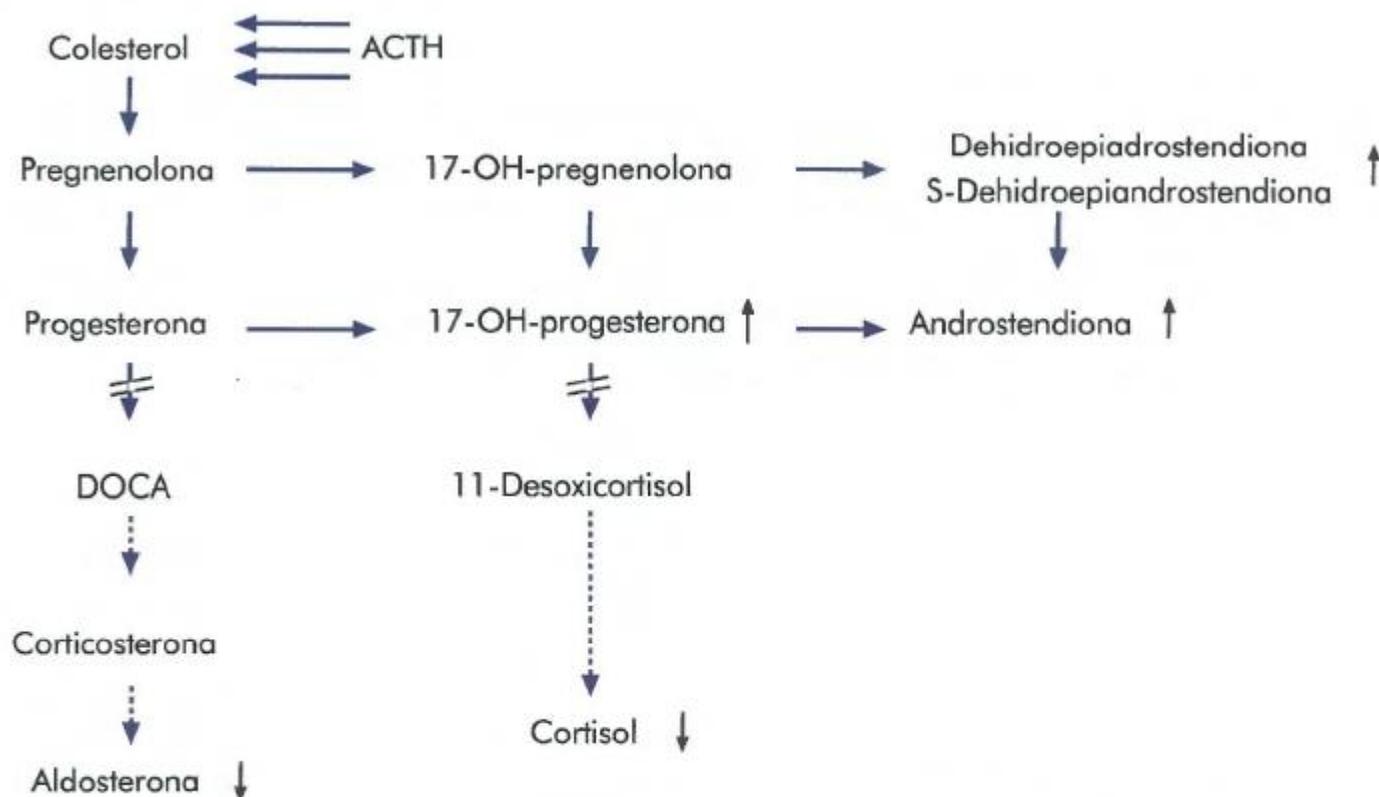
#### A. EPIDEMIOLOGÍA

- Forma más frecuente de síndrome adrenogenital congénito (3 MIR) (92%).
- La incidencia de la forma clásica se estima en 1/15-20.000 RN vivos, de los cuales el 75% de los casos presentan pérdida salina y el 25% restante la forma virilizante simple.
- La incidencia de la forma no clásica es mucho más elevada, 1/1.000 personas en la población general, con una mayor frecuencia en grupos étnicos como los judíos ashkenazi.

#### B. GENÉTICA

- Herencia A.R.
- Gen de la 21-OHasa (CYP21) localizado en 6p23:
  - HLA-Bw47 / DR7 asociados con la forma clásica.
  - HLA-B14 / DR1 asociados con la forma no clásica.
- El interés de determinar los haplotipos del sistema HLA ha sido desplazado por el análisis genético.

#### C. FISIOPATOLOGÍA



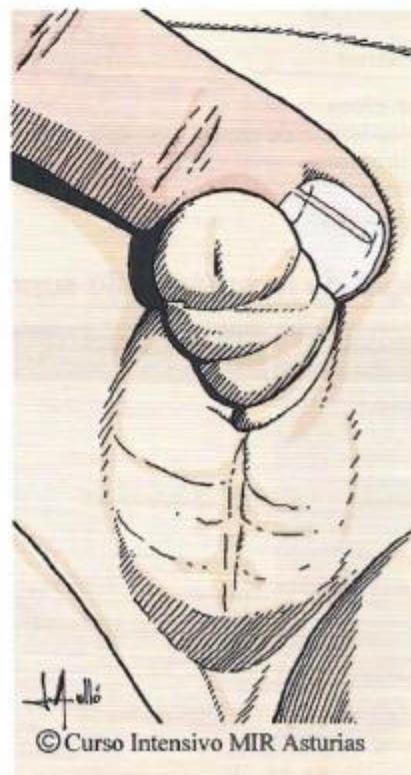
- Reducción de la síntesis de cortisol.
- Reducción de la síntesis de DOCA y aldosterona (MIR).
- Niveles elevados de 17-OH-progesterona (MIR) con acción antiminerocorticoide.
- Aumento de la ARP.
- Aumento de los esteroides androgénicos (MIR).
- La actividad enzimática de 21-OHasa está comprendida entre un 25-50% en las formas no clásicas, un 1-2% en las formas clásicas sin pérdida salina y 0% para las formas clásicas con pérdida salina.

#### D. FORMAS CLÍNICAS

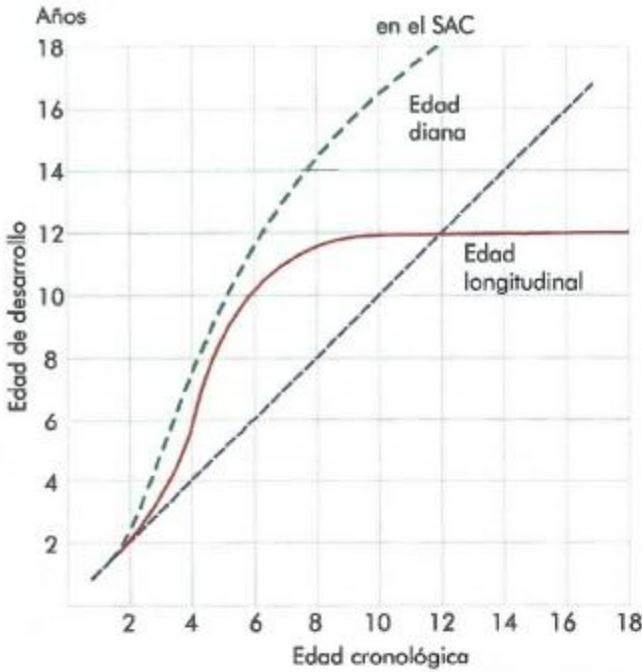
Forma clásica = virilización +/- pérdida salina.

Forma no clásica = forma tardía, forma críptica.

a. **FORMA VIRILIZANTE SIMPLE:** Síntomas de virilización (pseudohermofroditismo femenino (MIR) y macrogenitosomía en varones, pseudopubertad precoz (sin telarquía y con testes prepuberales) (MIR), edad ósea acelerada (2 MIR), talla final baja (MIR), insuficiencia mineral (MIR) y glucocorticoide (en situaciones de estrés).



Genitales ambiguos en hiperplasia suprarrenal congénita



Gráfica de crecimiento en hiperplasia suprarrenal congénita

b. **FORMA VIRILIZANTE CON PÉRDIDA SALINA:** Virilización + datos clínicos de hipoaldosteronismo en el periodo neonatal (hiponatremia + hiperpotasemia + ARP aumentada) (4 MIR).

c. **FORMA TARDÍA O ATENUADA:**

- En las **niñas** se manifiesta por pubarquia prematura, y en la **mujer adulta** por oligomenorrea, acné, infertilidad e hirsutismo (similar al síndrome de ovarios poliquísticos).



- En **niños**, cuadro de pseudopubertad precoz de lenta evolución. En **adolescentes y adultos varones** las manifestaciones clínicas del hiperandrogenismo suprarrenal quedan enmascaradas por las manifestaciones clínicas del hiperandrogenismo fisiológico testicular (cuadro críptico o asintomático).



## RECORDEMOS

### PATOLOGÍA SUPRARRENAL E HIPERPIGMENTACIÓN

- ENF. DE ADDISON
- SD. DE CUSHING POR ACTH ECTÓPICA
- SD. DE NELSON
- HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

### E. DIAGNOSTICO

- Elevación de la 17-OH-progesterona plasmática (3 MIR) y pregnantriol en orina (basal o tras estímulo con ACTH).
- Elevación de androstendiona plasmática y 17-cetosteroides urinarios.
- **Diagnóstico prenatal:** En poblaciones de riesgo (otros hermanos afectados, madre afectada) se toma una muestra de vellosidades coriales sobre la 10ª semana de gestación, o se realiza un cultivo de células fetales obtenidas mediante amniocentesis entre la 12-15 semana de gestación, para determinar sexo fetal y estudio del gen 21-OHasa. Es necesario disponer de la tipificación genética de ambos padres y otros miembros familiares, para conocer la posible mutación heredada.
- **Despistaje neonatal:** Niveles de 17-OH-progesterona en sangre (MIR).

### F. TRATAMIENTO

- Se manejan los mismos fármacos que en la enfermedad de Addison:
  - Hidrocortisona (2 MIR), para frenar a la ACTH y disminuir la producción androgénica. Aumentar la dosis si proceso agudo intercurrente.
  - Suplementos de ClNa + 9-alfa-fluorhidrocortisona.
  - **Control terapéutico:** niveles plasmáticos de 17-OH-progesterona, DHEAs, androstendiona, testosterona y ARP.
- Corrección quirúrgica de los genitales externos entre los 4-12 meses.
- **Tratamiento prenatal:** Administración de dexametasona a la gestante de riesgo si es posible antes de la 6ª semana de gestación → Estudio genético fetal a la 10ª semana (vellosidades coriales) o entre la 12-15 semana (amniocentesis): si el feto es femenino y presenta la mutación se mantiene el tratamiento (si no la presenta se suspende). Si el feto es masculino se suspende el tratamiento, independientemente de si está afectado o no.



## repeMIR

El déficit enzimático responsable de la mayoría de las hiperplasias suprarrenales congénitas es el de 21-hidroxilasa. (3+)



## repeMIR

La elevación plasmática de la 17-OH-progesterona es característica del déficit de 21-hidroxilasa. Si además cursa con pérdida salina: hiponatremia + hiperpotasemia + ARP aumentada. (4+)

**MIR 95 FAMILIA (4073):** Un varón de 7 días de edad es ingresado en un hospital para el estudio de un cuadro de vómitos y deshidratación. La exploración física es normal a excepción de una discreta hiperpigmentación de las areolas mamarias. La concentración sérica de sodio es de 120 mEq/L y la de potasio de 9 mEq/L. El diagnóstico más probable es:

1. Estenosis pilórica.
2. Hiperplasia suprarrenal congénita\*.
3. Hipotiroidismo secundario.
4. Panhipopituitarismo.
5. Hiperaldosteronismo.

**MIR 96 FAMILIA (4573):** Paciente varón de 8 días de vida. Presenta desde hace 24 horas un cuadro de vómitos y diarreas intenso. La exploración clínica muestra únicamente signos de deshidratación aguda. En el ionograma plasmático se encuentra una **natremia de 127 mEq/l** y una **kaliemia de 6,7 mEq/l**. Para hacer el diagnóstico etiológico se debe solicitar urgentemente:

1. Cortisolemia.
2. Tomografía Axial Computerizada craneal.
3. **17 OH progesterona en plasma\***.
4. Esfagoscopia.
5. Ecografía pilórica.

**MIR 03 (7568):** La **hiperplasia suprarrenal congénita** agrupa a un conjunto de **déficits enzimáticos** que ocurren en la generación de los glucocorticoides. ¿Cuál es el **más frecuente**?:

1. **La hidroxilación de C21\***.
2. La hidroxilación de C17a.
3. La hidroxilación de C11b.
4. La hidroxilación de C18.
5. La deshidrogenación de C3b.

**MIR 04 (7948):** Un lactante de 15 días de vida presenta **ambigüedad genital** desde el nacimiento. Comienza con cuadro de **vómitos, deshidratación y tendencia al colapso cardiocirculatorio**. Desde un punto de vista analítico presenta **acidosis metabólica, hiponatremia y natriuresis elevada**. ¿Que **enfermedad** presenta este paciente?:

1. **Un trastorno de la esteroidogénesis suprarrenal\***.
2. Una disgenesia gonadal.
3. Una estenosis hipertrófica del píloro.
4. Una anomalía del receptor androgénico.
5. Un hermafroditismo verdadero.

**MIR 13 (10175):** En relación a la hiperplasia suprarrenal congénita clásica indique la respuesta correcta:

1. **La falta de tratamiento provoca una virilización postnatal progresiva.\***
2. Para el diagnóstico es necesario un test de estimulación con ACTH.
3. En el sexo masculino los genitales externos son ambiguos al nacimiento.
4. En el sexo femenino los genitales externos son normales al nacimiento.
5. El tratamiento prenatal con glucocorticoides evita la enfermedad.

## 4. Patología de la pubertad

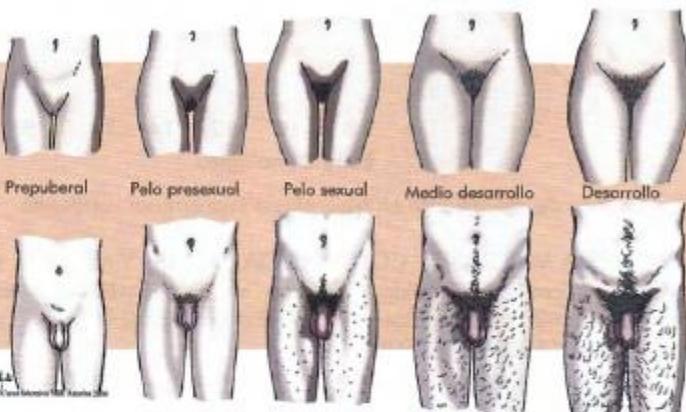
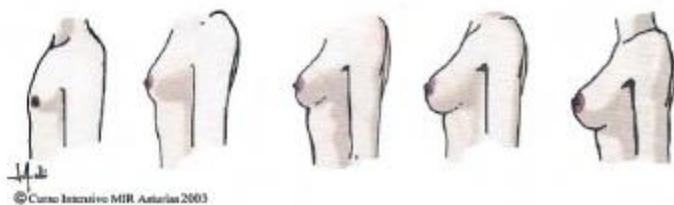
### 4.1. Pubertad precoz

#### A. CONCEPTO

a. **PUBERTAD PRECOZ:** Aparición de síntomas o signos puberales antes de los 9 años en el varón y antes de los 8 años en la niña.

b. **PUBERTAD ADELANTADA:** Inicio de la pubertad en el varón entre los 9 y 11 años; entre los 8 y 10 años en la niña.

- La pubertad precoz es más frecuente en el sexo femenino.
- En las niñas la etiología es habitualmente benigna, mientras que en los varones es con mayor frecuencia de carácter maligno.
- El primer signo de desarrollo puberal en las niñas es la aparición del botón mamario (MIR); en los niños el aumento del volumen testicular.



#### B. TIPOS:

a. **PUBERTAD PRECOZ VERDADERA (PPV), CENTRAL O "GN-RH DEPENDIENTE":**

- Secundaria a la activación del eje HPT-HPF-gonadal.
- Siempre isosexual, puede llegar a ser completa alcanzando el niño capacidad reproductora.
- Edad ósea acelerada, talla final definitiva disminuida.
- Etiología más frecuente idiopática; dentro de las causas tumorales destaca el hamartoma del diencéfalo.
- La prueba más acreditada para el diagnóstico es la estimulación de FSH y LH con un bolo intravenoso de GnRH y determinación basal y seriada a los 20 y 60 minutos.
- Tratamiento de elección con agonistas de acción prolongada de la Gn-RH.

b. **PUBERTAD PRECOZ FALSA (PPF), PERIFÉRICA O "NO GN-RH DEPENDIENTE":** debida a la acción de hormonas no procedentes de gónadas maduras normalmente; es siempre incompleta y el paciente no alcanza capacidad reproductora. Tratamiento etiológico.

• **Forma isosexual en la niña:**

- Tumores ováricos productores de estrógenos (los más frecuentes los tumores de la granulosa) (2 MIR).
- Síndrome de McCune-Albright: displasia fibrosa poliosfotótica, manchas café con leche y pubertad precoz (2 MIR) por elevación de estrógenos producidos por quistes ováricos.
- Tumores suprarrenales feminizantes (excepcionales).
- Exposición a estrógenos (pomadas, ingestión de carnes animales contaminadas).
- Hipotiroidismo.

• **Forma isosexual en el niño:**

- El déficit de 21-hidroxilasa es la causa suprarrenal más importante de PPF isosexual en el varón.
- Tumores suprarrenales (carcinoma suprarrenal = síndrome de Cushing con síntomas de virilización).
- Tumores testiculares (causa rara de PPF en el niño, casi siempre unilaterales originados a partir de las células de Leydig) (MIR).
- Tumores productores de hCG (germinomas, hepatomas...) o administración de hCG en el tratamiento de la criptorquidia.
- Testotoxicosis o "pseudopubertad precoz isosexual del va-



rón de tipo familiar": comienzo precoz (2-4 años), herencia AD, cursa con niveles elevados de testosterona y niveles basales de FSH y LH bajos, que no responden al estímulo con GnRH.

- **Forma heterosexual en la niña:**
  - Andrógenos procedentes de una hiperplasia suprarrenal congénita, tumores suprarrenales o de exposición exógena.
  - Virilización con aumento del clítoris, hirsutismo generalizado y aceleración de la edad ósea.
- **Forma heterosexual en el niño:**
  - Estrógenos procedentes de tumores suprarrenales feminizantes (muy raros) o por administración exógena.
  - Feminización con ginecomastia e hiperpigmentación intensa del pezón y de la areola.

c. PUBERTAD PRECOZ PARCIAL (variantes de la normalidad):

- **Pubarquia o adrenarquia prematura:**
  - Aparición de vello púbico antes de los 8 años en niñas y de los 9 años en niños, sin otros signos de desarrollo puberal (en ocasiones se asocia a vello en las axilas) (MIR).
  - Más frecuente en las niñas (MIR).
  - Se debe a un aumento en la producción de andrógenos suprarrenales.
  - La velocidad de crecimiento y la maduración ósea están ligeramente aceleradas sin repercusión sobre el inicio y evolución de la pubertad ni sobre la talla final.
  - Un 3-6% de los casos de pubarquia prematura se deben a formas incompletas de síndrome adrenogenital, por lo que se indica realizar una radiografía de muñeca y una determinación basal de DHEA y 17-OH-progesterona (MIR).
  - Alrededor del 50% de niños con pubarquia prematura presentan alto riesgo de hiperandrogenismo y de síndrome del ovario poliquístico asociado con síndrome metabólico en la edad adulta (MIR).
- **Telarquia prematura:**
  - Desarrollo aislado y no progresivo de la mama en una niña menor de 8 años.
  - Habitualmente bilateral, la mama alcanza como máximo el estadio 3 de Tanner sin desarrollo ni pigmentación de los pezones ni la areola.
  - La talla y la maduración ósea son normales o están ligeramente aceleradas.
- **Ginecomastia puberal idiopática:**
  - Con mayor frecuencia es bilateral y asimétrica.
  - Generalmente de pequeño tamaño y con sensibilidad aumentada al tacto y roce de la ropa.
  - Desaparece de forma espontánea antes de un año sin dejar secuelas (2 MIR).

MIR 05 (8201): Niña de 7 años que presenta pubarquia grado II-III sin telarquia asociada. ¿Cuál de las siguientes afirmaciones es FALSA?

1. La aparición precoz de pubarquia es mucho más frecuente en niñas que en niños.
2. En esta paciente está incrementado el riesgo de Hiperandrogenismo ovárico e Hiperinsulinismo en la adolescencia, por lo que es recomendable realizar seguimiento.
3. El que se asocien axilarquia y aumento del olor corporal no implica un cambio de actitud.
4. Está indicado realizar una radiografía de muñeca y una determinación basal de DHEA y 17-OH-progesterona.
5. Esta situación conduce en la mayoría de las ocasiones a un crecimiento acelerado y desarrollo puberal completo, disminuyendo la talla final.\*

MIR 11 (9667): Se define la pubarquia prematura como la aparición de vello pubiano antes de los 8 años en la niña y antes de los 9 en los niños. En relación con esta entidad, indique la respuesta verdadera:

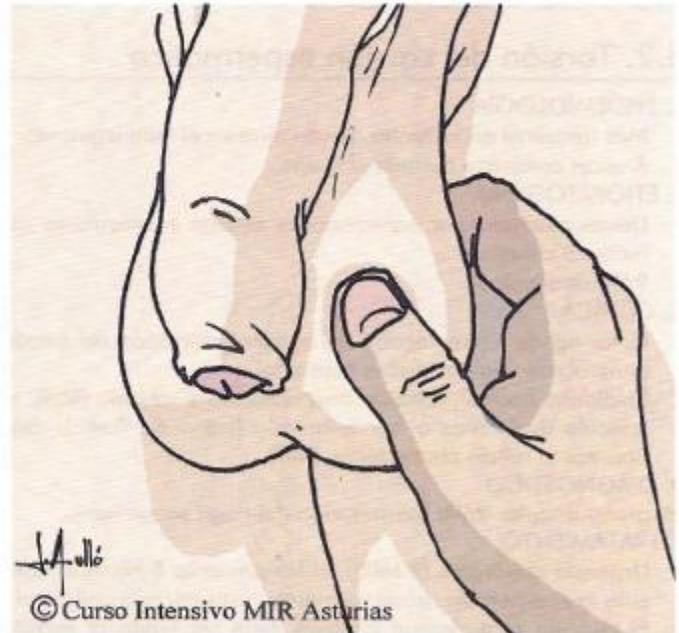
1. La causa más frecuente es la hiperplasia suprarrenal congénita.
2. Es el signo inicial más habitual de pubertad precoz central en la niña.
3. Se asocia a mayor incidencia de hiperandro-genismo en la edad postpuberal.\*
4. En la mayoría de los casos requiere tratamiento.
5. Se acompaña de una edad ósea retrasada.

## 5. Patología testicular

### 5.1. Criptorquidia

#### A. CONCEPTOS

- a. **ECTOPIA TESTICULAR:** Teste fuera de la vía normal de descenso (región inguinal, abdomen, periné, pubis...). Suele ir acompañada de hernias y otras malformaciones (quistes de cordón, hidrocele o hipospadias).
- b. **CRITORQUIDIA VERDADERA:** El testículo permanece en región intraabdominal, intracanalicular o preescrotal debido a un descenso insuficiente, y no puede ser descendido por tracción.
- c. **TESTÍCULO EN RESORTE:** En posición alta, puede ser descendido, pero no permanece y asciende.
- d. **TESTÍCULO EN ASCENSOR:** Puede estar tanto en posición alta como en escroto (por hiperfunción del músculo cremáster). Puede ser descendido por tracción y permanece en bolsa escrotal.



#### B. EPIDEMIOLOGIA

- RN pretérmino.....20-30%.
- RN a término.....2-3%.

Hasta un 10% de las criptorquidias son bilaterales.

#### C. CLÍNICA

Las hernias inguinales indirectas acompañan siempre a los testículos con criptorquidia verdadera y son frecuentes en los testículos de localización ectópica.

#### Complicaciones:

- Infertilidad, también en criptorquidia unilateral.
- **Malignización testicular (la más grave):** a largo plazo (3<sup>ª</sup>-4<sup>ª</sup> décadas). Seminoma (2 MIR).
- Torsión testicular.
- La función endocrina no se afecta, salvo que la criptorquidia sea bilateral.

#### D. DIAGNOSTICO

- Exploración física.
- Ecografía abdomino-inguinal.
- Test de estimulación con hCG.

## E. TRATAMIENTO

- La mayor parte de los testículos descienden de forma espontánea antes del primer año de vida.
- Las espermatogonias del testículo no descendido disminuyen en número a partir de los 2 años de vida; por lo tanto, la criptorquidia se debe tratar en los 2 primeros años de vida.
- Los testículos en ascensor no precisan tratamiento.

## a. TRATAMIENTO MÉDICO:

- hCG, LH-RH intranasal.
- Después de los 6 meses de vida y antes de los 2 años.
- Indicado en los testículos en resorte y en testículos no palpables.

## b. TRATAMIENTO QUIRÚRGICO:

- Orquidopexia antes de los 2 años.
- Indicado siempre que fracase el tratamiento médico y si existe ectopia testicular, hernia inguinal ipsilateral o intervención quirúrgica inguinal previa.
- Extirpación de testes atróficos (MIR).

MIR 99 (6340): Un paciente de 20 años acude a consulta por ausencia del testículo izquierdo. Según refiere, el testículo nunca ha sido palpable en escroto. En la exploración física, el testículo derecho es normal y no se palpa el teste izquierdo en el conducto inguinal. En la TC practicada se aprecia un rudimento testicular intraabdominal cercano al anillo inguinal interno. ¿Cuál es, entre las siguientes, la conducta más adecuada?

1. Seguimiento periódico con TAC y alfafetoproteína.
2. Exploración quirúrgica y descenso del teste a bolsa escrotal.
3. Exploración quirúrgica y extirpación del testículo\*.
4. Colocación de prótesis testicular si el paciente lo desea.
5. Tratamiento hormonal con HCG y, si no se consigue descenso del teste, extirpación quirúrgica del mismo.

Riesgo de degeneración maligna.

## 5.2. Torsión del cordón espermático

## A. EPIDEMIOLOGÍA

- Más frecuente en lactantes, predomina en el lado izquierdo.
- A veces comienza durante el sueño.

## B. ETIOPATOGENIA

- Desencadenada por contracciones súbitas e irregulares del músculo cremáster.
- 94% intravaginal.

## C. CLÍNICA

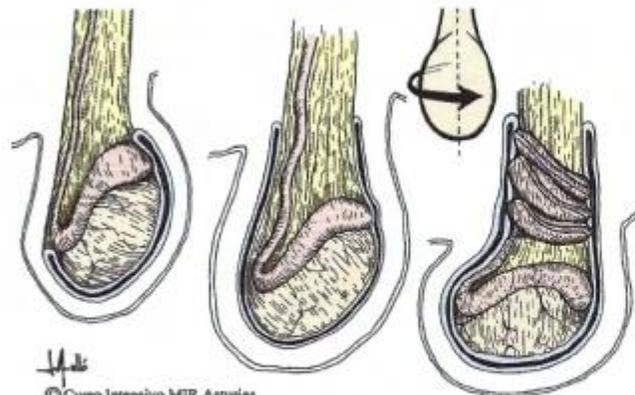
- Dolor agudo y tumefacción del escroto, afectación del estado general con vómitos, fiebre ocasional.
- Epidídimo normal, testículo muy doloroso y retraído (MIR); el testículo duele más al ser levantado (signo de Prehn); desaparece el reflejo cremastérico (MIR).

## D. DIAGNÓSTICO

Ecografía-doppler (MIR) (disminución del riego sanguíneo).

## E. TRATAMIENTO

- Urgencia quirúrgica (2 MIR); en las primeras 6 horas el testículo es recuperable, posteriormente: orquiectomía unilateral.
- El testículo contralateral también debe ser fijado al escroto puesto que el trastorno puede ser bilateral.



H. de

© Curso Intensivo MIR Asturias

MIR 01 (7166): Un niño de 10 años se presenta en el Servicio de Urgencias con dolor inguinal y escrotal intenso, que comenzó de forma brusca después de un partido de fútbol. El niño está afectado y se observa tumefacción y dolor en el hemiescroto derecho, no se detecta reflejo cremastérico y el testículo derecho está elevado y rotado. ¿Cuál de los siguientes tratamientos considera usted que es el adecuado para este paciente?

1. Administración de líquidos y antibióticos por vía endovenosa.
2. Tratamiento analgésico ambulatorio.
3. Ecografía Doppler de urgencia.
4. Ingreso hospitalario para observación clínica.
5. Exploración quirúrgica inmediata\*.

MIR 09 (9233): Durante la exploración física de un lactante de 13 meses resulta imposible la palpación del testículo derecho; el resto de la exploración de los genitales externos es normal. El manejo de este paciente incluirá:

1. Realizar una ecografía abdominal-pélvica para determinar la localización exacta de la gónada no palpable.
2. Seguir al paciente clínicamente y ecográficamente hasta los dos años.\*
3. Indicar la realización de una laparoscopia exploradora para determinar la presencia o no del testículo derecho, realizando una orquidopexia en función de los hallazgos de la laparoscopia.
4. Realizar un cariotipo para descartar la presencia de alteraciones cromosómicas.
5. El paciente presenta una anorquia unilateral y no precisa ningún estudio diagnóstico.

MIR 10 (9452): En relación con la pubertad ¿cuál sería la respuesta verdadera?

1. En la gran mayoría de los casos el primer hecho indicativo de la puesta en marcha del desarrollo puberal en niñas lo constituye la aparición de vello pubiano.
2. El primer hecho indicativo de la puesta en marcha del desarrollo puberal en niños es la aparición del vello facial.
3. El brote de crecimiento en los niños se inicia cuando el volumen testicular es de 4 ml.
4. En las niñas la media de edad de presentación de la menarquia, en nuestro medio, tiene lugar a los 11 años y medio.
5. El brote de crecimiento de la pubertad en las niñas precede en muchos casos al desarrollo mamario.\*

## 5.3. Hidrocele comunicante congénito

## A. ETIOPATOGENIA

- Persistencia del conducto peritoneo-vaginal, pasando líquido peritoneal al escroto.
- Pueden herniarse asas intestinales.

## B. CLÍNICA

- Masa quística indolora; no se consigue palpar el testículo.
- Disminuye al tumbarse al niño y comprimir el escroto.

## C. DIAGNÓSTICO

Transiluminación.

## D. TRATAMIENTO

Si no se resuelve espontáneamente durante el primer año de vida, tratamiento quirúrgico.



## 6. Diabetes Mellitus Tipo 1

### 6.1. Características generales

	Diabetes Mellitus -1	Diabetes Mellitus -2
Frecuencia	10-20%	80-90%
Edad de inicio	< 30 años (pico 12-14 años)	> 30 años
Sexo	Predominio varones	Predominio mujeres
Hª familiar	Débil (MIR)	Marcada (MIR)
Incidencia en gemelos	Baja	Alta
HLA (Cx 6)	Presentes (MIR)	Disminuidos con diferente distribución
Histopatología insular	* Insulinitis con pérdida de células beta * Masa celular alfa normal	* Masa celular beta normal * Masa celular alfa aumentada
Acs. antiinsulares	Presentes	Inmunidad celular antipancreática < 5%
Secreción endógena insulina	Insulinopenia	Insulina normal o aumentada (< de lo que cabría predecir por los niveles de glucemia)
Resistencia insulínica	Ocasional	Frecuente
Secreción glucagón	Aumentada, supresible con insulina	Aumentada, resistente a insulina
Hábito corporal	Normal/Delgados	Obesos (85%) (MIR)
Síndrome diabético (polidipsia, poliuria – enuresis en niños-, polifagia, pérdida peso)	Presente (2 MIR) (incidencia estacional, máxima durante los meses fríos y mínima en verano)	Ocasionalmente asintomático
Presentación	Brusca (cetosis) o gradual	Insidiosa
Cetoacidosis	Frecuente	Rara (MIR)
Manifestaciones tardías	Frecuentes y precoces	Desarrollo lento
Componente vascular predominante	Microangiopatía (MIR)	Aterosclerosis
Control dieta	No	Frecuente (MIR)
Control antidiabéticos orales	Contraindicados (MIR)	> 50%
Necesidades insulina	Siempre	Variables
Remisión transitoria	"Luna de miel"	Normalizando peso

### 6.2. Coma cetoacidótico

#### A. CARACTERÍSTICAS GENERALES

	COMA CETOACIDÓTICO
ANAMNESIS	- DM-1 (MIR) - Infección, stress...
SEMIOLOGÍA	Anorexia (1), poliuria, polidipsia (MIR), vómitos (MIR), abdominalgia (MIR), deshidratación, aliento cetónico -olor a manzanas-, respiración de Kussmaul (2), hipotermia, fiebre (infección) estupor, coma (3)
MORTALIDAD	< 5% (IAM, infecciones –neumonías-, edema cerebral en niños)
ANALÍTICA	Leucocitosis con desviación izquierda (aún sin infección), déficit de K (MIR) (a pesar de que inicialmente esté normal o moderadamente elevado por la acidosis (MIR)), hipofosfatemia, hiperazoemia prerrenal, hipo/pseudohiponatremia, hipertrigliceridemia, aumento de la amilasa sérica (MIR)
Glucemia	300-600 mg/dl
Glucosuria	++++
Cetonemia	++++ (4)
CO <sub>3</sub> H plasma	↓↓↓
pH sangre	↓↓↓
	(cuerpos cetónicos (MIR), ácido láctico)
Hiato aniónico	↑↑ (2 MIR)
TRATAMIENTO	- Insulina rápida I.V. ó i.m. (2 MIR) - Líquidos i.v. (la eficacia de la insulina depende del grado de hidratación del enfermo) - CIK i.v. - Bicarbonato 1/6 M o 1 M - Fósforo (sal fosfato), Mg, antibioterapia (si infección), heparina

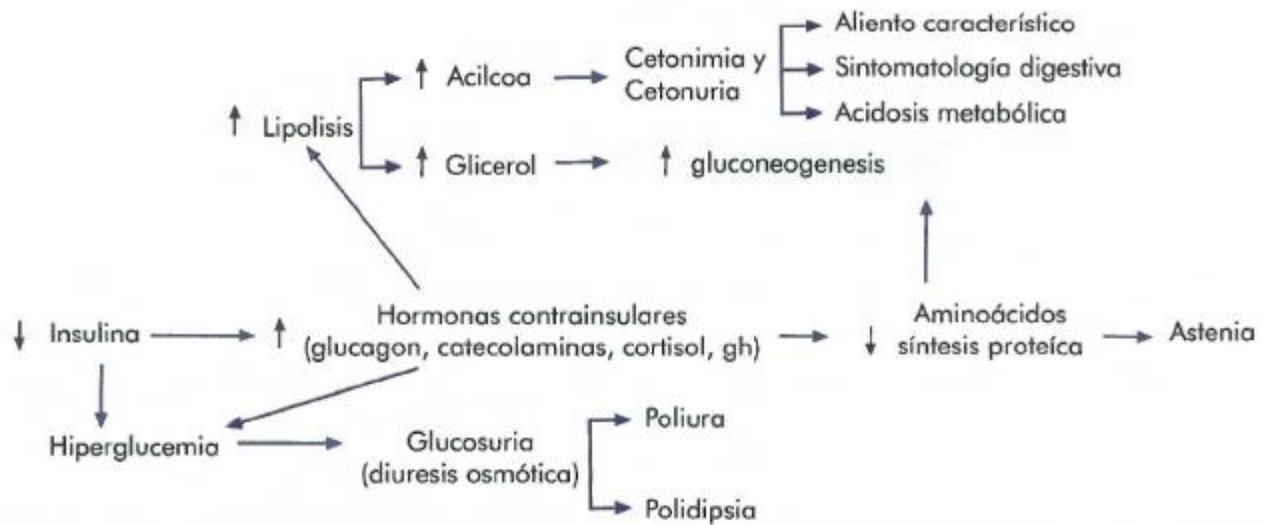
(1) ANOREXIA: Primera manifestación del paso de hiperglucemia simple a cetosis.

(2) KUSSMAUL: Signo clínico de que el paciente entra en acidosis. Si la acidosis es leve puede ser difícil de apreciar la respiración de Kussmaul, y cuando el pH es muy bajo (6'9 o menos) puede desaparecer por afectación del centro bulbar, lo cual representa un signo de mal pronóstico.

(3) COMA: < 1/5. El grado de coma no guarda relación con el grado de acidosis.

(4) CUERPOS CETÓNICOS: Los niveles plasmáticos de β-hidroxibutirato reflejan con mayor precisión el verdadero nivel corporal de cetonas, ya que el β-hidroxibutirato se sintetiza a una velocidad triple que el acetoacetato.

#### B. FISIOPATOLOGÍA (3 MIR)



**repeMIR**  
 En la cetosis diabética hay déficit de insulina y aumento de las hormonas contrainsulares como el glucagón. (3+)

**C. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL**

Acidosis metabólica con "hiato aniónico" elevado

- Cetosis alcohólica (++) (2 MIR) o por ayuno.
- Acidosis láctica (MIR).
- Insuficiencia renal (uremia).
- Intoxicaciones (salicilatos (2 MIR), etilenglicol (2 MIR)).

**MIR 00 (6785):** Un muchacho de 12 años acude al hospital con disminución del apetito, aumento de la sed, micción frecuente y pérdida de peso durante las últimas tres semanas. En las últimas 24 h. aparece letárgico. Los análisis muestran una natremia de 147 mEq/l, una potasemia de 5,4 mEq/l, un cloro de 112 mEq/l, un bicarbonato de 6 mEq/l, una glucosa de 536 mg/dl, una urea de 54 mg/dl, una creatinina de 2 mg/dl y un pH de 7,18. La cetonuria es positiva. ¿Cuál de las siguientes afirmaciones define mejor el estado de su equilibrio ácido-base?:

1. Acidosis metabólica con vacío aniónico normal.
  2. Acidosis metabólica con vacío aniónico alto\*.
  3. Alcalosis metabólica con vacío aniónico alto.
  4. Acidosis mixta.
  5. Acidosis metabólica con vacío aniónico descendido.
- Cetosis diabética.

**D. TRATAMIENTO**

- Inicialmente se infunde un suero salino isotónico o Ringer lactato (2 MIR). Cuando la glucemia alcance valores de 250-300 mg/dl, se deberá iniciar la infusión paralela de un suero glucosado al 5% para evitar el edema cerebral tardío.
- Insulina rápida en infusión iv. continua (2 MIR). Administrar insulina intermedia o prolongada en cuanto el paciente ingiera alimento, permitiendo la superposición de la perfusión de insulina y de la insulina en inyección subcutánea (MIR).
- Siempre es necesaria la administración de potasio (MIR) (incluso antes de la administración de insulina si la kaliemia es muy baja).
- Se administra bicarbonato sódico cuando el pH es inferior a 7'0, o inferior a 7'1 si se acompaña de shock, infarto de miocardio o insuficiencia cardíaca grave; también puede ser necesario en situación de hiperpotasemia grave o de depresión del centro respiratorio. Se suspende su administración cuando el pH ascienda a 7'1-7'2.
- **CONTROL DEL TRATAMIENTO:**
  - pH y anion gap (2 MIR).
  - La glucosa plasmática siempre desciende más rápidamente que los cuerpos cetónicos, por lo cual se debe mantener la administración de insulina y glucosa hasta que desaparezca la cetosis (MIR).

**MIR 01 (7042):** Un muchacho de 12 años acude al hospital con disminución del apetito, aumento de la sed, micción frecuente y pérdida de peso durante las últimas tres semanas. En las últimas 24 horas aparece letárgico. Los análisis muestran una natremia de 147 mEq/l, una potasemia de 5,4 mEq/l, un cloro de 112 mEq/l, un bicarbonato de 6 mEq/l, una glucosa de 536 mg/dl, una urea de 54 mg/dl, una creatinina de 2 mg/dl y un pH de 7,18. La cetonuria es positiva. ¿Cuál de las siguientes es la medida más adecuada para comenzar el tratamiento de este paciente?:

1. Hidratación con salino hipotónico, 10 U. de insulina subcutánea y bicarbonato.
2. Hidratación con salino isotónico y perfusión i.v. de insulina\*.
3. Hidratación con salino isotónico, perfusión de insulina i.v. y bicarbonato.
4. Hidratación con salino hipotónico, perfusión de insulina i.v. y bicarbonato.
5. Hidratación con salino hipotónico y 10 U. de insulina subcutánea.

**7. Raquitismo**

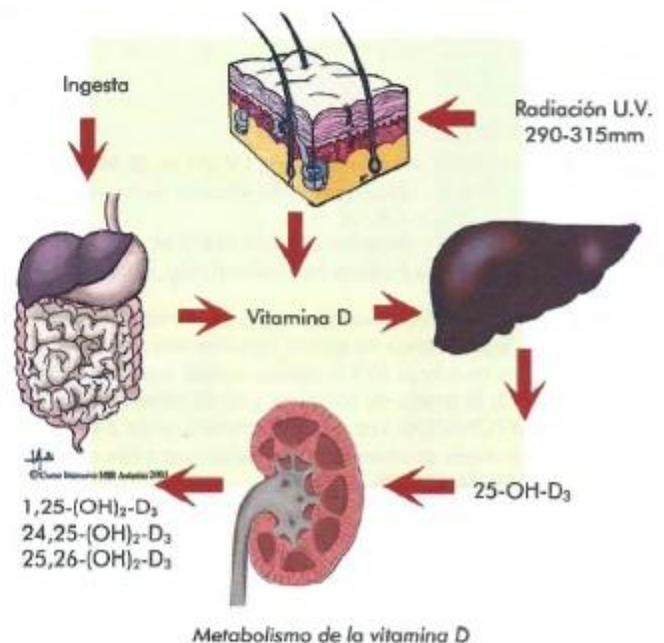
**7.1. Introducción**

**A. CONCEPTO**

Defecto en la mineralización del tejido osteoide en un organismo en crecimiento por falta de vitamina D.

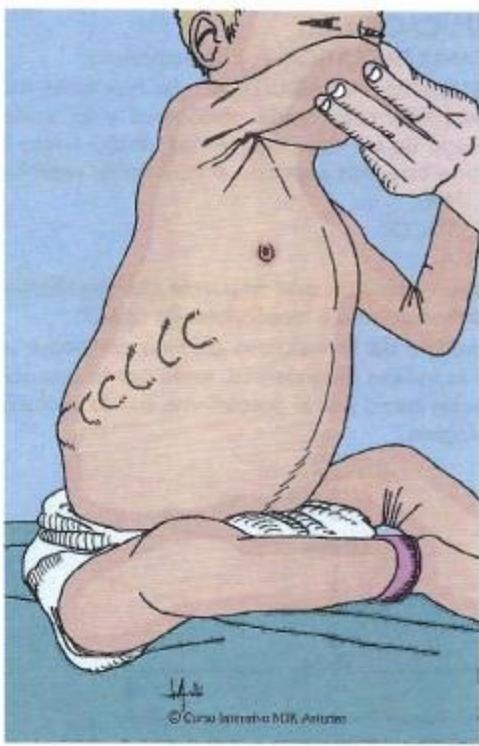
**B. CLASIFICACION**

a. **RAQUITISMO TIPO I DE HARRISON:** Ca normal o bajo/P bajo. Déficit de calcitriol:





- Raquitismo carencial (forma más frecuente): deficiencia alimentaria, deficiencia en radiación ultravioleta.
  - Síndrome de malabsorción intestinal.
  - Alteración hepática (atresia de vías biliares).
  - Ⓡ Drogas anticonvulsiantes.
  - Ⓡ Nefropatías (la osteodistrofia renal cursa con P elevado) (MIR).
  - Ⓡ Raquitismo pseudocarencial o raquitismo tipo I de Prader (por disminución de la 1- $\alpha$ -hidroxilasa renal) (MIR). Herencia AR.
  - Ⓡ Raquitismo de Rossen o tipo II de Prader (por resistencia órgano terminal): Herencia AR. Cursa con alopecia congénita total (MIR).
- b. RAQUITISMO TIPO II DE HARRISON: Ca normal/P bajo (MIR). Déficit de fósforo inorgánico en el medio extracelular:
- Ⓡ Raquitismo hipofosfatémico familiar (escape de fósforo por la orina secundario a un defecto en la reabsorción tubular).
  - Ⓡ Tubulopatías proximales complejas: Síndrome de Fanconi (MIR).
  - Ⓡ Hipofosfatemia tumoral o raquitismo oncogénico (hemangiopericitomas): producción de F6F23 que provoca fosfaturia y altera la transformación de 25(OH)D en 1,25(OH)<sub>2</sub>D.
- Ⓡ = Raquitismo vitamino-D resistente.



Rosario raquítico

MIR 97 (5350): La repercusión esquelética de la insuficiencia renal crónica avanzada (*osteodistrofia renal*) implica todos los hallazgos siguientes EXCEPTO uno. Señálelo:

1. Tasa plasmática de 1-25, dihidroxicolecalciferol disminuida.
2. Hipocalcemia.
3. Hipofosforemia\*.
4. Hiperparatiroidismo.
5. Acidosis metabólica.

Aumento de la fosforemia en la insuficiencia renal crónica cuando la tasa de filtrado glomerular desciende por debajo de 20 ml/min.

MIR 04 (7947): La presencia de alopecia en un niño con raquitismo grave debe hacerle pensar en:

1. Déficit carencial de vitamina D.
2. Tubulopatía primaria asociada.
3. Déficit de 25 hidroxilasa hepática.
4. Déficit de 1 alfa hidroxilasa renal.
5. Déficit funcional del receptor de vitamina D\*.

### 7.2. Raquitismo carencial

- Los niños de raza negra son más susceptibles (MIR).
  - Los casos esporádicos son más frecuentes que los familiares (MIR).
  - Alcanza la incidencia máxima durante el primer año de vida (MIR).
- A. CLÍNICA
- a. MANIFESTACIONES CLÍNICAS GENERALES:
- Irritabilidad, hypersudoración.
  - Hipotonía muscular generalizada (MIR) e hipertaxitud ligamentosa.
  - Talla baja (MIR).
- b. MANIFESTACIONES CLÍNICAS A NIVEL ÓSEO:
- CRÁNEO: Craneotabes (palpación en "pelota de ping-pong"); primera manifestación ósea. "Caput quadratum". Fontanelas amplias con cierre retrasado (MIR). Retraso en la dentición.
  - TÓRAX: Rosario costal (MIR). Surco de Harrison (inserción del diafragma). Tórax "en quilla".

- EXTREMIDADES: Engrosamientos metafisarios (muñecas). Deformidades (pelvis y extremidades inferiores): coxa vara, pelvis en corazón de naipe francés.



Metáfisis en copa e hiperdensas en un paciente con raquitismo.



© Curso Intensivo MIR Asturias 2003

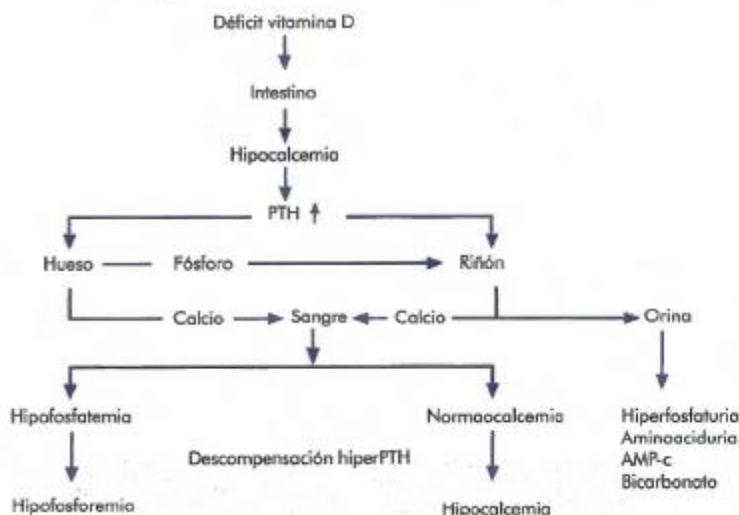
**c. COMPLICACIONES:**

- **TETANIA RAQUÍTICA:** Por hipocalcemia.
- **"NEUMOPATÍA RAQUÍTICA":** La hipotonía muscular, el predominio respiratorio abdominal y la tendencia a la malacia de las vías respiratorias intratorácicas hacen que el niño esté más expuesto a infecciones respiratorias graves (MIR).

**B. DIAGNÓSTICO**

**a. ANALÍTICA:**

- El patrón analítico más frecuente del raquitismo carencial es normocalcemia e hipofosfatemia (2 MIR).
- El aumento de la fosfatasa alcalina constituye uno de los mejores índices diagnósticos, tanto por la precocidad de su elevación como por el paralelismo con la evolución clínico-radiológica.



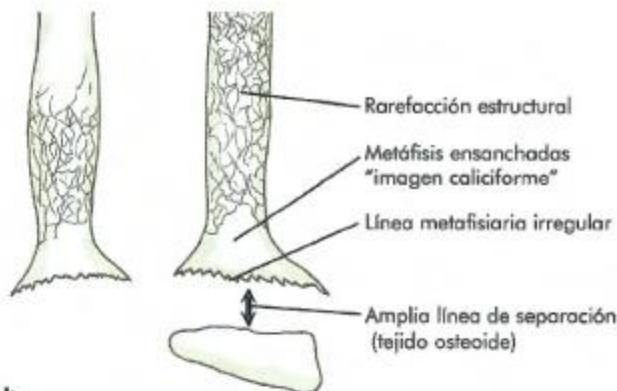
**b. RADIOLOGÍA:**

- Rarefacción ósea estructural diafisaria.
- **Metáfisis ensanchadas ("en copa de champán") (MIR).**
- Línea metafisaria irregular.
- Retraso en la mineralización epifisaria (amplia línea de separación entre metáfisis y epífisis).
- Despegamientos periósticos.
- Fracturas en tallo verde y líneas de Looser (perpendiculares al córtex).
- Imágenes laminares (aspecto en hoja de cebolla), sobre todo en los huesos membranosos del cráneo.



2010 © Curso Intensivo MIR Asturias, 02079

Radiografía de rodilla que muestra metáfisis en copa e hiperdensas en un paciente con raquitismo.



©Curso Intensivo MIR Asturias 2003

**C. TRATAMIENTO**

- Aporte de vitamina D por vía oral (preferentemente en gotas) o intramuscular (en casos de diarrea, malnutrición o por condicionantes sociales).
- **CONTROL DEL TRATAMIENTO:** Nivel de calcio, fósforo y fosfatasas alcalinas séricas y radiografía de muñeca.

**MIR 98 FAMILIA (5606):** ¿Cuál de las siguientes afirmaciones es **INCORRECTA**, respecto al raquitismo común por carencia de vitamina D?

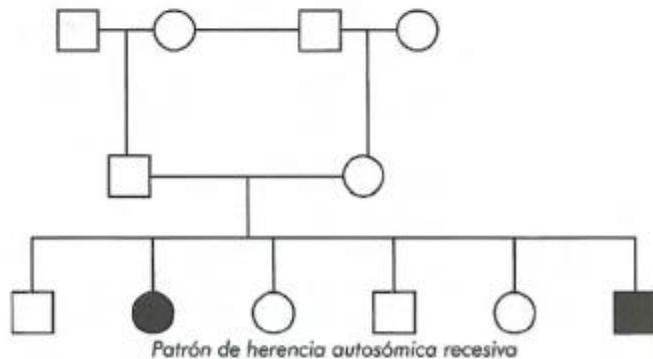
1. Generalmente la calcemia es normal.
2. Los niños de raza negra son más susceptibles.
3. Los casos esporádicos son más frecuentes que los familiares.
4. Alcanza la incidencia máxima durante el primer año de vida.
5. Presenta hiperfosforemia que es útil para el diagnóstico\*.

**8. Errores innatos del metabolismo de los aminoácidos**

**8.1. Fenilcetonuria**

**A. ETIOPATOGENIA**

- Error innato del metabolismo de los aminoácidos de herencia AR, en el cual se produce el acúmulo de fenilalanina y sus metabolitos (ácidos fenilacético y fenilpirúvico) por déficit de fenilalanina-hidroxilasa (MIR).
- Locus genético en 12q22-q24.1.



- La lesión del sistema nervioso central se debe a la elevada concentración de fenilalanina en el tejido cerebral, que interfiere en el transporte de otros aminoácidos neutros (tirosina, triptófano) en el cerebro.

**B. CLÍNICA**

Ausencia de clínica al nacimiento.

- **Síntomas precoces:** Irritabilidad, vómitos, eccema y olor a ratón (fenilacético).
- **Trastornos en piel y faneras:** 90% hipopigmentados (piel clara, cabellos rubios, ojos azules).
- **Síntomas neurológicos:** Distonía de manos, hipercinesia, temblores, hipertonía e hiperreflexia, convulsiones, alteraciones en el EEG y microcefalia. Retraso mental intenso.

**C. DESPISTAJE NEONATAL**

- a. **TEST DE GUTHRIE:** Se mide el crecimiento bacteriano de cepas que necesitan el aminoácido fenilalanina.

## b. MÉTODO FLUORIMÉTRICO, MÉTODOS DE SEPARACIÓN CROMATOGRÁFICA.

- Se aconseja que las pruebas de despistaje se realicen pasadas las primeras 72 horas de vida, preferentemente tras ingesta de proteínas.
- Se toma una muestra de sangre mediante punción en el talón impregnando con ella un papel de filtro.
- Ante un test de despistaje positivo, se deben cuantificar los niveles plasmáticos de fenilalanina.

## D. TRATAMIENTO

- **Dieta pobre en fenilalanina (MIR)** (aminoácido esencial) para mantener unos niveles plasmáticos entre 2-6 mg/dL al menos en los 12 primeros años de vida.
- Inicio precoz del tratamiento (primera semana de vida). Actualmente se recomienda que todos los pacientes sigan con restricción de fenilalanina de por vida.
- **EMBARAZADAS CON FENILCETONURIA:**
  - Cifras elevadas de fenilalanina sérica en la gestante pueden provocar en el feto retraso mental, microcefalia y malformaciones cardiacas.
  - Se deben mantener niveles inferiores a 6 mg/dL durante todo el embarazo.

## E. VARIANTES CLÍNICAS DE LA FENILCETONURIA

### a. DÉFICIT DE TETRAHIDROBIOPTERINA:

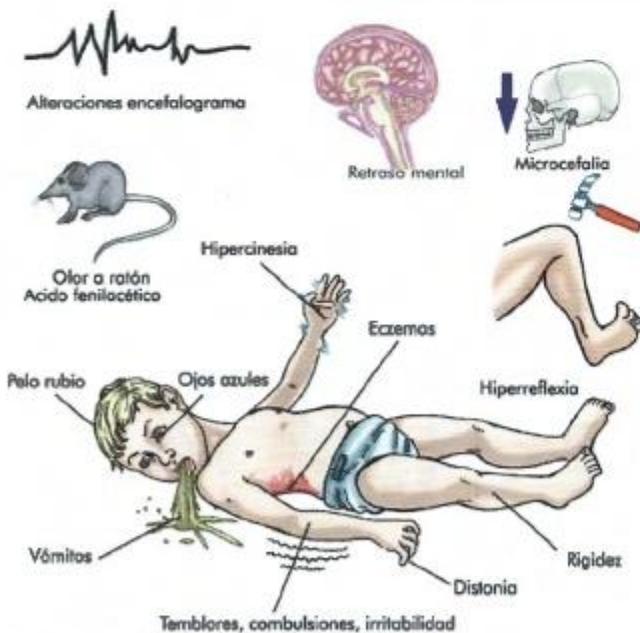
- 1-2% de todas las fenilalaninemias.
- Niveles variables de fenilalanina en plasma.
- Dieta pobre en fenilalanina, administración oral del cofactor y de los precursores de neurotransmisores deficitarios (L-Dopa y 5-hidroxitriptófano).

### b. HIPERFENILALANINEMIA BENIGNA:

- Hiperfenilalaninemia sin fenilcetonuria.
- Ausencia de clínica.
- No suele requerir tratamiento dietético especial (MIR) (actualmente no se recomienda restricción dietética alguna en los lactantes cuyas cifras de fenilalanina oscilan entre 2 y 6 mg/dL).

## Fenilcetonuria

Fenilalanina-hidroxilasa  
A.R.  
Crom 12



**MIR 00 FAMILIA (6654):** ¿En cuál de las siguientes enfermedades metabólicas **NO** hay hiperamoniemia?:

1. Acidemia propiónica.
2. Déficit de Ornitin Transcarbamilasa.
3. Hiperglicemia no cetósica.
4. Fenilcetonuria\*.
5. Síndrome de Reye.

## 8.2. Cistinosis

### A. GENÉTICA

- Herencia AR.
- Gen localizado en 17p13.

### B. PATOGENIA

Depósito lisosómico de cistina en riñón, hígado, médula ósea, sistema retículo-endotelial, mucosa intestinal, córnea...

### C. CLÍNICA

Clínicamente cursa con un síndrome de Fanconi sin litiasis (MIR), fotofobia, disfunción tiroidea...

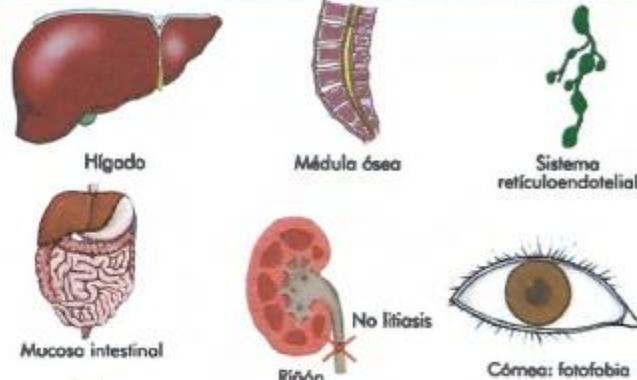
### D. TRATAMIENTO

- Cisteamina.
- Trasplante renal.

Cistinosis (Síndrome de Lignac)

A.R.  
Crom 17

Anomalia en el transporte de cistina hacia el exterior del lisosoma, lo que provoca la acumulación de cristales de cistina en diversos órganos.



Síndrome de Fanconi

Tratamiento: Cisteamina, Trasplante renal

Existen tres formas: infantil, juvenil y del adulto, tanto más graves cuanto más precoces.  
La forma del adulto afecta casi exclusivamente la córnea y es benigna.

**MIR 90 (2612):** En la istinosis ocurren las manifestaciones siguientes, **EXCEPTO**:

1. Aminoaciduria.
2. Glucosuria.
3. Raquitismo.
4. Cálculos de cistina\*.
5. Hipofosfatemia.

Cistinuria = Cálculos de cistina.

## 8.3. Alteraciones del metabolismo de la tirosina

### A. TIROSINEMIA TIPO I O TIROSINOSIS:

- Déficit de la fumarilacetato hidroxilasa.
- Herencia AR, defecto genético en 15q.
- Hepatopatía (que evoluciona a cirrosis y hepatocarcinoma) (MIR), neuropatía periférica aguda (similar a porfiria aguda intermitente) y nefropatía (síndrome de Fanconi).
- Olor "a coles".
- Dieta baja en fenilalanina y tirosina + Nitro-trifluorometilbenzol-ciclohexano (NTBC). Trasplante hepático/renal.

**TIPO I HEPATORRENAL (TIROSINOSIS) A.R.**  
Déficit de fumaril acetoacetato hidrolasa

**Tratamiento**  
Dieta baja en fenilalanina y tirosina  
NTBC  
Trasplante hepático/renal

**B. TIROSINEMIA TIPO II O SÍNDROME DE RICHNER-HANHART:**

- Déficit de tirosina-aminotransferasa citosólica hepática.
- Herencia AR, defecto genético en 15q.
- Síntomas oculares (los más frecuentes y precoces, úlceras corneales herpetiformes bilaterales), dérmicos (hiperqueratosis punteada palmoplantar) y neurológicos (retraso mental).
- Dieta pobre en fenilalanina y tirosina.

**TIPO II OCULOCUTÁNEA (Síndrome de Richner-Hanhart) A.R.**  
Déficit de tirosina aminotransferasa hepática

**Tratamiento**  
Eliminación en la dieta de fenilalanina y tirosina

**C. ALCAPTONURIA:**

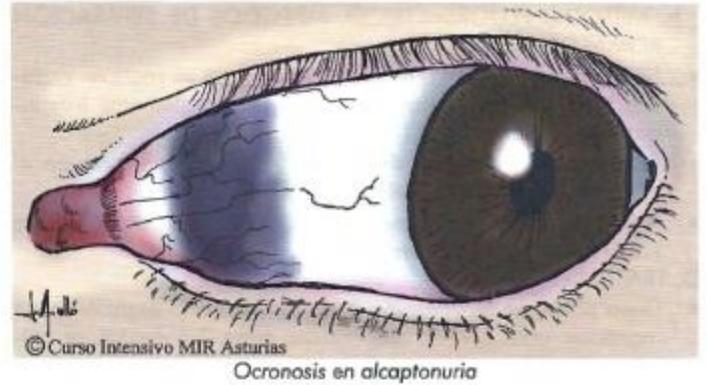
- Déficit de homogentisico-oxidasa (MIR) de herencia AR.
- Gen localizado en 3q.
- Asintomática en el niño, ocronosis en el adulto.
- Orina de color negruzco en reposo y en medio alcalino.
- Vitamina C a grandes dosis y NTBC para intentar disminuir la producción de homogentisato.

**ALCAPTONURIA-OCRONOSIS A.R.**  
Déficit de homogentisico-oxidasa

Alteración del metabolismo de la tirosina que produce la eliminación de grandes cantidades de ácido homogentisico en la orina y la acumulación del pigmento oxidado del ácido homogentisico en los tejidos conjuntivos (ocronosis).

Infancia	Vida adulta. Depósito progresivo
- Asintomático	- Tinción negruzca de mejillas, nariz, esclerótica y orejas
- Orina negruzca cuando se deja en reposo o a la luz o en medio alcalino	- Artritis ocrónica e imagen radiológica de columna lumbar en caña de bambú (calcificación de los discos intervertebrales y estrechamiento de los espacios intervertebrales)

**Tratamiento**  
Restricción dietética de fenilalanina y tirosina



**D. ALBINISMO:**

- Déficit de tirosinasa.
- Forma ocular, cutánea y óculo-cutánea.

**8.4. Homocistinuria**

**A. EPIDEMIOLOGÍA**

Alteración más frecuente del metabolismo de la metionina.

**B. GENÉTICA**

- Déficit de cistationinsintetasa (MIR) de herencia AR.
- Locus genético en 21q.

**C. CLÍNICA**

Subluxación del cristalino (MIR), retraso mental (MIR), crisis convulsivas, fenotipo marfanoide y aracnodáctilico (MIR) con piel clara, cabellos rubios y ojos azules, osteoporosis generalizada y episodios tromboembólicos (MIR) (condicionan la mortalidad).

**D. TRATAMIENTO**

- Algunos enfermos responden a grandes dosis de piridoxina, betaina y ácido fólico.
- Dieta pobre en metionina con suplementos de cisteína.

**Homocistinuria**

Cistationin-sintetasa A.R. Crom 21

**1. Tratamiento**  
Metionina ↓  
Cisteína ↑

**2. Tratamiento**  
Piridoxina  
Acido fólico  
Betaina



## 8.5. Leucinosis o enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (forma clásica)

### A. GENÉTICA

Herencia A.R.

### B. PATOGENIA

Bloqueo en la descarboxilación oxidativa de los aminoácidos de cadena ramificada (Val, Leu, Ile) por defectos del complejo deshidrogenasa de los  $\alpha$ -cetoácidos.

### C. CLÍNICA

- Síntomas en la primera semana de vida, inicialmente en forma de vómitos y dificultad para la alimentación, y posteriormente clínica neurológica (alteraciones del tono muscular, crisis convulsivas, letargia y coma) que lleva a la muerte precoz.
- Olor a jarabe de arce (melaza o "caldo Maggi").
- Cetoacidosis e hipoglucemia (la corrección de la glucemia no mejora la enfermedad clínica).

### D. DIAGNÓSTICO

Confirmación diagnóstica por cromatografía: marcado aumento de los aminoácidos ramificados y de los cetoácidos de cadena ramificada en todos los fluidos biológicos (patognomónica la presencia de aloisoleucina).

### E. TRATAMIENTO

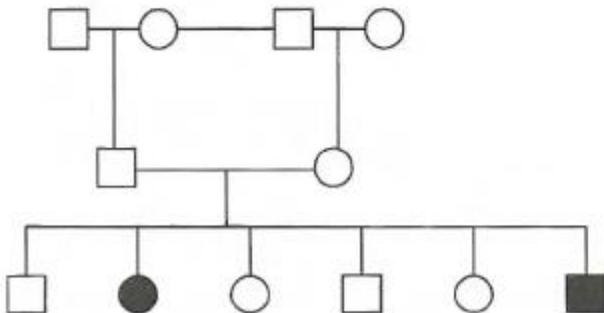
- Diálisis para eliminar rápidamente los aminoácidos ramificados y sus metabolitos + Restricción de aminoácidos de cadena ramificada (esenciales).
- Trasplante hepático.

## 9. Defectos del metabolismo de los hidratos de carbono

### 9.1. Galactosemia

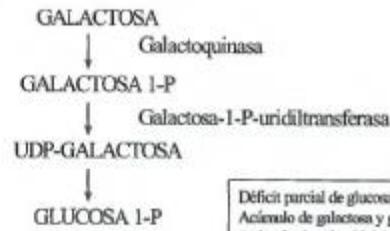
#### A. PATOGENIA

- Déficit de galactosa-1-fosfato-uridiltransferasa (forma más frecuente) de herencia AR.
- Locus genético en 9p13.



- **DÉFICIT DE GALACTOQUINASA:** Herencia AR. Cataratas sin retraso mental. Supresión de la galactosa de la dieta de por vida.

### B. FISIOPATOLOGIA



Déficit parcial de glucosa  
 Acúmulo de galactosa y galactosa-1-P  
 Acúmulo de galactitol (metabolito de la galactosa)

### C. CLÍNICA

- Vómitos, diarrea e ictericia (clínica inicial).
- Hepatomegalia que evoluciona a cirrosis (MIR).
- Catarata nuclear (2 MIR) por acúmulo de galactitol (puede regresar si el diagnóstico y tratamiento es precoz) (MIR).
- Retraso mental y del crecimiento.
- Tubulopatía renal (acidosis metabólica hiperclorémica, glucosuria, aminoaciduria).
- Hipogonadismo hipergonadotrópico en mujeres galactosémicas (acción tóxica de la galactosa 1-P sobre el ovario).
- Los pacientes con galactosemia presentan un mayor riesgo de sepsis neonatal por E. Coli.

### D. DIAGNÓSTICO

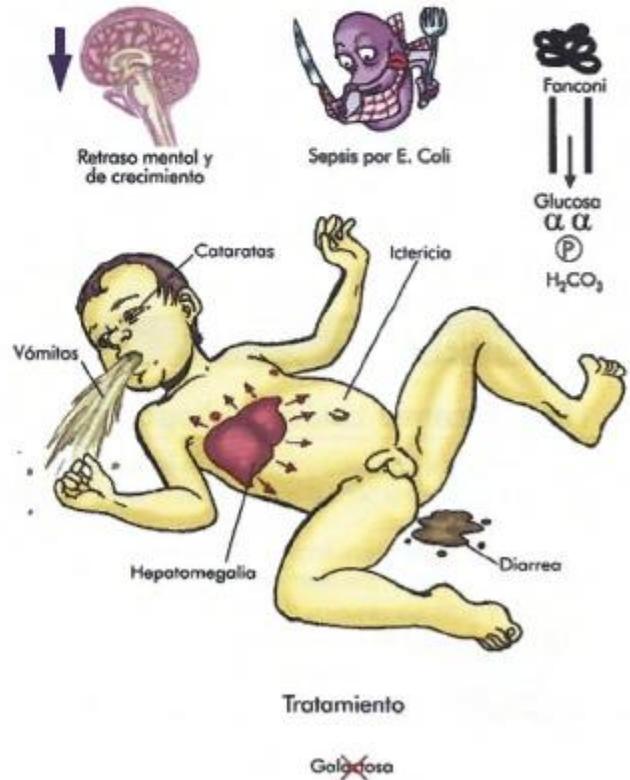
- Cuerpos reductores positivos en orina (MIR) (galactosuria), con glucosuria negativa (test de la glucosa oxidasa negativo).
- Demostración del déficit enzimático en hematies.

### E. TRATAMIENTO

- Supresión de por vida de la galactosa de la dieta (fórmulas lácteas sin lactosa) (MIR).
- Contraindicada la lactancia materna.
- Eliminar la galactosa de la dieta de mujeres embarazadas que hayan dado a luz hijos con galactosemia (riesgo aumentado de cataratas y lesión cerebral leve).

### Galactosemia

Galactosa 1P  
 Uridiltransferasa  
 A.R.  
 Crom 9



### 9.2. Intolerancia hereditaria a la fructosa

#### A. GENÉTICA

- Déficit del isoenzima B de la fructosa-1-P aldolasa (MIR) de herencia A.R.
- Locus genético en 9q22.3

**B. FISIOPATOLOGÍA**

- Acúmulo de fructosa-1-P en hígado, intestino y riñón.
- Intolerancia a la fructosa y a la sacarosa (MIR).

**C. CLÍNICA**

- Síntomas digestivos (náuseas, vómitos, dolor abdominal, rara vez diarrea).
- Síntomas hipoglucémicos postprandiales (irritabilidad, somnolencia, convulsiones).
- Hepatopatía progresiva que evoluciona a cirrosis (2 MIR).
- Tubulopatía renal.
- Retraso pondero-estatural.

**D. DIAGNÓSTICO**

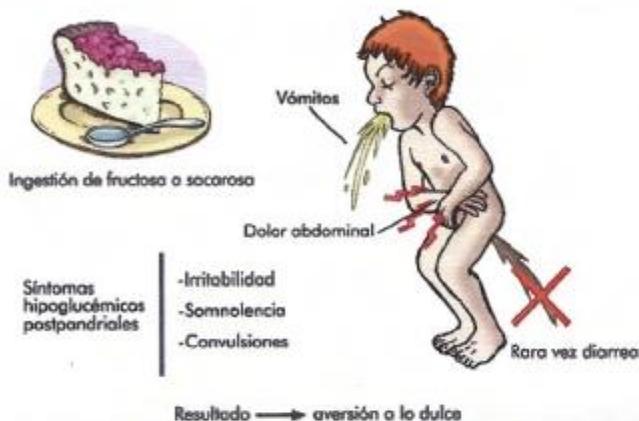
- Cuerpos reductores + en orina (fructosuria) (MIR).
- Diagnóstico definitivo mediante análisis de la actividad enzimática en hígado.

**E. TRATAMIENTO**

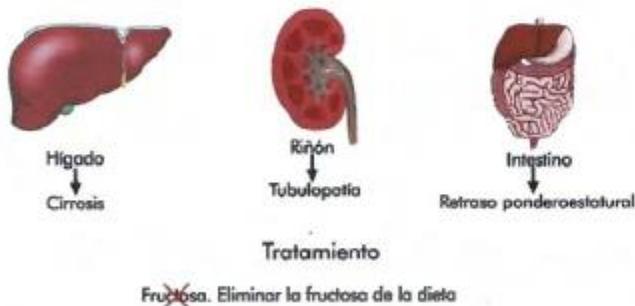
- Dieta sin fructosa, sacarosa o sorbitol.

**INTOLERANCIA A LA FRUCTOSA A.R.**

Déficit de fructosa-1-fosfato-aldolasa (isoenzima B)



Acúmulo de fructosa-1-fosfato

**10. Preguntas MIR****10.1. Hipoglucemia cetósica idiopática**

- Causa más frecuente de hipoglucemia en la infancia (MIR).
- Máxima incidencia entre los 18 meses y los 4 años de edad (MIR).
- El cuadro clínico suele presentarse por la mañana, tras ayuno prolongado (MIR), y consiste en síntomas neurológicos, vómitos (MIR) y halitosis cetósica (MIR).
- Las infecciones agudas pueden favorecer su aparición ya que coinciden con periodos de ingesta alimentaria escasa (MIR).

**10.2. SIADH****repeMIR**

Hiponatremia dilucional con sodio urinario mayor de 20 meq/L y osmolaridad baja son datos analíticos claves del SIADH. (10+)

**10.3. Carcinoma papilar de tiroides**

- Tumor tiroideo más frecuente en la infancia.
- A pesar de que los niños con cáncer tiroideo presentan adenopatías cervicales en un 80% de los casos, su pronóstico es excelente (MIR).

**MIR 10 (9453):** Niña de 5 años, completamente asintomática, y que acude a la revisión habitual del pediatra. Consulta porque su madre fue operada de un tumor de tiroides y una abuela falleció hace 10 años por un feocromocitoma. La actitud terapéutica prioritaria que adoptaremos será:

1. Exploración física exhaustiva con control de la tensión arterial para valorar si el niño puede presentar alguna enfermedad familiar.
2. Análisis bioquímico con calcitonina. Si ésta es normal no es preciso más control a esta edad.
3. Seguimiento anual de los niveles de calcitonina con estimulación con pentagastrina y, si se eleva, indicar una tiroidectomía profiláctica.
4. Estudio genético de la mutación del proto-oncogen RET c634, y si es positivo se realizará la tiroidectomía radical profiláctica a esta edad.\*
5. Estudio genético de la mutación proto-oncogen RETc634, niveles de calcitonina y PAAF (punción aspiración con aguja fina) y si son positivas se realizará la tiroidectomía radical.

**10.4. Protoporfiria eritropoyética**

- Porfiria eritropoyética más frecuente y 2ª porfiria más frecuente tras la porfiria cutánea tarda.
- Fotosensibilidad cutánea moderada (de inicio en la infancia) (2 MIR), asociada en algunos pacientes con hepatopatía crónica y colelitiasis.

**10.5. Hiperlipidemias****A. TRATAMIENTO DE LA HIPERCOLESTEROLEMIA**

- Se recomienda tratamiento farmacológico en los niños con edades  $\geq 10$  años si, después de un estricto tratamiento dietético (6 meses-1 año):
    - El colesterol LDL  $\geq 190$  mg/dL.
    - El colesterol LDL  $\geq 160$  mg/dL y:
      - existen antecedentes familiares de cardiopatía coronaria prematura (antes de los 55 años), o
      - están presentes 2 o más factores de riesgo (hipertensión, tabaquismo, colesterol HDL  $< 35$  mg/dL, obesidad grave y sedentarismo) después de que se haya intentado por todos los medios controlar estos factores.
    - Colesterol LDL  $\geq 130$  mg/dL asociados a diabetes mellitus.
  - Actualmente las estatinas deben incluirse entre los potenciales fármacos de primera línea en el tratamiento de la hipercolesterolemia infantil.
  - En España, el tratamiento con pravastatina y atorvastatina está admitido en la hipercolesterolemia familiar monogénica.
- B. TRATAMIENTO DE LA HIPERTRIGLICERIDEMIA**
- El pilar del tratamiento de los niños con hipertrigliceridemia lo constituyen la dieta, el ejercicio y la pérdida de peso.
  - El tratamiento farmacológico frente a la hipertrigliceridemia se utiliza muy poco en los niños.

**10.6. Deficiencia y exceso de vitaminas****A. DÉFICIT DE VITAMINA C / ESCORBUTO:**

- Anorexia e irritabilidad con dolor generalizado a la palpación y pseudoparálisis (piernas en posición de rana) (MIR).
- Hemorragias a distintos niveles (ensanchamiento epifisario por hemorragias periósticas, gingivitis hemorrágica (MIR)...), rosario en uniones condrocostales y hundimiento del esternón, artritis e hiperqueratosis folicular (MIR).



**MIR 07 (8722):** Un niño con anorexia, fatigabilidad e irritable, adoptando una postura con las extremidades semiflexionadas y abducidas, que llora al movilizarlo y tiene gingivitis hemorrágica e hiperqueratosis folicular, tendrá un déficit de:

1. Vitamina A.
2. Triptófano.
3. Vitamina C\*.
4. Selenio.
5. Vitamina K.

**B. EXCESO DE VITAMINA D:**

- La sintomatología suele aparecer 1-3 meses tras la toma de grandes cantidades de vitamina D.
- Se caracteriza por hipotonía, irritabilidad, estreñimiento, anorexia, poliuria y calcificaciones metastásicas (MIR).
- Cursa con hipercalcemia e hipercalciuria.

**C. DÉFICIT DE VITAMINA E:**

- El déficit de vitamina E aparece asociado con síndromes malabsortivos (fibrosis quística, atresia de vías biliares (MIR), abetalipoproteinemia) y en recién nacidos prematuros que absorben mal esta vitamina.
- Cursa con anemia hemolítica en prematuros y en niños mayores con un síndrome neurológico reversible caracterizado por neuropatía reversible, ataxia cerebelosa y miopatía (MIR).

**MIR 03 (7689):** Una niña de 10 años con atresia biliar, tratada con la técnica de Kasai cuando era lactante, presenta ahora torpeza progresiva, disminución de los reflejos tendinosos profundos y ataxia. El diagnóstico más probable es:

1. Encefalopatía hepática.
2. Deficiencias de vitamina A.
3. Encefalitis.
4. Deficiencia de vitamina E\*.
5. Ataxia de Friederich.



# RESUMEN DE ENDOCRINOLOGÍA Y METABOLISMO

## 1. TALLA BAJA. VARIANTES DE LA NORMALIDAD

- **RETRASO CONSTITUCIONAL DEL CRECIMIENTO:** Causa más frecuente de talla corta y/o de retraso puberal en la práctica clínica. Retraso puberal en paciente y en algún familiar próximo. Peso y talla normales al nacimiento. Edad ósea a menudo retrasada respecto a la edad cronológica. Pronóstico de talla final normal. Inducción de la pubertad con esteroides sexuales.
- **TALLA BAJA FAMILIAR:** Estatura baja en familiares próximos. Peso y talla normales al nacimiento. Edad ósea equivalente a edad cronológica. Pronóstico de talla final bajo.

## 2. ENANISMO HIPOFISARIO

- Se habla de **HIPOCRECIMIENTO** cuando la talla se encuentra por debajo del percentil 3 (2 desviaciones estándar) para la edad y el sexo, o cuando la velocidad de crecimiento es inferior a los estándares.
- La causa más frecuente de enanismo hipofisario es idiopática.
- El craneofaringioma es la lesión adquirida hipotálamo-hipofisaria que con mayor frecuencia ocasiona carencia de GH.
- **Clínica:** Hipocrecimiento armónico (peso y talla normales al nacimiento). Micropene, retraso puberal. Maduración ósea retrasada. Hipoglucemia espontánea durante la lactancia. Ictericia neonatal prolongada.
- La velocidad de crecimiento es el indicador más sensible para detectar precozmente una alteración del crecimiento.
- Se precisan 2 pruebas de estímulo patológicas para el diagnóstico de déficit de GH. Pico de GH < 6 ng/ml tras estímulo (déficit completo de GH). Pico entre 6-10 ng/ml tras estímulo (déficit parcial de GH).
- Determinación integrada (durante 12-24 horas) de GH: diagnóstico de la disfunción neurosecretora de GH (en esta disfunción la respuesta de GH es normal, al menos a un estímulo secretorio).
- **Tratamiento:** GH biosintética diaria, subcutánea y nocturna. Fenómeno de recanalización, con velocidad de crecimiento muy elevada durante el primer año del tratamiento, para ir declinando en los sucesivos. **Efectos secundarios:** Hipotiroidismo reversible, acs. anti-GH.
- Con la hormona biosintética no existe riesgo de encefalitis de Creutzfeld-Jacob.
- Admitido tratamiento con GH en el síndrome de Turner, retraso de crecimiento en niños prepuberales con insuficiencia renal crónica, trastorno del crecimiento en niños nacidos pequeños para su edad gestacional con un peso y/o longitud al nacimiento por debajo de -2 DE, y que no hayan mostrado una recuperación en el crecimiento a los 4 años o posteriormente, en el síndrome de Prader-Willi y como tratamiento sustitutivo en adultos con deficiencia marcada de GH.

## 3. HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

- Disgenesia tiroidea, causa más frecuente de hipotiroidismo congénito.
- **SÍNDROME DE PENDRED:** Sordera neurosensorial, bocio e hipotiroidismo.
- Sugieren hipotiroidismo al nacimiento: somnolencia, hipotonía, dificultad para la alimentación, estreñimiento, llanto ronco, ictericia neonatal prolongada, hipotermia, bradicardia, fontanelas amplias, piel y pelo secos, edema de genitales y extremidades inferiores, macroglosia, hernia umbilical.
- **Clínica postnatal:** Retraso en el crecimiento (hipocrecimiento disarmónico) y retraso mental (cretinismo). Edad ósea < Edad talla < Edad cronológica. Disgenesia epifisaria.
- Despistaje neonatal mediante la determinación de TSH.
- Tratamiento urgente con L-Tiroxina por vía oral en toma única diaria.

## 4. DÉFICIT DE 21-HIDROXILASA

- Forma más frecuente de síndrome adrenogenital congénito.
- Herencia autosómica recesiva.
- Gen de la 21-OHasa en 6p21.3.
- **Fisiopatología:** Reducción de la síntesis de cortisol y mineralcorticoides. Aumento de la actividad de renina plasmática. Niveles elevados de 17-OH-progesterona. Aumento de los esteroides androgénicos.
- **Clínica:** 1/ Forma clásica: Pseudohermafroditismo femenino y macrogenitosomía/pseudopubertad precoz en varones, edad ósea acelerada, talla final baja +/- insuficiencia mineralcorticoide (hiponatremia + hiperpotasemia) y glucocorticoide. 2/ Forma tardía o atenuada: En niñas pubarquia prematura, en mujer adulta oligomenorrea, acné, infertilidad e hirsutismo, en niños pseudopubertad precoz. 3/ Formas crípticas: sólo alteraciones analíticas.
- **Diagnóstico y despistaje neonatal:** Elevación de 17-OH-progesterona plasmática y pregnantriol en orina (basal o tras estímulo con ACTH). Elevación de androstendiona plasmática y 17-cetosteroides urinarios.
- **Tratamiento:** Hidrocortisona. Suplementos de ClNa + 9-alfa-fluorhidrocortisona. Corrección quirúrgica de los genitales externos entre los 4-12 meses.
- **Control terapéutico:** niveles plasmáticos de 17-OH-progesterona, DHEAs, androstendiona, testosterona y actividad de renina plasmática.
- **DÉFICIT DE 11-HIDROXILASA:** segunda forma en frecuencia de síndrome adrenogenital congénito. Pseudopubertad precoz / masculinización, aceleración del crecimiento e hipertensión arterial.

## 5. PATOLOGÍA DE LA PUBERTAD

- El primer signo de desarrollo puberal en las niñas es la aparición del botón mamario; en los niños el aumento del volumen testicular.
- **PUBERTAD ADELANTADA:** Inicio de la pubertad en el varón entre los 9 y 11 años; entre los 8 y 10 años en la niña.
- **PUBERTAD PRECOZ:** Aparición de síntomas o signos puberales antes de los 9 años en el varón y antes de los 8 años en la niña. Más frecuente en el sexo femenino.
- **PUBERTAD PRECOZ VERDADERA:** Siempre isosexual. Etiología más frecuente idiopática. Edad ósea acelerada, talla final definitiva disminuida. Tratamiento con agonistas de acción prolongada de la Gn-RH.



- **PUBERTAD PRECOZ FALSA:** Siempre incompleta. Tratamiento etiológico. El déficit de 21-hidroxilasa es la causa suprarrenal más importante de PPF isosexual en el varón. Los tumores testiculares son una causa rara de pubertad precoz falsa en el niño, casi siempre unilaterales, originados a partir de las células de Leydig. Forma isosexual en la niña: tumores ováricos de la granulosa, síndrome de McCune-Albright (displasia fibrosa poliostótica, manchas café con leche y pubertad precoz).
- **PUBARQUIA O ADRENARQUIA PREMATURA:** Aparición de vello púbico antes de los 8 años en las niñas y de los 9 años en los niños, sin otros signos de desarrollo puberal (en ocasiones se asocia con vello axilar). Más frecuente en las niñas. La velocidad de crecimiento y la maduración ósea están ligeramente aceleradas, sin repercusión sobre el inicio y evolución de la pubertad ni sobre la talla final. Alrededor del 50% de las niñas con pubarquia prematura presentan alto riesgo de hiperandrogenismo y de síndrome del ovario poliquístico. Se indica realizar radiografía de muñeca y determinación basal de DHEA y 17-OH-progesterona.
- **GINECOMASTIA PUBERAL IDIOPÁTICA:** Con mayor frecuencia bilateral y asimétrica, desaparece de forma espontánea sin dejar secuelas.

## 6. CRIPTORQUIDIA

- 10 veces más frecuente en el RN prematuro.
- La mayor parte de los testículos en posición alta descienden de forma fisiológica antes del año de vida.
- Asociación con infertilidad, malignización testicular –seminoma- (lo más grave) y torsión testicular.
- Tratamiento: en los 2 primeros años de vida. hCG, LH-RH intranasal. Orquidopexia. Extirpación de testes atróficos.

## 7. TORSIÓN DEL CORDÓN ESPERMÁTICO

- Dolor agudo y tumefacción del escroto, afectación del estado general con vómitos.
- Epidídimo normal, testículo muy doloroso y retraído; el testículo duele más al ser levantado (signo de Prehn); desaparece el reflejo cremastérico.
- Diagnóstico: Ecografía-doppler.
- Urgencia quirúrgica; en las primeras 6 horas el testículo es recuperable, posteriormente: orquiectomía unilateral.

## 8. DIABETES MELLITUS TIPO 1

- Edad juvenil.
- Susceptibilidad genética (HLA) → insulinitis viral → autoinmunidad → insulinopenia (péptido C postestímulo con glucagón disminuido).
- Síndrome diabético (polidipsia, poliuria, polifagia y pérdida de peso).
- Presentación brusca (cetoacidosis).
- Necesidades obligatorias de insulina. Contraindicados los antidiabéticos orales.
- **COMA CETOACIDÓTICO:** Complicación típica de la DM-1. Déficit de insulina, activación de la gluconeogénesis y cetogénesis, con aumento de glucagón y ácidos grasos libres en plasma. Anorexia, vómitos, dolor abdominal, respiración de Kussmaul. Diagnóstico diferencial con otras causas de acidosis metabólica con hiato aniónico elevado, especialmente con la cetoacidosis alcohólica. La medida fundamental del tratamiento es la administración de insulina rápida por vía i.v. o i.m., manteniendo la administración de insulina y glucosa hasta que desaparezca la cetosis. Inicialmente suero salino, aportando un glucosado al 5% cuando la glucemia descienda por debajo de 300 mg/dL, para evitar el edema cerebral tardío (causa importante de mortalidad en niños). Siempre es necesaria la administración de potasio (incluso antes de la administración de insulina si la potasemia es muy baja). Se administra bicarbonato sódico cuando el pH es inferior a 7'0, o inferior a 7'1 si se acompaña de shock, infarto de miocardio o insuficiencia cardíaca grave; se suspende cuando el pH ascienda a 7'1-7'2. Parámetros de control del tratamiento: pH e hiato aniónico.

## 9. RAQUITISMO

### 9.1. CLASIFICACIÓN

- **Raquitismo tipo I de Harrison:** Déficit de calcitriol. Ca normal o bajo/P bajo (excepto osteodistrofia renal).
  - ♦ Raquitismo carencial (forma más frecuente).
  - ♦ Raquitismo pseudocarencial o raquitismo tipo I de Prader (disminución de la 1-alfa-hidroxilasa renal).
  - ♦ Raquitismo de Rossen o tipo II de Prader (resistencia órgano terminal). Alopecia congénita total.
- **Raquitismo tipo II de Harrison:** Déficit de P inorgánico en el medio extracelular (raquitismo hipofosfatémico familiar, tubulopatías proximales complejas, raquitismo oncógeno). Ca normal/P bajo.

### 9.2. RAQUITISMO CARENCIAL

- Los niños de raza negra son más susceptibles.
- Alcanza la máxima incidencia durante el primer año de vida.
- **CLÍNICA GENERAL:** Hipotonía muscular e hiperlaxitud ligamentosa, talla baja, infecciones respiratorias.
- **CLÍNICA ÓSEA:** Craneotabes (primera manifestación a nivel craneal), "caput quadratum", fontanelas amplias con cierre retrasado, irregularidad en el brote de las piezas dentarias. Rosario costal, surco de Harrison, tórax "en quilla". Engrosamientos metafisarios, coxa vara, pelvis en corazón de naipe francés.
- **Análítica:** Normocalcemia, hipofosfatemia y aumento de fosfatasas alcalinas.
- **Radiología:** Metáfisis "en copa de champán", retraso en la mineralización epifisaria, despegamientos periósticos.
- Control del tratamiento: Nivel sérico de fosfatasas alcalinas.

## 10. FENILCETONURIA

- Déficit de fenilalanina-hidroxilasa de herencia autosómica recesiva (locus genético en el brazo largo del cromosoma 12).
- **Clínica:** Irritabilidad, vómitos, eccema y olor a ratón (síntomas precoces). 90% hipopigmentados. Hipertonía e hiperreflexia, convulsiones, alteraciones en el EEG. Retraso mental.
- Despistaje neonatal: Test de Guthrie.
- Tratamiento: Dieta pobre en fenilalanina (aminoácido esencial). Inicio del tratamiento en la primera semana de vida.
- **Embarazadas con fenilcetonuria:** Mantener niveles inferiores a 6 mg/dl por el riesgo de retraso mental, microcefalia y malformaciones cardíacas en el feto.
- La hiperfenilalaninemia benigna (hiperfenilalaninemia sin fenilcetonuria) es asintomática y no suele requerir tratamiento dietético especial.



## 11. OTROS ERRORES INNATOS EN EL METABOLISMO DE LOS AMINOÁCIDOS

- **CISTINOSIS:** Depósito de cistina en riñón (síndrome de Fanconi sin litiasis), hígado, médula ósea, S.R.E., mucosa intestinal, córnea...  
**Tratamiento** con cisteamina, trasplante renal.
- **TIROSINEMIA TIPO I O TIROSINOSIS:** Déficit de la fumarilaceto-acetohidroxilasa.
- **ALCAPTONURIA:** Déficit de homogentísico-oxidasa. Asintomática en el niño, ocronosis en el adulto. Orina de color negrozco en reposo.
- **HOMOCISTINURIA:** Alteración más frecuente del metabolismo de los aminoácidos azufrados. Déficit de cistationinsintetasa de herencia autosómica recesiva.
- **LEUCINOSIS:** Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce. Bloqueo en la descarboxilación oxidativa de los aminoácidos de cadena ramificada (Val, Leu, Ile). Olor a jarabe de arce (melaza o "caldo Maggi"). Cetoacidosis e hipoglucemia (la corrección de la glucemia no mejora la enfermedad clínica). Diálisis + Restricción de aminoácidos de cadena ramificada (esenciales), trasplante hepático.

## 12. GALACTOSEMIA

- Déficit de galactosa-1-fosfato-uridiltransferasa (**forma más frecuente**).
- **Clínica:** Vómitos, diarrea e ictericia (**clínica inicial**). Hepatomegalia (cirrosis). Catarata nuclear (por acúmulo de galactitol). Retraso mental y del crecimiento. Síndrome de Fanconi.
- **Diagnóstico:** Galactosuria con glucosuria negativa.
- **Tratamiento:** Supresión de por vida de la galactosa de la dieta (fórmulas lácteas sin lactosa, **contraindicada** la lactancia materna).

## 13. INTOLERANCIA HEREDITARIA A LA FRUCTOSA

- Déficit del isoenzima B de la fructosa-1-P aldolasa de herencia A.R.
- **Intolerancia a** la fructosa y a la sacarosa.
- **Clínica:** Síntomas digestivos (vómitos, dolor abdominal, rara vez diarrea). Síntomas hipoglucémicos postprandiales (irritabilidad, somnolencia, convulsiones). Hepatopatía progresiva que evoluciona a cirrosis. Tubulopatía renal. Retraso pondero-estatural.
- Cuerpos reductores + en orina (fructosuria).
- Dieta sin fructosa, sacarosa o sorbitol.

## 14. HIPOGLUCEMIA CETÓSICA DE LA INFANCIA

- **Causa más frecuente de** hipoglucemia en la infancia.
- **Máxima incidencia entre** los 18 meses y los 4 años de edad.
- **Clínica:** por la mañana tras ayuno prolongado, síntomas neurológicos, vómitos y halitosis cetósica.
- Las infecciones agudas pueden favorecer su aparición ya que coinciden con periodos de ingesta alimentaria escasa.

**NEUROBLASTOMA (4MIR)**

- **Tumor sólido extracraneal maligno más frecuente en la infancia, tumor sólido maligno más frecuente.** Localización más frecuente, glándula suprarrenal.
- **Clínica:** Masa abdominal irregular e indolora que suele rebasar la línea media. **Masa mediastínica:** imagen en "reloj de arena" (síndrome de Dum-Bell). Asociación con encefalopatía opsomioclónica y diarrea intensa por secreción de VIP.
- **SÍNDROME DE HUTCHINSON:** metástasis esqueléticas (exoftalmia y facies de oso panda por hematoma periorbicular).
- **Diagnóstico:** Elevación de catecolaminas urinarias (95%), se utilizan para el despistaje neonatal. RNM (fundamental para valorar la extensión del tumor y para el seguimiento). Gammagrafía con metayodobencilguanidina. Imagen "en flor marchita" en la urografía i.v. Nidos de neuroblastos" en rosetas" en la biopsia de médula ósea (obligatoria).
- **Tratamiento:** Combinación de cirugía, quimioterapia, radioterapia

**TUMOR DE WILMS (4MIR)**

- **Neoplasia renal más frecuente en la infancia.**
- **Asociaciones:** Hemihipertrofia. Aniridia esporádica. Síndrome WARG (3MIR) (aniridia, malformaciones genitourinarias, retraso mental y delección del cromosoma 11). **Metástasis** regionales por invasión de la cápsula y a distancia (pulmonares y hepáticas).
- **Clínica:** Masa abdominal palpable, indolora y lisa que no suele rebasar la línea media (signo más frecuente).
- **Diagnóstico:** Ecografía abdominal como **exploración inicial**. TAC con contraste / RNM (exploración más útil). Distorsión pielocalicial en la urografía iv. No aumento de catecolaminas.
- **Tratamiento:** Quimioterapia preoperatoria reductora (excepto en estadio I) + Nefrectomía + Poli quimioterapia postoperatoria.
- Buen pronóstico incluso en estadios avanzados, con posibilidad de extirpación quirúrgica metástasis.

**1. Incidencia general de las neoplasias en la infancia**

**A. SEGUN EL TIPO DE TUMOR**

- Leucemia (leucemia linfoblástica aguda).
- Tumores del SNC (astrocitoma pilocítico juvenil, meduloblastoma, astrocitoma difuso, ependimoma y craneofaringioma representan el 80% de los tumores cerebrales pediátricos).
- Linfomas.
- Neuroblastoma.
- Tumor de Wilms o nefroblastoma.
- Retinoblastoma.
- Tumores óseos (sarcoma osteogénico u osteosarcoma, sarcoma de Ewing).
- Tumores de partes blandas (rabdomyosarcoma = neoplasia maligna de partes blandas más frecuente en niños y adolescentes).

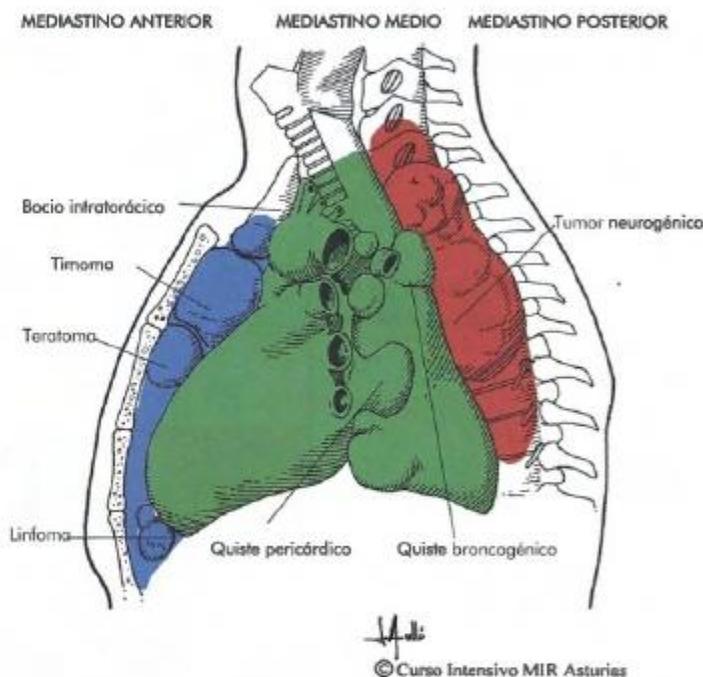
**2. Neuroblastoma**

**A. EPIDEMIOLOGÍA**

- Tumor sólido extracraneal maligno más frecuente en la infancia.
- Tumor sólido maligno más frecuente en la lactancia.
- Algo más frecuente en varones.
- 90% < 5 años (3 MIR) (edad media de diagnóstico 2 años).
- Alta tasa de remisiones espontáneas (menores de 1 año en estadio 1 o 4S) (MIR).

**B. ANATOMIA PATOLÓGICA**

- Procede de células de la cresta neural, está formado por neuroblastos (células pequeñas, redondas con gran núcleo y poco citoplasma).
- Un signo de diferenciación es la típica disposición celular en rosetas alrededor de un ovillo de fibras nerviosas.
- El **ganglioneuroma** es la forma benigna de estos tumores y en el **ganglioneuroblastoma** se alternan zonas maduras con otras indiferenciadas.
- **Localización más frecuente:** glándulas suprarrenales (44%) y ganglio abdominal paraespinal (22%), 18% en el mediastino posterior (2 MIR).
- **Metástasis:** ganglios linfáticos, médula ósea, hueso, hígado y tejido subcutáneo.



La localización mediastínica del neuroblastoma es a nivel posterior

**ESTADIOS DE EVANS:**

- ESTADIO 1: Confinado al órgano o estructura de origen.
- ESTADIO 2: Extendido por contigüidad, sin rebasar la línea media. Pueden estar afectados los ganglios regionales homolaterales (ESTADIO 2B) o no (ESTADIO 2A).
- ESTADIO 3: Extendido por contigüidad más allá de la línea media. Pueden estar afectados los ganglios bilateralmente.
- ESTADIO 4 Metástasis a distancia.
- ESTADIO 4S: Paciente con una edad < 1 año en estadio 1 ó 2 con metástasis localizadas no esqueléticas (hígado, piel o médula ósea).

**C. CLÍNICA**

**a. SINTOMATOLOGÍA GENERAL Y DE LOCALIZACIÓN:** Dolor abdominal, fiebre y afectación del estado general con astenia y palidez.

- Masa abdominal (2 MIR), firme, irregular e indolora que suele rebasar la línea media.
- Masa mediastínica: imagen en "reloj de arena", produciendo compresión medular (síndrome de Dum-Bell).
- Masa laterocervical asociada a un síndrome de Horner.

**b. SINTOMATOLOGÍA DE LAS METÁSTASIS:**

- **SÍNDROME DE PEPPER:** hepatomegalia que puede llegar a comprometer la función respiratoria.

- **SÍNDROME DE SMITH:** nódulos subcutáneos purpúreos.
- **SÍNDROME DE HUTCHINSON:** metástasis esqueléticas, preferentemente craneales (exoftalmia y facies de oso panda por hematoma periorbicular (MIR) y en huesos largos (dolor y sensibilidad local, huesos largos "apolillados").



#### c. OTRAS FORMAS CLÍNICAS:

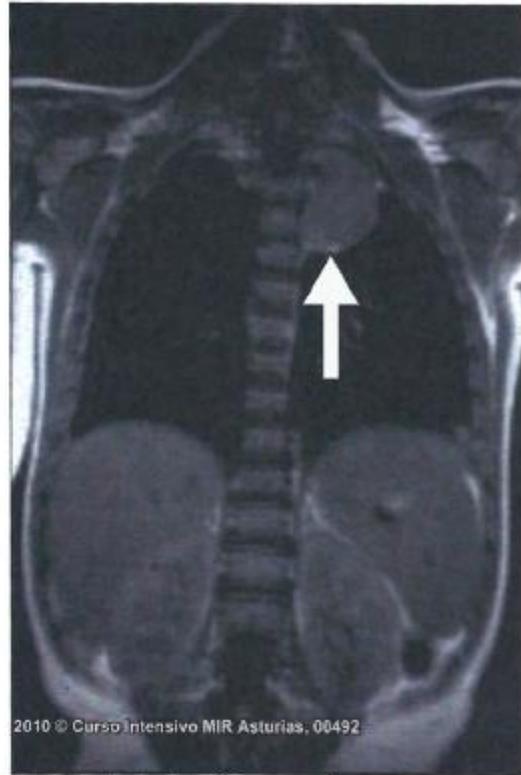
- Encefalopatía opsomioclónica aguda o síndrome de Kinsbourne.
- **Diarrea intensa por secreción de VIP (MIR).**
- Hipertensión relativamente rara.

#### D. DIAGNOSTICO

- **Ecografía / Rx simple abdomen:** calcificaciones en el interior de la tumoración, efecto masa.
- **Rx tórax:** tumores en mediastino posterior.
- **Urografía i.v.:** desplazamiento del sistema pielocalicilial sin distorsión (imagen "en flor marchita").
- **TC con contraste.**



- **RNM:** ha suplantado a la TC en los últimos años para el estadiaje de la enfermedad. Es también la mejor técnica para el seguimiento de los pacientes después del tratamiento.



RNM coronal potenciada en T1 que muestra una masa paravertebral izquierda en un niño, compatible con masa de mediastino posterior (neuroblastoma).

- **Gammagrafía con metayodobencilguanidina:** identificación neuroblastoma y de sus metástasis.
- **Punción de médula ósea:** Obligatoria (MIR), aún en ausencia de alteraciones analíticas, por la frecuente invasión metastática. Son típicos los nidos de neuroblastos "en rosetas".
- **Elevación de catecolaminas urinarias (MIR):** 95% pacientes presentan elevación de dopamina, noradrenalina, ácido homovanílico y vanilmandélico. En algunos países se utilizan para realizar el despistaje neonatal.



#### RECORDEMOS

**TUMOR + ↑↑ CATECOLAMINAS URINARIAS**  
 - Edad pediátrica: **NEUROBLASTOMA**  
 - Adulto: **FEOCROMOCITOMA**

#### E. TRATAMIENTO

- Combinación de cirugía, quimioterapia, radioterapia y trasplante autólogo de médula ósea según la extensión del tumor.
- En general los lactantes y niños con un estadio precoz (I o 2A), sin amplificación N-myc ni delección 1p a menudo curan sólo con la cirugía.
- Los lactantes con un estadio más avanzado requieren además poliquimioterapia, al igual que los niños mayores.
- La adición de radioterapia a la quimioterapia puede beneficiar a los pacientes en estadio avanzado.
- El estadio 4S con genética favorable tiene buen pronóstico y casi el 100% de los niños sobreviven sólo con tratamiento de soporte, ya que el tumor regresa de forma espontánea.

#### F. PRONOSTICO

Los **factores con mayor importancia pronóstica** en la actualidad son la edad del paciente al diagnóstico, el estadio, el estado del N-myc, la clasificación histológica de Shimoda y la ploidía en el caso de los lactantes.

BUEN PRONÓSTICO	MAL PRONÓSTICO
Edad < 1 año (MIR).	Edad > 1 año.
Estadios I, II y IVs.	Estadios avanzados (III y IV).
Expresión de TRKA (receptor del factor de crecimiento neural) (MIR).	• Amplificación del oncogén N-myc (MIR).
Índice de ADN triploide	• Delección 1p.
	Índice de ADN diploide o tetraploide (AID)



El neuroblastoma es un tumor más frecuente en niños menores de 5 años. (3+)

MIR 00 (6946): De los factores citados a continuación como predictivos de buen pronóstico en el neuroblastoma, uno de ellos es FALSO. Señálelo:

1. Edad menor de 1 año.
2. Euploidía o peridiploidía de ADN medida por citometría de flujo\*.
3. Ausencia de amplificación de N-myc.
4. Amplificación de Trk A.
5. Abundante estroma fibrilar.

MIR 01 (7014): Los tumores mediastínicos más frecuentes considerando su frecuencia global (adultos y niños) son:

1. Teratomas.
2. Linfomas.
3. Neurogénicos.\*
4. Timomas.
5. Mesenquimales.

MIR 95 (4300): En un niño de 18 meses, previamente normal, se descubre una masa tumoral de localización presacra. Antes de la realización de pruebas complementarias, ¿en qué diagnóstico pensaría en primer lugar?:

1. Neuroblastoma.
2. Tumor de Wilms.
3. Teratoma maligno\*.
4. Rabdomiocarcoma.
5. Mesenquimoma.

La localización sacrococcígea de la masa tumoral orienta hacia un teratoma. Los teratomas se suelen diagnosticar en los primeros meses de vida (el teratoma sacrococcígea es el tumor sólido más frecuente en el RN - Nelson-). Predominan en el sexo femenino y suelen ser benignos por debajo de los 2 meses, aumentando el porcentaje de tumores malignos por encima de esta edad.

MIR 05 (8206): Lactante varón de 10 meses de edad al que en un examen rutinario de salud se le descubre una masa en flanco izquierdo, dura, que sobrepasa línea media. En la ecografía abdominal dicha masa se corresponde con un tumor sólido localizado en la glándula suprarrenal izquierda. ¿Cuál de las siguientes afirmaciones es cierta?:

1. La edad inferior al año empeora el pronóstico.
2. Si presentara metástasis hepáticas estaría contraindicado el tratamiento quirúrgico.
3. Debe realizarse un aspirado de médula ósea como parte del estudio de extensión\*.
4. El tumor que presenta es más frecuente en pacientes con hemihipertrofia.
5. El empleo de la gammagrafía con metayodobencilguanidina ha sido abandonado por técnicas más específicas.

### 3. Tumor de Wilms

#### A. EPIDEMIOLOGÍA

- Neoplasia renal más frecuente en la infancia (MIR).
- Incidencia similar en ambos sexos.
- 70% < 4 años (2 MIR) (edad media de diagnóstico 2-3 años).

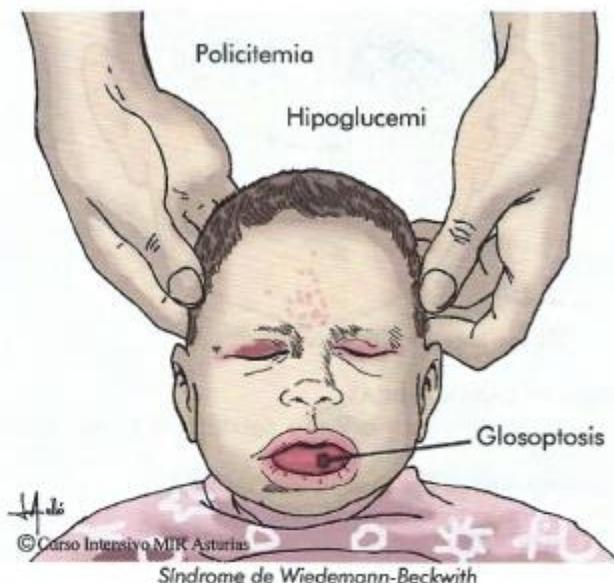
#### B. GENÉTICA

- En un 20% de pacientes con tumor de Wilms (sobre todo aquellos con nefroblastoma y trastornos congénitos asociados) se han identificado mutaciones en 11p13 (gen WT1).
- Las formas familiares (1-2%) se heredan de forma AD, aparecen a edades más precoces y son más probablemente bilaterales. La mayoría de las familias no presenta trastornos congénitos asociados.

#### C. ASOCIACIONES

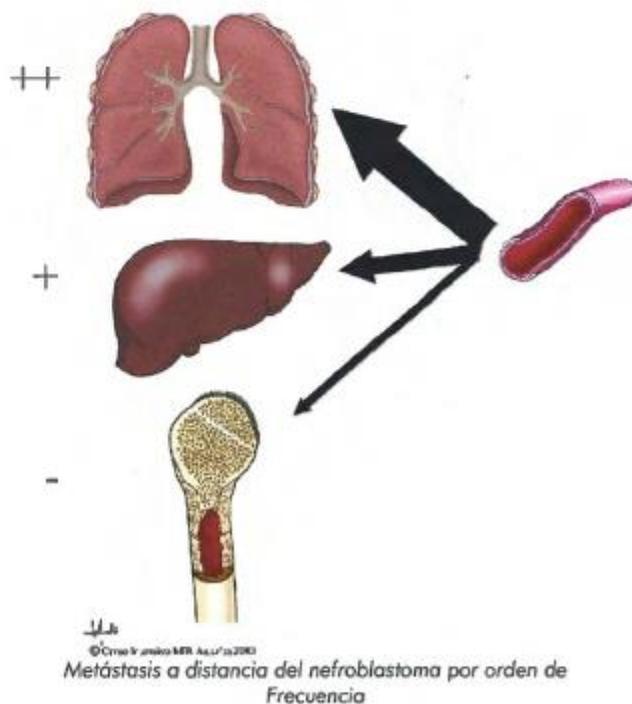
- Anomalías genitourinarias (MIR): hipoplasia, fusión y ectopia renal, duplicación de sistemas colectores, hipospadias y criptorquidia.
- Hemihipertrofia (2 MIR).

- Aniridia esporádica (MIR).
- Síndrome WAGR: aniridia, malformaciones genitourinarias y retraso mental (MIR). Deleción en el cromosoma 11p13, donde se localiza tanto el gen del tumor de Wilms (WT1) como el de la aniridia (PAX6).
- Síndrome Denys-Drash: pseudohermafroditismo masculino, insuficiencia renal de inicio precoz por esclerosi mesangial. Mutación en WT1.
- Síndrome de Wiedemann-Beckwith: hemihipertrofia, macroglosia, visceromegalia y onfalocelo. Deleción en 11p15.5.
- Otros síndromes asociados con tumor de Wilms: síndrome de Pearlman, síndrome de Sotos, neurofibromatosis y enfermedad de von Willebrand.



#### D. ANATOMÍA PATOLÓGICA

- Cuadro histológico desfavorable: anaplasia.
- Metástasis locales por invasión de la cápsula renal y por vía linfática a ganglios linfáticos regionales.
- Metástasis a distancia, sobre todo pulmonares (85%) y hepáticas. Las metástasis óseas son poco frecuentes (MIR).



#### • ESTADIAJE NWTS GROUP:

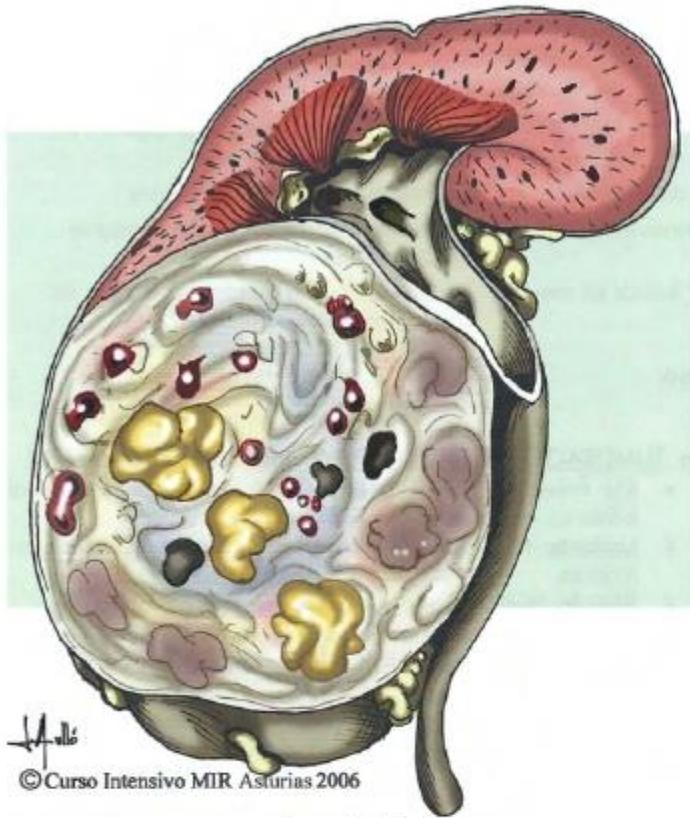
- ESTADIO I: Circunscrito al riñón, puede extirparse por completo con la superficie de la cápsula del tumor intacta.
- ESTADIO II: Extendido más allá del riñón, la cápsula está penetrada o existe tumor en el tejido blando perirrenal. Puede extirparse completamente; tras la cirugía no hay evidencia de tumor residual aparente.



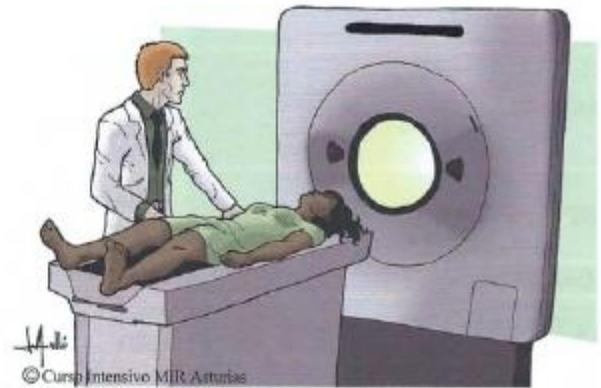
- ESTADIO III: Extensión residual no hematogena postquirúrgica circunscrita al abdomen, que puede afectar al lecho perirrenal, los ganglios linfáticos o al tejido circundante por contigüidad.
- ESTADIO IV: Metástasis hematogenas que afectan al pulmón, hígado, cerebro o hueso.
- ESTADIO V: Afectación renal bilateral.

**F. DIAGNOSTICO**

- Ecografía abdominal como exploración inicial.
- Urografía i.v.: distorsión pielocalicial (MIR).
- RNM / TC con contraste.



Tumor de Wilms



Tomografía axial computerizada



2010 © Curso Intensivo MIR Asturias, 00112

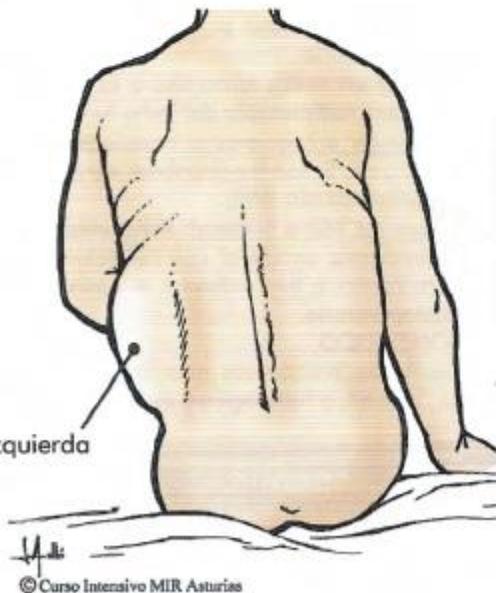
TAC abdominal con contraste intravenoso, en un niño que muestra una gran masa situada en el riñón izquierdo, compatible con un nefroblastoma

**E. CLINICA**

- Masa abdominal palpable (flanco izquierdo), indolora, lisa y firme que no suele rebasar la línea media (signo más frecuente) (5 MIR).

- Rx tórax: imágenes en "suelta de globos" o "en bala de cañón" si metástasis pulmonares (se detectan mejor con TC pulmonar).

Masa lumbar izquierda



Tumor de Wilms

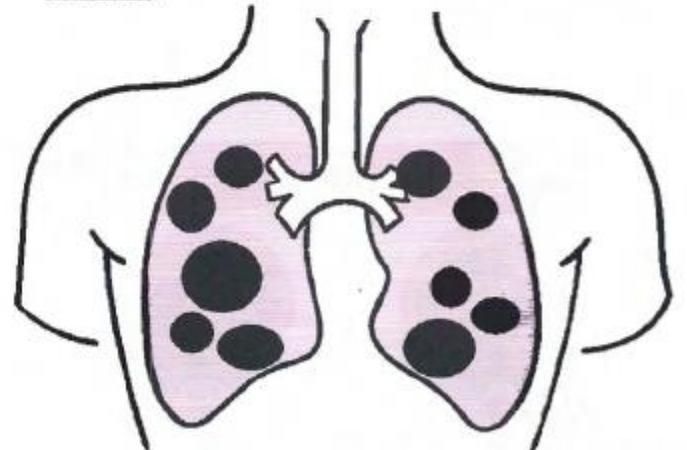


Imagen "en suelta de cañón" (metástasis pulmonares del tumor de Wilms)

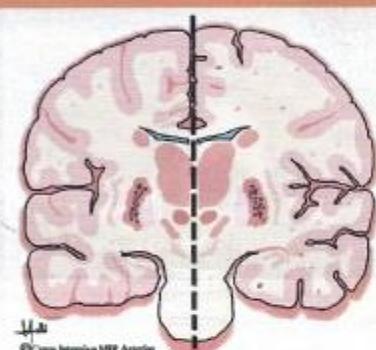
- Gammagrafía ósea en tumores con patrón histológico desfavorable.

- Otros signos/síntomas: Dolor abdominal (MIR) y/o vómitos, hipertensión arterial (MIR), hematuria microscópica (MIR).
- Menos frecuentemente síndromes paraneoplásicos por producción de eritropoyetina o hipercalcemia secundaria.

G. DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

	NEUROBLASTOMA	TUMOR DE WILMS
FRECUENCIA	++++	+++
AFECTACIÓN RENAL	Secundaria	Primaria
MASA ABDOMINAL	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Irregular</li> <li>• Suele cruzar línea media</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Lisa</li> <li>• No suele cruzar línea media</li> </ul>
METÁSTASIS	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Médula ósea</li> <li>• Oseas (Síndrome Hutchinson)</li> <li>• Hígado (Síndrome Pepper)</li> <li>• Piel (Síndrome Smith)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pulmón</li> <li>• Hígado</li> </ul>
Rx SIMPLE ABDOMEN	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Efecto masa</li> <li>• Con calcificaciones</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Efecto masa</li> <li>• Sin calcificaciones (MIR) (si existen "en cáscara de huevo")</li> </ul>
UROGRAFÍA i.v.	Imagen "flor marchita" (sin distorsión)	Distorsión pielocalicial (invasión)
ECO o TC	Masa sólida con calcificaciones intratumorales	Masa sólida con posibles hemorragias intratumorales
Rx TÓRAX	Imagen en "reloj de arena" (tumor en mediastino posterior)	Imagen en "suelta de globos" o "bala de cañón" (metástasis pulmonar)
CATECOLAMINAS URINARIAS	↑↑ HVA y HMV	HVA y HMV normales

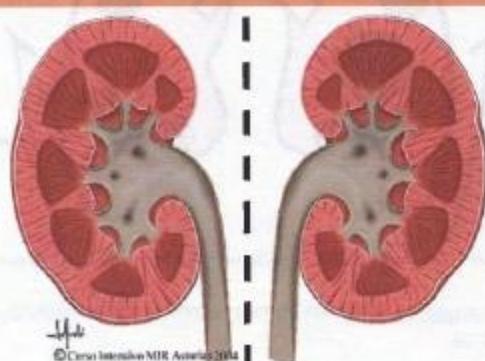
RECORDEMOS



NEURO blastoma

**Neuro** = Como un cerebro  
Masa irregular que pasa la línea media y tiene neurotransmisores-catecolaminas

RECORDEMOS



NEFRO blastoma

**Nefro** = Como un riñón  
Masa lisa que no toca la línea media (aunque puede ser bilateral) y no tiene neurotransmisores

- a. **TUMORACIÓN RENAL BILATERAL:** (por orden de frecuencia)
  - **RN:** Enfermedad renal poliquística, trombosis de vena renal bilateral, obstrucción con hidronefrosis.
  - **Lactante:** Hidronefrosis bilateral por válvulas uretrales posteriores.
  - **Párvulo:** Hidronefrosis, tumor de Wilms bilateral.
  - **Escolar:** Riñón poliquístico (forma juvenil).
- b. **TUMORACIÓN RENAL UNILATERAL:** (por orden de frecuencia)
  - **RN y lactante pequeño:** Hidronefrosis por obstrucción de la unión pieloureteral, enfermedad quística renal unilateral (displasia multiquistica), trombosis renal, tumor de Wilms.
  - **Lactante mayor y párvulo:** Tumor de Wilms, hidronefrosis unilateral.
  - **Escolar:** Absceso perinefrítico, riñón fusionado asimétrico o ectopia renal, carcinoma o sarcoma renal.

H. TRATAMIENTO

- Quimioterapia preoperatoria reductora (excepto en estadio I) + Extirpación quirúrgica del riñón afecto (obligatoria, incluso si existen metástasis pulmonares) (MIR) + Poli-quimioterapia postoperatoria.
- Si persisten restos tumorales o la histología es desfavorable se añade radioterapia del lecho tumoral.
- **Metástasis pulmonares o hepáticas localizadas:** tratamiento quirúrgico. Si son inextirpables, combinación de radioterapia + quimioterapia (MIR).
- **Tumor de Wilms bilateral:** Poli-quimioterapia preoperatoria + Nefrectomía unilateral con nefrectomía parcial contralateral o nefrectomía total bilateral + Quimioterapia y radioterapia postoperatoria.

I. PRONOSTICO

Las variables pronósticas más importantes son el tamaño del tumor, el subtipo histológico y el estadio.

repeMIR

El signo más frecuente del tumor de Wilms es la palpación de una masa abdominal indolora, lisa y que no suele rebasar la línea media. (5+)

MIR 97 FAMILIA (5127): ¿Cuál es el diagnóstico correcto en un niño menor de 5 años con síndrome WAGR (aniridia, malformaciones genitourinarias y retraso mental), que presenta una masa abdominal que corresponde microscópicamente a un tumor de células pequeñas redondas?

1. Rabdomyosarcoma.
2. Tumor de Wilms\*.
3. Linfoma tipo Burkitt.
4. Sarcoma de Ewing.
5. Neuroblastoma.



MIR 01 (7168): En un niño de 4 años con buen estado general y hemihipertrofia corporal, la madre descubre accidentalmente al bañarle una masa abdominal; el estudio urográfico i.v. muestra una masa voluminosa sin calcificación en el riñón izquierdo que distorsiona el sistema pielocalicial, y la ecografía abdominal determina el carácter sólido de la masa, así como la existencia de trombosis en la vena renal. ¿Cuál de los diagnósticos que se citan le parece el más probable?:

1. Tumor de Wilms\*.
2. Neuroblastoma.
3. Nefroma mesoblástico congénito.
4. Carcinoma renal.
5. Fibrosarcoma.

#### J. NEFROMA MESOBLASTICO

- Supone la mayor parte de los tumores renales congénitos (MIR).
- Predominio en varones.
- Similar a un leiomioma o leiomiomasarcoma de bajo grado de malignidad con nefronas atrapadas.
- Puede producir renina.
- Se considera tumor benigno, cuyo tratamiento es la extirpación quirúrgica radical.

## 4. Otros tumores típicos de la edad pediátrica

### 4.1. Tumores del S.N.C.

- Durante el primer año de vida predominan los tumores supratentoriales (tumores del complejo del plexo coroideo y teratomas).
- Entre 1-10 años predominan los infratentoriales (astrocitoma pilocítico juvenil y meduloblastoma) (MIR).
- En > 10 años vuelven a predominar los supratentoriales (astrocitomas difusos).

#### A. ASTROCITOMA CEREBELOSO:

- El astrocitoma pilocítico juvenil cerebeloso es el tumor intracraneal más frecuente en la edad pediátrica (2 MIR).
- Crecimiento lento, no invasor, no produce metástasis, sin embargo son frecuentes las recidivas.
- A menudo es quístico (MIR) y puede presentar calcificaciones.

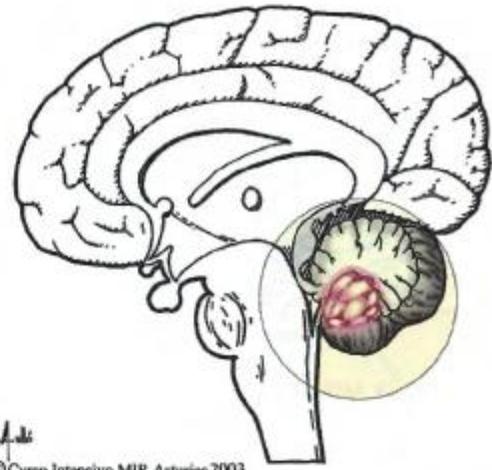


2010 © Curso Intensivo MIR Asturias, 00514

Resonancia magnética potenciada en T1 con contraste intravenoso de un niño, que muestra una lesión quística con nódulo hipercaptante en el cerebelo, compatible con astrocitoma pilocítico

- Hipertensión intracraneal por obstrucción del acueducto de Silvio, síndrome cerebeloso.
- Tratamiento quirúrgico.

- Buen pronóstico (curación en un 90% de los casos).



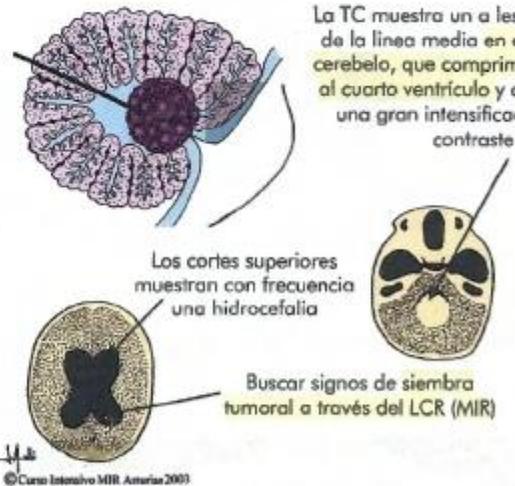
J. de

©Curso Intensivo MIR Asturias 2003

Tumores de fosa posterior: HTIC, cefalea occipital, síntomas cerebelosos y comprensión del tronco-encéfalo.

#### B. MEDULOBLASTOMA:

- Tumor maligno del SNC más frecuente en niños, con peor pronóstico en menores de 4 años.
- Segundo tumor más frecuente de fosa posterior en la edad pediátrica: localizado en el IV ventrículo (vermis cerebeloso) (2 MIR).
- Más frecuente en varones entre 5-7 años.
- Tumor muy maligno, puede metastatizar a través del L.C.R. en médula y espacio supratentorial (MIR); también metastatiza en esqueleto.
- A nivel histológico se caracteriza por la presencia de rosetas de Homer-Wright y por la positividad inmunohistoquímica para la sinaptofisina.
- Tumor de crecimiento rápido que origina hipertensión intracraneal por hidrocefalia obstructiva; a medida que progresa produce ataxia y parálisis de pares craneales.
- Cirugía + Radioterapia de todo el neuroeje (excepto en < 3 años) + Quimioterapia.



©Curso Intensivo MIR Asturias 2003

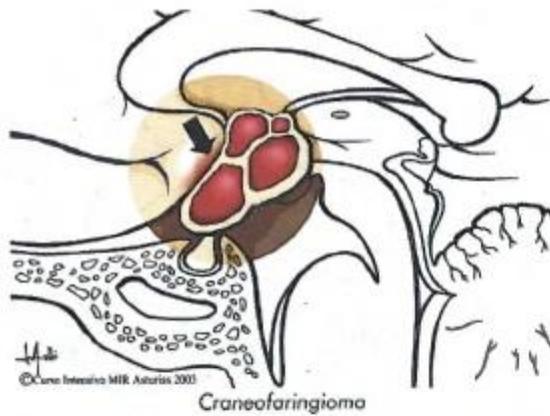
Meduloblastoma

MIR 02 (7301): ¿Cuál de los tumores del Sistema Nervioso Central que se citan a continuación puede producir diseminación o metástasis a lo largo de neuroeje?:

1. Neurocitoma.
2. Meningioma.
3. Astrocitoma anaplásico.
4. Meduloblastoma\*.
5. Glioma del nervio óptico.

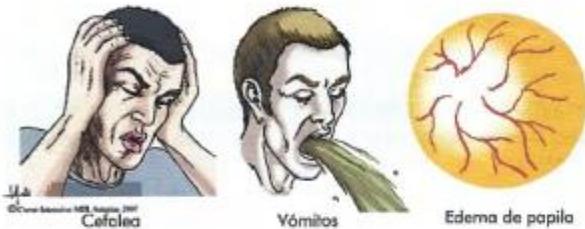
#### C. CRANEOFARINGIOMA:

- Deriva de restos embrionarios de la bolsa de Rathke (MIR).
- Localización supraselar (2 MIR) (15% intraselares) (MIR).
- Quísticos o poliquísticos (2 MIR).



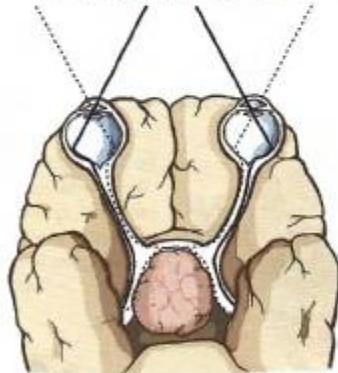
Craneofaringioma

- **En NIÑOS (3 MIR):** Hipertensión intracraneal (MIR) (cefalea, vómitos y edema de papila). Síntomas oftalmológicos (hemianopsia bitemporal) (3 MIR). Retraso del crecimiento, de la edad ósea y del desarrollo sexual. Diabetes insípida. Aumento de peso (MIR).



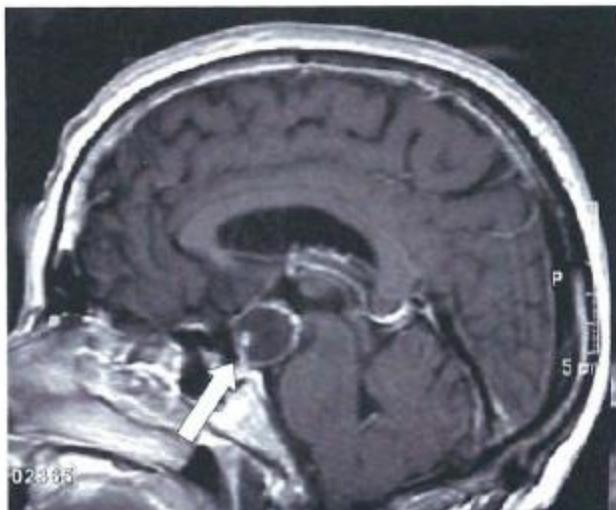
Hipertensión intracraneal

# VISION



Hemianopsia bitemporal en el craneofaringioma por compresión del quiasma óptico

- **Calcificaciones en forma de paréntesis (4 MIR)**, aumento de tamaño de la silla turca y signos de hipertensión intracraneal.



Craneofaringioma quístico.

- Cirugía + Radioterapia.



## repeMIR

El craneofaringioma es un tumor típico de la edad pediátrica que cursa con hipertensión intracraneal, hemianopsia bitemporal y calcificaciones supraselares "en paréntesis". (3+)

**MIR 95 (4234):** ¿Qué diagnóstico le parece más probable ante un joven obeso de 11 años que presenta cefalea de meses de evolución, hemianopsia bitemporal y calcificaciones supraselares en la Rx de cráneo?:

1. Granuloma tuberculoso.
2. Aneurisma del sifón carotideo calcificado.
3. Sarcoidosis.
4. Craneofaringioma\*.
5. Glioma del quiasma óptico.

**MIR 00 FAMILIA (6532):** En los craneofaringiomas es característica la presencia de:

1. Hemorragias intratumorales.
2. Quistes y calcificaciones\*.
3. Zonas de necrosis.
4. Áreas sarcomatosas.
5. Áreas de metaplasia cartilaginosa.

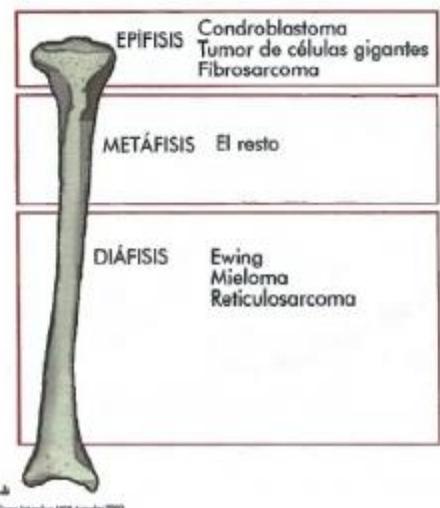
## 4.2. Tumores óseos

### A. OSTEOSARCOMA / TUMOR DE EWING :

- El osteosarcoma es el tumor óseo maligno primario más frecuente en niños y adolescentes, seguido del sarcoma de Ewing.
- En los niños < 10 años el sarcoma de Ewing es más frecuente que el osteosarcoma.



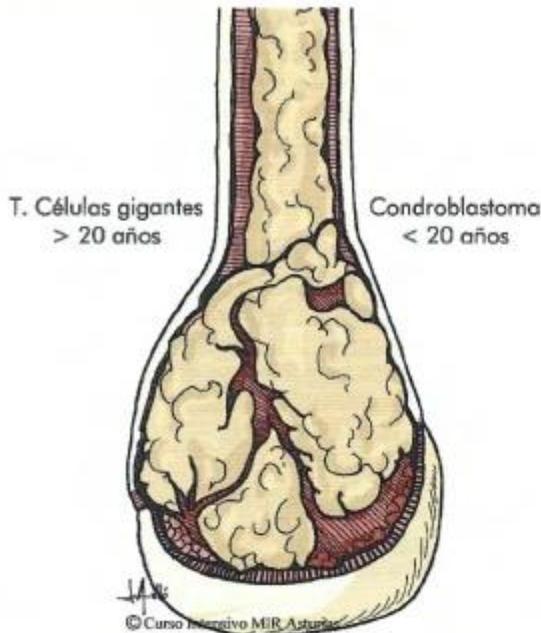
Radiografía AP y lateral de pierna que muestra una lesión lítica permeativa del tercio distal del fémur en un niño con osteosarcoma.





### B. CONDROBLASTOMA:

- Tumor benigno epifisario lítico que se desarrolla en sujetos muy jóvenes (menores de 20 años) (3 MIR).



Diferencias en las edades de presentación de los tumores epifisarios

### repeMIR

El condroblastoma aparece en personas jóvenes y se localiza característicamente en la epifisis. (3+)

MIR 96 FAMILIA (4482): ¿Cuál de los siguientes tumores óseos es de localización típicamente epifisaria?

1. Osteoma osteoide.
2. Osteoblastoma.
3. Fibroma condromixoide.
4. Condroblastoma\*.
5. Fibroma no osificante.

### TRAUMATOLOGÍA

MIR 13 (10160) (161): Paciente de 36 años que acude a urgencias por dolor e hinchazón en la región epifisaria de la tibia derecha. La imagen radiográfica es lítica, excéntrica e insufla la cortical. ¿En qué lesión tumoral habrá que pensar como más probable?

1. Osteosarcoma.
2. Tumor de células gigantes.\*
3. Encondroma.
4. Osteoma osteoide.
5. Condrosarcoma.

### C. OSTEOCONDROMA:

- Tumor óseo benigno más frecuente en general (MIR).
- Niños entre 5-10 años (MIR).
- Metáfisis de huesos largos.

MIR 12 (9967): Un niño de 14 años tiene una lesión permeativa en la diáfisis femoral. La biopsia muestra un crecimiento neoplásico difuso de células uniformes, redondas y de un tamaño ligeramente superior a un linfocito. El citoplasma es escaso y claro por la presencia de glucógeno. ¿Cuál es el diagnóstico?

1. Osteosarcoma.
2. Sarcoma de Ewing/Tumor neuroectodérmico primitivo.\*
3. Linfoma.
4. Condrosarcoma.
5. Condroblastoma.

## 4.3. Retinoblastoma

### A. EPIDEMIOLOGÍA

- Tumor intraocular más frecuente en el niño (MIR) (rabdomyosarcoma tumor orbitario más frecuente).
- Promedio de edad al diagnóstico: 18 meses.
- 20-30% de casos bilaterales.

- Más frecuentemente esporádico (90%). Los casos familiares (10%) suelen ser multifocales y bilaterales, de presentación más precoz y con predisposición al desarrollo de otras neoplasias (osteosarcoma).

### B. GENÉTICA

Gen del retinoblastoma (RB1) en el cromosoma 13q14.

### C. CLÍNICA

Leucocoria (3 MIR) ("ojo de gato amaurotico"), seguida de estrabismo (2 MIR).



Tumor intraocular en un niño, con calcificación en su interior, correspondiente a un retinoblastoma



Retinoblastoma (leucocoria y estrabismo)

### D. TRATAMIENTO

Variable según tamaño, uni o bilateralidad, extensión extraocular...

- Enucleación en tumor grande, unilateral con pérdida de visión.
- Radioterapia externa (tumores grandes) o braquiterapia (tumores pequeños).
- Fotocoagulación con láser o crioterapia en tumores pequeños periféricos que no afectan a mácula o nervio óptico.
- Poliquimioterapia.

### repeMIR

El retinoblastoma se debe sospechar ante un lactante que presente leucocoria y estrabismo. (3+)

**MIR 01 (7121):** Un niño de 20 meses de edad que presenta leucocoria en el ojo derecho. ¿Qué enfermedad entre las enumeradas puede padecer?:

1. Dacriocistitis del recién nacido.
2. Coloboma de iris.
3. Hemianopsia homínima derecha.
4. Astigmatismo.
5. Retinoblastoma\*.

**MIR 03 (7644):** Debemos sospechar un retinoblastoma en un niño que presenta los siguientes síntomas:

1. Dolor, fotofobia y lagrimeo.
2. Estrabismo y leucocoria\*.
3. Lagrimeo, fotofobia y aumento del diámetro corneal.
4. Fotofobia y quemosis conjuntival.
5. Ptosis palpebral.

#### 4.4. Histiocitosis Clase I

##### A. CLASIFICACIÓN:

La histiocitosis de clase I o histiocitosis de células de Langerhans (antigua histiocitosis X) incluye:

- Granuloma eosinófilo.
- Enfermedad de Hand-Schüller-Christian
- Enfermedad de Letterer-Siwe.

##### a. ENFERMEDAD DE LETTERER-SIWE:

- Afecta sobre todo a niños menores de 2 años (2 MIR).
- Cursa con fiebre, anemia (MIR), trombocitopenia e infiltración por células de Langerhans de hígado (hepatomegalia), bazo (esplenomegalia) (2 MIR), ganglios linfáticos (adenopatías) (MIR), piel (pápulas y placas descamativas de color amarillento parduzco, similares a las de la dermatitis seborreica y localizadas sobre todo en cuero cabelludo, flexuras y porción media de tronco) (2 MIR), pulmón, cerebro, huesos y médula ósea.
- Mal pronóstico.

**MIR 92 (3256):** Un niño de tres meses de edad, presenta enrojecimiento del área del pañal, cuello y axilas. Ha sido diagnosticado de "dermatitis seborreica" persistente y anemia crónica. La madre refiere que al nacer presentaba numerosas costras en cuero cabelludo y puntos hemorrágicos en palmas. A la exploración se detecta una hepatoesplenomegalia y otitis media. ¿Cuál es su diagnóstico más probable?:

1. Rubeola atípica.
2. Síndrome de Sweet.
3. Enfermedad de Kawasaki.
4. Enfermedad de Letterer-Siwe\*.
5. Dermatitis atópica de la infancia

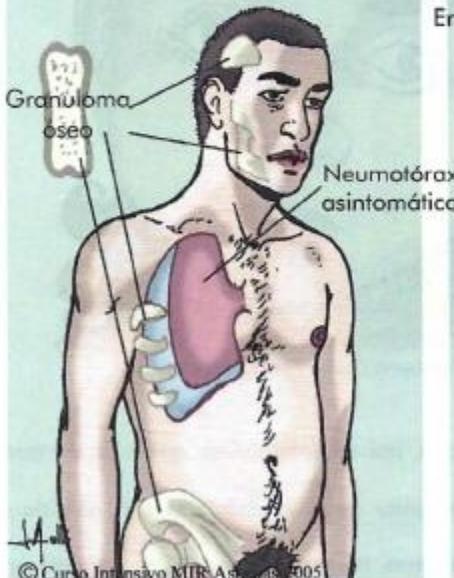
##### b. ENFERMEDAD DE HAND-SCHÜLLER-CHRISTIAN:

- Afectación polioestótica craneal, diabetes insípida y exoftalmos (MIR).

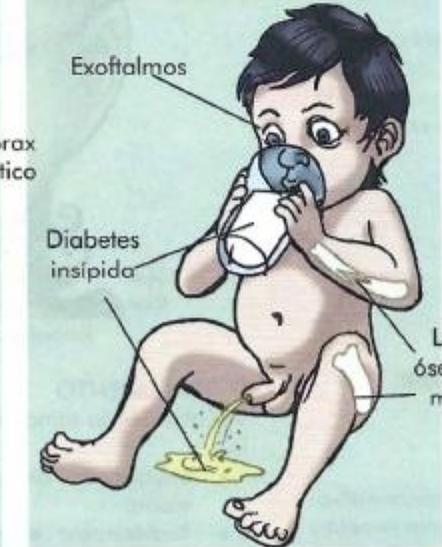
Cáncer infantil más frec.  
Cáncer sólido infantil más frec.  
Tm. Sólido extracraneal más frec.  
Tm. Abdominal más frec.  
Masa abdominal más frec.

Leucemia aguda  
Tumor SNC (astrocitoma)  
Neuroblastoma  
Neuroblastoma  
Hidronefrosis

Granuloma eosinófilo o HCL limitada no progresiva



HCL diseminada crónica sin disfunción grave de órganos  
Enfermedad de Hand-Schüller-Christian



Síndrome de Letterer-Siwe



© Curso Intensivo MIR As 2005



## 1. INCIDENCIA GENERAL DE LAS NEOPLASIAS EN LA INFANCIA

- **Por orden de frecuencia:** Leucemia (leucemia linfoblástica aguda). Tumores del SNC (astrocitoma). Linfomas. Neuroblastoma. Tumor de Wilms. Retinoblastoma. Tumores óseos (osteosarcoma, sarcoma de Ewing). Tumores de partes blandas (rhabdomioma = **neoplasia maligna de partes blandas más frecuente en niños y adolescentes**).

## 2. NEUROBLASTOMA

- **Tumor sólido extracraneal maligno más frecuente en la infancia.**
- **Tumor sólido maligno más frecuente en la lactancia (90% < 5 años).**
- Alta tasa de remisiones espontáneas (menores de 1 año en estadio 1 a 4S).
- **Procede de** células de la cresta neural.
- **Localización más frecuente,** glándula suprarrenal.
- **Clínica:** Masa abdominal irregular e indolora que suele rebasar la línea media. **Masa mediastínica:** imagen en "reloj de arena" (síndrome de Dum-Bell). Asociación con encefalopatía opsomioclónica y diarrea intensa por secreción de VIP.
- **SÍNDROME DE HUTCHINSON:** metástasis esqueléticas (exoftalmia y facies de oso panda por hematoma periorbicular). **SÍNDROME DE PEPPER:** hepatomegalia. **SÍNDROME DE SMITH:** nódulos subcutáneos purpúreos.
- **Diagnóstico:** Elevación de catecolaminas urinarias (95%), se utilizan para el despistaje neonatal. RNM (**fundamental para** valorar la extensión del tumor y para el seguimiento). Gammagrafía con metayodobencilguanidina. Imagen "en flor marchita" en la urografía i.v. Nidos de neuroblastos "en rosetas" en la biopsia de médula ósea (**obligatoria**).
- **Tratamiento:** Combinación de cirugía, quimioterapia, radioterapia y trasplante autólogo de médula ósea según la extensión del tumor.
- **Factores de mal pronóstico:** edad > 1 año, estadios avanzados, amplificación del oncogén N-myc, delección 1p, contenido global de ADN diploide o tetraploide. La expresión del TRKA se considera un **factor de buen pronóstico**.

## 3. TUMOR DE WILMS

- **Neoplasia renal más frecuente en la infancia.**
- 70% < 4 años.
- **Asociaciones:** Anomalías genitourinarias. Hemihipertrofia. Aniridia esporádica. Síndrome WARG (aniridia, malformaciones genitourinarias, retraso mental y delección del cromosoma 11). Síndrome de Denys-Drash. Síndrome de Wiedemann-Beckwith.
- **Metástasis** regionales por invasión de la cápsula y a distancia (pulmonares y hepáticas).
- **Clínica:** Masa abdominal palpable, indolora y lisa que no suele rebasar la línea media (**signo más frecuente**). Dolor abdominal y/o vómitos, hipertensión arterial, alteraciones del sedimento urinario.
- **Diagnóstico:** Ecografía abdominal como **exploración inicial**. TAC con contraste / RNM (**exploración más útil**). Distorsión pielocalicilial en la urografía iv.
- **Tratamiento:** Quimioterapia preoperatoria reductora (excepto en estadio I) + Nefrectomía (obligatoria, incluso si existen metástasis pulmonares) + Poliquimioterapia postoperatoria. Radioterapia postoperatoria si persisten restos tumorales o si la histología es desfavorable.
- **Metástasis pulmonares o hepáticas** localizadas: tratamiento quirúrgico. Si son inextirpables, combinación de radioterapia + quimioterapia.
- **NEFROMA MESOBLASTICO:** **Supone la mayor parte de** los tumores renales congénitos (**excepcional fuera** del periodo neonatal). Similar a un leiomioma o leiomioma de bajo grado de malignidad. Extirpación quirúrgica.

## 4. TUMORES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

- **Entre 1-10 años predominan** los infratentoriales (astrocitoma pilocítico juvenil y meduloblastoma).
- **ASTROCITOMA CEREBELOSO:** **Tumor intracraneal más frecuente en la edad pediátrica.** De crecimiento lento, no invasor. Quístico y con calcificaciones. **Clínica:** Hipertensión intracraneal, síndrome cerebeloso. **Tratamiento** quirúrgico. Buen **pronóstico**.
- **MEDULOBLASTOMA:** Segundo tumor más frecuente de fosa posterior en la edad pediátrica. **Localizado en** vermis cerebeloso. Muy maligno, metastatiza a través del lcr. **Clínica:** Hipertensión intracraneal, ataxia y parálisis de pares craneales. **Tratamiento:** Cirugía + radioterapia de todo el neuroeje (excepto < 3 años) + quimioterapia.
- **CRANEOFARINGIOMA:** **Deriva de** restos embrionarios de la bolsa de Rathke. **Localización** supraselar (15% intraselares). Quístico. **En NIÑOS:** hipertensión intracraneal, hemianopsia bitemporal, retraso del crecimiento y del desarrollo sexual, diabetes insípida, aumento de peso. Rx: calcificaciones en forma de paréntesis, aumento de tamaño de la silla turca. **Tratamiento:** cirugía + radioterapia.

## 5- TUMORES ÓSEOS

- **OSTEOSARCOMA:** **Tumor óseo maligno primario más frecuente en niños y adolescentes.**
- **CONDROBLASTOMA:** Tumor benigno **epifisario** lítico, típico de sujetos jóvenes (< 20 años).
- **OSTEOCONDROMA:** **Tumor óseo benigno más frecuente en general.** **Diagnóstico entre 5-10 años** en forma de masa ósea no dolorosa localizada en metáfisis de huesos largos.

## 6. RETINOBLASTOMA

- **Tumor intraocular más frecuente en el niño (rhabdomioma tumor orbitario más frecuente).**
- **Edad media al diagnóstico** 18 meses.
- Esporádico en un 90%.
- **Clínica:** Leucocoria ("ojo de gato amaurotico"), estrabismo.
- **Tratamiento** depende del tamaño, extensión... (enucleación, radioterapia, fotocoagulación, poliquimioterapia).

## 7. HISTIOCITOSIS CLASE I

- **ENFERMEDAD DE LETTERER-SIWE:** **Afecta sobre todo a** niños menores de 2 años. **Cursa con** fiebre, anemia, trombocitopenia, hepatoesplenomegalia, adenopatías y dermatitis similar a la dermatitis seborreica, localizada sobre todo en cuero cabelludo, flexuras y porción media de tronco. Mal pronóstico.



## GLOMERULONEFRITIS AGUDA POSTESTREPTOCÓCICA

- **Síndrome nefrítico agudo más frecuente en la infancia.** Más frecuente entre 2-12 años.
- **Anatomía patológica:** Proliferación endocapilar difusa. "Humps". Depósitos granulares de IgG y C3 en inmunofluorescencia.
- **Clínica:** Infección por *Estreptococo*  $\beta$ -hemolítico del grupo A en faringe, o menos frecuentemente cutánea. Periodo de latencia (6-10 días infección faríngea, 2 semanas infección cutánea). **Más frecuentemente** asintomático; síndrome nefrítico (hematuria macroscópica, edemas, hipertensión arterial, proteinuria no selectiva, oliguria transitoria).
- Hipocomplementemia (C3 y CH50) transitoria. Elevación de ASLO.
- Tratamiento sintomático. **No indicados** esteroides ni citostáticos.

## 1. Infección del tracto urinario (ITU)

### A. EPIDEMIOLOGÍA

- Durante el período neonatal y el primer año de vida predomina en varones (MIR). A partir de los tres años, predomina en el sexo femenino. (relación 10/1)
- Transmisión por vía ascendente, incluso en periodo neonatal. Hay un 20% de hemocultivos positivos en niños con ITU, pero es consecuencia de la pielonefritis secundaria que se produce, y no la causa.

### B. ETIOLOGÍA

- *E. Coli* como germen más frecuente (2 MIR), *Proteus*, *Klebsiella*...
- Adenovirus como agente causal de la cistitis hemorrágica.

### C. CLÍNICA

- RECÉN NACIDO:** Detención de la curva ponderal, vómitos, diarrea, rechazo del alimento, ictericia, hipo o hipertermia.
- LACTANTE:** Clínica inespecífica extrarrenal: hipertermia (MIR), irritabilidad, llanto miccional, desnutrición, inapetencia (MIR), vómitos (MIR) y diarrea, palidez, piel grisácea, orina turbia y maloliente, ocasionalmente hematuria macroscópica.
- PÁRVULO Y ESCOLAR:** **Manifestaciones urinarias:** Disuria, polaquiuria, tenesmo, enuresis, incontinencia, poliuria, polidipsia, hipertensión arterial, orina turbia o hematuria, dolor subcostal, suprapúbico, puñopercusión positiva.

### D. DIAGNÓSTICO

#### a. EXAMEN DEL SEDIMENTO URINARIO:

- Leucocituria, hematuria, nitritos + (diagnóstico de sospecha) (MIR).

#### b. URINOCULTIVO:

- Recuento de colonias tras siembra y cultivo en agar durante 48 horas > 100.000/ml (2 MIR); cualquier número de colonias si la orina se recoge por punción suprapúbica (2 MIR).
- La existencia en el urinocultivo de 2 o más bacterias debe llevar a sospechar una contaminación y repetir el examen.



Diagnóstico de certeza de la ITU mediante el cultivo cuantitativo de orina

#### c. DIAGNÓSTICO POR IMAGEN:

Puesto que actualmente se acepta que el reflujo vésicoureteral no suele ser tributario de tratamiento quirúrgico y que la profilaxis antibiótica no está indicada cuando es de intensidad leve o moderada, ha disminuido considerablemente el interés de realizar cistografías sistemáticamente en los niños y niñas con IU.

Por otra parte, la gammagrafía renal pocas veces aporta información que modifique la actuación en la práctica clínica. En consecuencia, en la mayoría de ocasiones no se requieren -y es preferible evitar- pruebas invasivas o que ocasionan irradiación.

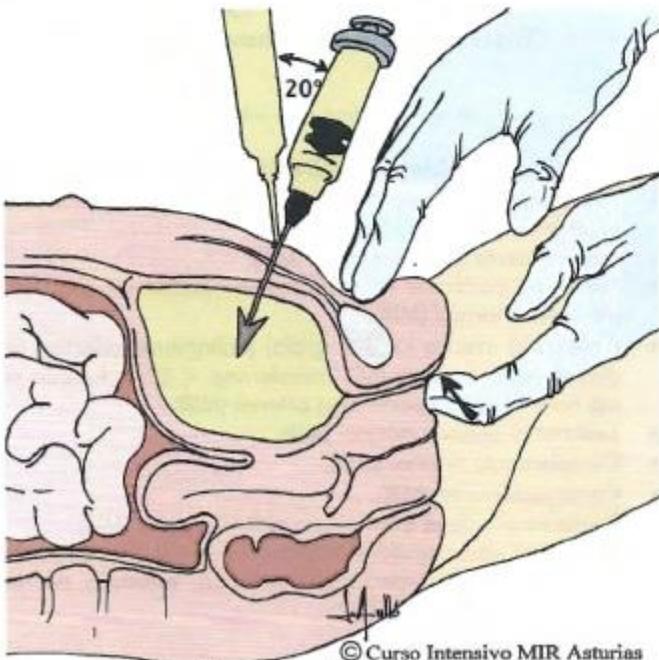
- **Ecografía renal, método de "diagnóstico por imagen" más utilizado (MIR).** Se recomienda como el estudio de imagen inicial durante el primer episodio de ITU.
- **Cistografía miccional:** método de elección para la identificación del reflujo vésico-ureteral.
- **Gammagrafía renal con DMSA marcado con Tc<sup>99m</sup>:** valora morfología renal, identificando lesión renal aguda y crónica (cicatrices renales) (MIR). El estudio con DMSA tardío, dirigido a la detección de cicatrices, no debe realizarse antes de 5-6 meses y preferiblemente a partir de los 9-12 meses del episodio inicial de infección.
- **Exploración isotópica con DTPA (+/- furosemda):** valora morfología y función renales.
- **Urografía intravenosa.**

### E. TRATAMIENTO

- Buena hidratación, higiene estricta de genitales externos, recto y periné, evitar el estreñimiento.
- Valorar **tratamiento hospitalario** si: lactante < 3 meses, sospecha de malformación urológica, afectación del estado general (aspecto tóxico, deshidratación...), tolerancia digestiva no garantizada, situación sociofamiliar con inseguridad del cumplimiento de la antibioterapia oral.

#### a. PIELONEFRITIS AGUDA: (MIR)

- **Tratamiento hospitalario:** Ampicilina + Gentamicina, aminoglucósido sólo o cefalosporina de 3ª generación i.v. durante 3-5 días o al menos 72 horas tras la desaparición de la fiebre, seguido de tratamiento v.o., según resultado de antibiograma, hasta completar 10-14 días.
- **Tratamiento oral:** Cefixima o Amoxicilina-clavulánico durante 10 días con seguimiento estrecho del paciente.



© Curso Intensivo MIR Asturias  
Recogida de la orina mediante punción suprapúbica

b. ITU DE VÍAS BAJAS: Tratamiento antibiótico (trimetoprim-sulfametoxazol, cefalosporina) v.o. durante 3-5 días.

c. BACTERIURIA ASINTOMÁTICA EN LA NIÑA:

- Suele evolucionar hacia la curación espontánea.
- Si no hay uropatía, la abstención terapéutica es lo recomendado.

d. TRATAMIENTO PROFILÁCTICO:

- Con los datos actuales no parece justificada la profilaxis prolongada de la ITU no complicada, incluso en casos de reflujo vésico-ureteral de bajo grado o de lesión renal aguda sin reflujo. Puede mantenerse la recomendación de profilaxis en niños menores de 2 años con ITU febril hasta finalizar los estudios de imagen (cistografía), en niños con reflujo de grado IV-V, y en pacientes con infecciones de repetición (MIR).
- Trimeto-Sulfa, nitrofurantoína, cefadroxilo en dosis única nocturna.

MIR 99 (6370): Lactante de 10 meses que comienza hace 3 días con fiebre de hasta 38.7°C, vómitos y rechazo de los tomas. No presenta síntomas catarrales. En la exploración no se objetiva ningún foco infeccioso. En el hemograma existe un leucocitosis con desviación izquierda y la proteína C reactiva muestra unos valores 10 veces por encima de lo normal. En el análisis de orina hay nitritos y leucocitos positivos, con 15-20 leucocitos por campo en sedimento urinario. ¿Qué actitud de las siguientes hay que adoptar en este momento?:

1. Diagnosticar una infección urinaria y administrar antibióticos orales durante 10 días.
2. Realizar una punción lumbar para estudio del líquido cefalorraquídeo.
3. Recoger un urocultivo y comenzar tratamiento antibiótico hasta ver sus resultados\*.
4. Tratar con antiémbicos y ver evolución sin hacer ninguna prueba más de momento.
5. Hacer un estudio gastroduodenal para descartar un reflujo gastroesofágico.

MIR 01 (7167): Una niña de 2 años padece un reflujo vesicoureteral grado IV, diagnosticado por cistouretrografía miccional durante su primer episodio de infección urinaria. Usted desea realizar una gammagrafía renal para investigar cicatrización renal. ¿Cuánto tiempo después de la infección urinaria esperaría ver signos iniciales de cicatrización permanente?:

1. 2 a 3 semanas.
2. 1 a 2 meses.
3. 4 a 5 meses\*.
4. 7 a 8 meses.
5. 11 a 12 meses.

Aunque no existe un completo consenso, el protocolo actual de estudio mediante técnicas de imagen tras una primera infección del tracto urinario de vías altas, en niños y niñas menores de 4 años de edad, incluye la realización de una ecografía renal y una cistouretrografía miccional. En centros donde se tiene acceso a estudios isotópicos se realizará además una gammagrafía renal con DMSA, bien en el episodio agudo o a los 6-12 meses del episodio agudo para diagnosticar cicatrización renal (Cruz).

MIR 02 (7425): En la infección del tracto urinario en el niño, ¿cuál de las siguientes respuestas es la INCORRECTA?:

1. En el período neonatal las niñas la padecen con más frecuencia\*.
2. El microorganismo más frecuente implicado es el E. Coli.
3. Se recomienda realizar una ecografía renal en el primer episodio de infección urinaria.
4. En caso de pielonefritis los antibióticos indicados son las cefalosporinas de tercera generación, el amoxiclavulánico y los aminoglucósidos.
5. La gammagrafía renal con ácido dimercaptosuccínico marcado con Tc 99 es la mejor exploración para detectar cicatrices renales.

MIR 12 (9889): Lactante de 13 meses que acude a urgencias por fiebre de hasta 39° C de 48 horas de evolución sin otra sintomatología asociada. Exploración por órganos y aparatos sin hallazgos significativos, destacando buen estado general. Usted le iba a entregar el alta domiciliaria pero el adjunto de Pediatría que está de guardia le pide un sistemático de orina y un urocultivo por sondaje. En la orina destaca leucocituria ++, hematuria + y nitritos ++ y en el Gram de orina se observan bacilos Gram negativos. En la analítica de sangre no existe leucocitosis y la proteína C reactiva es de 50 mg/L. El adjunto le dice ahora que no es preciso que el niño ingrese y que le pauten un antibiótico oral. Señale el tratamiento empírico MENOS adecuado en este caso:

1. Amoxicilina\*.
2. Amoxicilina-clavulánico.
3. Cefuroxima axetilo.
4. Cotrimoxazol.
5. Cefixima.

## 2. Glomerulonefritis

### 2.1. Enfermedad de cambios mínimos

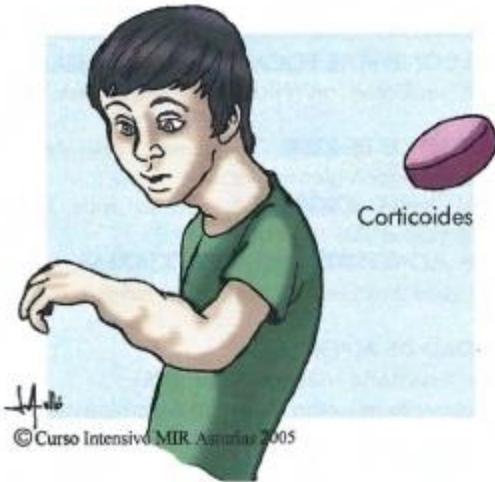
A. SÍNDROME NEFRÓTICO: Síndrome clínico caracterizado por la presencia de proteinuria importante e hipoalbuminemia, acompañada en grado diverso de edema, hiperlipidemia y lipiduria, trombosis (vena renal), infecciones (peritonitis neumocócica)... (MIR).



Síndrome nefrótico en infancia

B. ENFERMEDAD DE CAMBIOS MÍNIMOS:

- Representa > 80% de los síndromes nefróticos primarios en la infancia (MIR).
- Más frecuente entre 2-6 años (MIR).
- Fusión de podocitos en microscopio electrónico. Microscopio óptico normal (MIR).
- Proteinuria intensa (> 3'5 g/día) y altamente selectiva (índice de aclaramiento IgG/Transferrina < 0'1), función renal normal y sin hipertensión arterial (MIR).
- Sedimento urinario normal (MIR).
- Complemento normal (MIR).
- Curso recidivante (MIR).
- Buena respuesta al tratamiento con esteroides (MIR).
- Biopsia si características atípicas (< 6-12 meses/adulto, macrohematuria, hipocomplementemia, ausencia de respuesta a esteroides...) (MIR).
- Pronóstico excelente (MIR).
- Puede existir conversión desde cambios mínimos a glomeruloesclerosis focal y segmentaria o a proliferación mesangial difusa (MIR).



La enfermedad de cambios mínimos responde al tratamiento con Corticoides

MIR 97 (5303): En la nefropatía de cambios mínimos, las afirmaciones siguientes son ciertas. **EXCEPTO** una. Señálela.

1. Es responsable de al menos el 75% de los síndromes nefróticos en la infancia.
2. Suele responder a los esteroides a dosis adecuadas.
3. No evoluciona nunca a la glomeruloesclerosis focal\*.
4. Puede presentarse como fracaso renal agudo.
5. Suele cursar sin hematuria.

MIR 98 (5805): En un niño de 5 años en anasarca de 20 días de evolución y con una analítica de proteinuria muy selectiva de 6 g/24 horas, sedimento urinario normal, hipoalbuminemia e hiperlipidemia, acompañando a una creatinina plasmática de 0.6 mg/dL, el diagnóstico más probable será:

1. Hialinosis focal.
2. Nefropatía de cambios mínimos\*.
3. Glomerulonefritis aguda postestreptocócica.
4. Nefropatía membranosa.
5. Nefropatía de cambios mínimos con insuficiencia renal evolucionada.

MIR 00 FAMILIA (6598): Un niño de 6 años presenta edema generalizado y proteinuria de 8 gramos al día, sin hematuria, hipertensión ni disminución de la función renal. La actitud más adecuada en este caso sería:

1. Confirmar la existencia de Proteinuria.
2. Precisar la selectividad de la Proteinuria.
3. Realizar biopsia renal.
4. Estudiar a fondo su estado inmunológico.
5. Administrar esteroides\*.

MIR 03 (7685) / 05 (8209): Todo lo que sigue acerca del síndrome nefrótico en el niño es cierto, **EXCEPTO**:

1. Colesterol sérico elevado.
2. El 85% se debe a la forma histológica de enfermedad de cambios mínimos.
3. Reabsorción reducida de sodio por el riñón\*.
4. Triglicéridos séricos elevados.
5. La hipoalbuminemia es la causa de la hipoproteinemia.

Síndrome nefrótico = Hiperaldosteronismo secundario = ↑ reabsorción tubular de sodio (MIR).

MIR 06 (8372): La presencia de proteínas en la orina puede ser un marcador importante de enfermedad renal. Señale la respuesta **INCORRECTA**:

1. La excreción urinaria de proteínas, superior a 3 g/24 horas supone en la práctica, que exista afectación glomerular.
2. La rara presencia de Proteinuria selectiva (IgG/albumina  $L < 0.1$ ) implica un mal pronóstico en la nefritis de cambios mínimos\*.
3. La presencia en la orina de proteínas de bajo peso molecular, de forma aislada, sugiere afectación tubular renal.
4. La microalbuminuria es factor pronóstico de la nefropatía diabética.
5. La proteína de Tamm-Horsfall se compone de mucroproteínas secretadas por las células tubulares.

MIR 08 (8988): Paciente de 7 años de edad que consulta por aumento de tamaño de la bolsa escrotal derecha, siendo derivado a la consulta de Cirugía para descartar hidrocele o hernia inguinal. Es visto en la consulta de Cirugía tres semanas más tarde donde aprecian edema escrotal y de pene, edema palpebral y edema de miembros inferiores siendo remitido a Urgencias. No refiere oliguria. Exploración: FC: 90 l.p.m. T.A.: 105/65 mm Hg. T°: 36,5°C. Sat O<sub>2</sub>: 98%. Buen estado general, color pálido de piel. Edemas palpebrales bilaterales. Edema con fóvea hasta raíz de miembros inferiores. Edema escrotal y peneano. Auscultación cardiopulmonar normal. Abdomen distendido, no doloroso, con aparente ascitis sin visceromegalias, ni masas anormales. ORL: normal. Antecedentes personales sin relevancia. Antecedentes familiares: Padre con diabetes insulinodependiente. ¿Cuál sería su primera sospecha diagnóstica?

1. Insuficiencia cardíaca.
2. Síndrome nefrótico\*.
3. Glomerulonefritis proliferativa.
4. Insuficiencia hepática.
5. Insuficiencia renal.

MIR 11 (9671): Con respecto al síndrome nefrótico idiopático, señale la respuesta correcta:

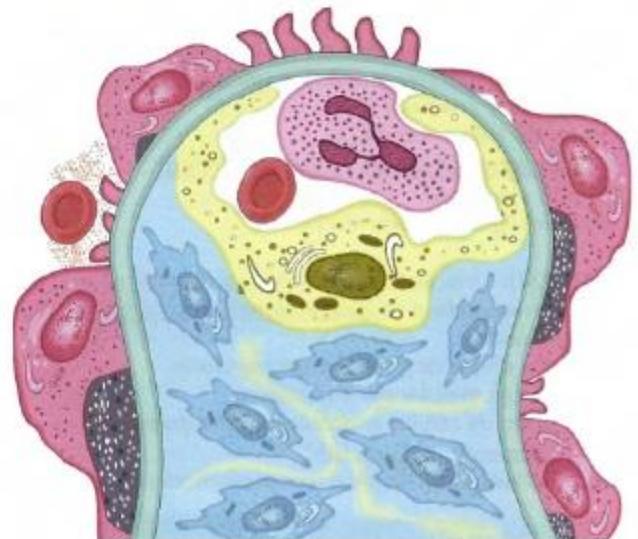
1. El tipo histológico más habitual es la hiperplasia mesangial difusa.
2. El síndrome nefrótico idiopático por lesiones mínimas (síndrome nefrótico de cambios mínimos) es más frecuente en los niños mayores de 8 años.
3. La glomeruloesclerosis segmentaria y focal es la forma histológica que mejor responde al tratamiento con corticoides.
4. La biopsia renal es necesaria en todos los pacientes, para poder establecer una orientación pronóstica e instaurar el tratamiento adecuado.
5. La dislipemia y la hipercoagulabilidad sanguínea son manifestaciones clínicas habituales en los pacientes con síndrome nefrótico\*.

## 2.2. Glomerulonefritis aguda postestreptocócica

A. **SÍNDROME NEFRÍTICO**: Síndrome caracterizado por la aparición brusca de hematuria (elemento más constante y relevante), proteinuria y cierto grado de insuficiencia renal, acompañada de hipertensión arterial y edema (MIR).

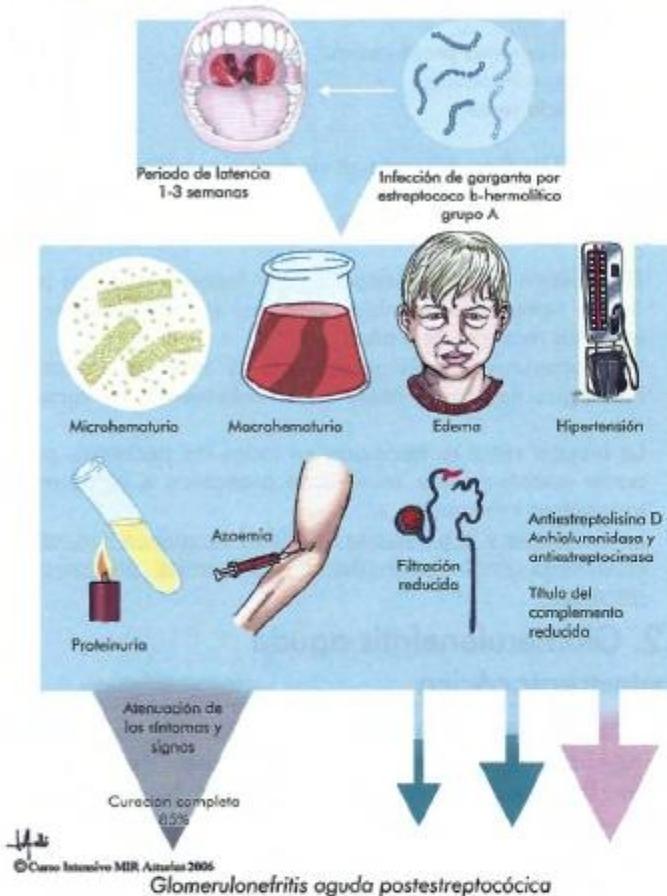
B. **GLOMERULONEFRITIS AGUDA POSTESTREPTOCÓCICA**:

- Síndrome nefrítico agudo más frecuente en la infancia (MIR).
- Más frecuente entre 2-12 años (MIR).
- 2º causa de hematuria macroscópica en niños (tras enfermedad de Berger).
- Proliferación exudativa endocapilar difusa, con infiltrado de polimorfonucleares y "humps" al microscopio óptico. Depósitos granulares de IgG y C3 en inmunofluorescencia. "Humps" subepiteliales al microscopio electrónico (MIR).



"Humps" subepiteliales

- Infección por *Estreptococo*  $\beta$ -hemolítico del grupo A cepa M nefritógena en faringe, o menos frecuentemente cutánea (MIR).
- Período de latencia (6-10 días infección faríngea, 2 semanas infección cutánea) (MIR).
- Más frecuentemente asintomático.
- Síndrome nefrítico (hematuria macroscópica, edemas, hipertensión arterial, proteinuria no selectiva, oliguria transitoria) (MIR).
- Hipocomplementemia (C3 y CH50) transitoria (MIR).
- Elevación del ASLO, Anti-DNAse B (MIR).
- Tratamiento sintomático. No indicados esteroides ni citostáticos.
- Formas epidémicas (niños): mejor pronóstico. Formas esporádicas (adultos): peor pronóstico.



MIR 05 (8114): Indique el hallazgo más indicativo de síndrome nefrítico agudo, en el análisis de orina:

1. Cilindros hialinos.
2. Cilindros leucocitarios.
3. Cilindros hemáticos\*.
4. Cilindros granulosos.
5. Lipiduria.

MIR 05 (8143): ¿Qué dos enfermedades no supuradas pueden aparecer después de una infección local producida por *Streptococcus pyogenes* (estreptococo  $\beta$ -hemolítico del grupo A)?

1. Escarlatina y erisipela.
2. Erisipela y fiebre reumática.
3. Glomerulonefritis aguda y fiebre reumática\*.
4. Carditis y erisipela.
5. Erisipela y glomerulonefritis aguda.

MIR 08 (9031): Una de las siguientes características morfológicas, NO corresponde a la glomerulonefritis proliferativa aguda post-estreptocócica:

1. Afectación difusa de penachos glomerulares.
2. Infiltración glomerular por neutrófilos.
3. Proliferación de células endoteliales y mesangiales.
4. Depósitos mesangiales de IgA\*.
5. Depósitos subepiteliales de material electrodensos.

## 2.3. Otras glomerulonefritis

A. GLOMERULONEFRITIS FOCAL Y SEGMENTARIA: Causa más frecuente de síndrome nefrítico resistente a esteroides en el niño.

B. ENFERMEDAD DE BERGER: Causa más frecuente de hematuria recurrente de origen glomerular.

C. HIPERCALCIURIA IDIOPÁTICA: Causa más frecuente de hematuria no glomerular en el niño.

D. GLOMERULONEFRITIS MESANGIOCAPILAR: Causa más frecuente de glomerulonefritis crónica en niños mayores y adultos jóvenes.

E. ENFERMEDAD DE ALPORT:

- Nefritis hereditaria más frecuente (MIR).
- Habitualmente herencia ligada al X dominante.
- Más frecuente y grave en varones.
- Microscopio óptico e inmunofluorescencia inespecíficos.
- Microscopio electrónico: membrana basal con delaminaciones y agrietada.
- Clínica: hematuria macroscópica recidivante, proteinuria, insuficiencia renal progresiva + sordera neurosensorial, alteraciones oftalmológicas (lenticono) (MIR), trombocitopenia, hiperprolinemia.
- En fase terminal diálisis o trasplante.

MIR 00 (6847): Niño de 11 años con los siguientes antecedentes: a los 6 años y en varios análisis se detecta hematuria microscópica, con niveles IgA normales y normocalciuria. A la edad de 9 años persistía la hematuria en los análisis e incluso se habían observado algún episodio recortado de hematuria macroscópica. Un año más tarde se detectó proteinuria moderada de 1250 mg/24horas. En el momento de la consulta persisten las alteraciones en el sedimento, pero la proteinuria es de rango nefrítico, con creatinina sérica de 1,3 mg/dl. Existen antecedentes familiares de nefropatía evolutiva con desarrollo de insuficiencia renal y de miopía familiar por "lenticonus". ¿Cuál sería el diagnóstico más probable?:

1. Enfermedad de Alport\*.
2. Glomerulonefritis mesangial (enfermedad de Berger).
3. Enfermedad poliquística autosómica dominante.
4. Enfermedad de adelgazamiento de la membrana basal.
5. Nefritis intersticial por hipersensibilidad.

## 3. Enfermedades vasculares

### 3.1. Síndrome Hemolítico-Urémico

A. EPIDEMIOLOGÍA

- Menores de 4 años.
- Causa más frecuente de insuficiencia renal aguda en niños pequeños (Nelson).
- Asociación con la producción de una toxina (verocitoxina) por *E. Coli* serotipo 0157:H7 (MIR).

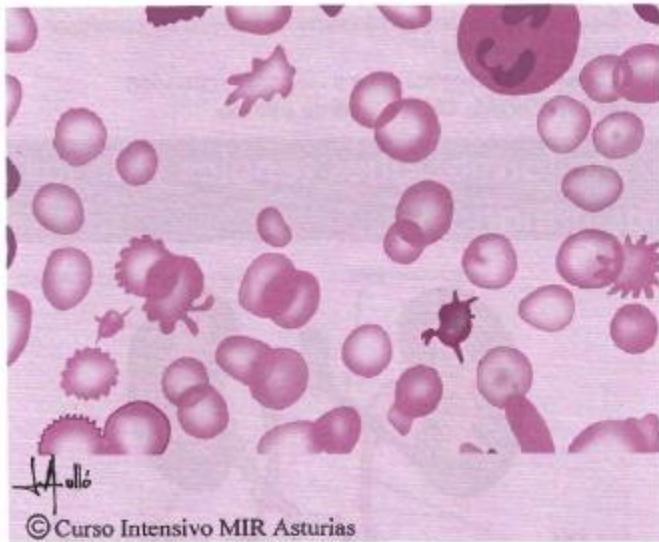
B. CLÍNICA

a. FASE PRODRÓMICA: 1-7 días. Gastroenteritis mucosanguinolenta (2/3) (5 MIR) o infección de vías respiratorias altas (1/3).

b. FASE AGUDA: Irritabilidad, palidez, oligo-anuria, hematuria y proteinuria, hipertensión arterial (>50%), hemorragia gastrointestinal y síntomas neurológicos (4 MIR).

C. DIAGNÓSTICO

Anemia hemolítica microangiopática (esquistocitosis y reticulocitosis con Coombs negativo) + trombocitopenia + insuficiencia renal aguda (8 MIR).



© Curso Intensivo MIR Asturias

Hemólisis microangiopática

#### D. TRATAMIENTO

Sintomático.

#### E. PRONÓSTICO

En relación con la duración de la fase oligo-anúrica y con la gravedad de las complicaciones neurológicas.



### repeMIR

El SHU se caracteriza por la asociación de anemia hemolítica microangiopática + trombocitopenia + insuficiencia renal aguda. (8+)



### repeMIR

Con mayor frecuencia la fase prodrómica del SHU consiste en una gastroenteritis mucosanguinolenta. (5+)

**MIR 97 FAMILIA (5095):** Un niño de 3 años de edad comenzó con una gastroenteritis, agravándose su estado pocos días después. La exploración física puso de manifiesto deshidratación, edemas, petequias, hepatoesplenomegalia y gran irritabilidad. Se le encontraron datos de anemia hemolítica microangiopática, trombocitopenia e insuficiencia renal aguda. Señale que complicación de las siguientes **NO es probable encontrar** en este enfermo:

1. Incremento de la anemia.
2. Acidosis con hipopotasemia\*.
3. Insuficiencia cardíaca congestiva.
4. Hipertensión.
5. Uremia.

La insuficiencia renal aguda se acompaña de hiperpotasemia.

**MIR 99 (6336):** Niño de 5 años con gastroenteritis de tres días de evolución. En Urgencias se aprecia anemia intensa con hematíes fragmentados, hipertensión severa y elevación de la creatinina sérica, ¿Qué diagnóstico, de los siguientes, es el más probable?:

1. Depleción hidrosalina.
2. Fracaso renal agudo por necrosis tubular.
3. Síndrome urémico hemolítico\*.
4. Glomerulonefritis extracapilar.
5. Glomerulonefritis postinfecciosa.

**MIR 01 (7162):** Un niño de 4 años presenta insuficiencia renal aguda y anemia marcada con abundantes esquistocitos en el frotis de sangre periférica. El diagnóstico probable es:

1. Glomerulonefritis aguda.
2. Fracaso renal agudo isquémico.
3. Trombosis de las venas renales.
4. Síndrome hemolítico-urémico\*.
5. Insuficiencia renal hemoglobinúrica.

**MIR 02 (7422):** Niña de 3 años que presenta afectación brusca del estado general dentro del contexto de un cuadro febril con diarrea mucosanguinolenta. A la exploración aparece pálida y somnolienta, la auscultación cardiopulmonar es normal, el abdomen doloroso y el resto del examen físico sólo revela la presencia de petequias puntiformes diseminadas. La orina es hematurica y se constata hipertensión arterial. El hemograma muestra Hb 7g/dl, 17.000 leucocitos con neutrofilia, 37.000 plaquetas con normalidad de las pruebas de coagulación. ¿Cuál es el diagnóstico más probable?:

1. Sepsis por Salmonella.
2. Púrpura de Schölen-Henoch.
3. Glomerulonefritis aguda post-infecciosa.
4. Síndrome hemolítico-urémico\*.
5. Coagulación intravascular diseminada.

## 3.2. Trombosis de la vena renal

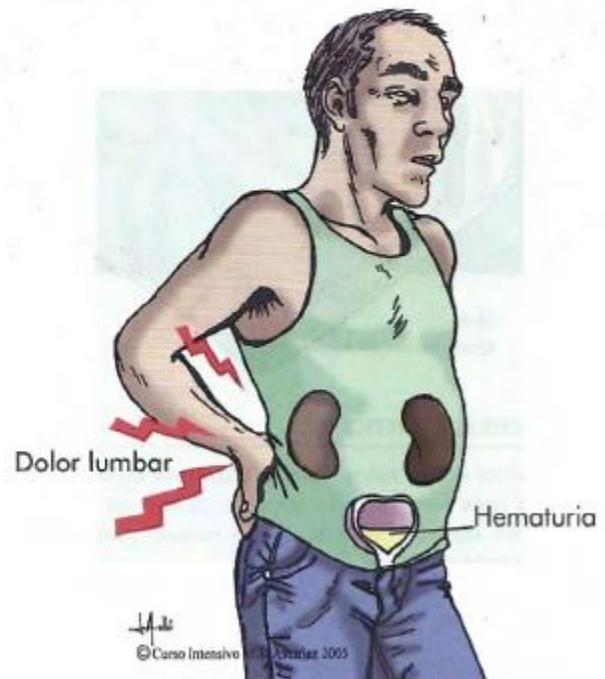
### A. EPIDEMIOLOGÍA

- Recién nacidos y lactantes: Asfixia perinatal, deshidratación, shock, sepsis e hijo de madre diabética (MIR).
- Tras lactancia: síndrome nefrótico (glomerulonefritis membranosa, más frecuente en adultos), cardiopatía cianógena, estados de hipercoagulabilidad hereditarios y agentes de contraste angiográficos.

### B. CLÍNICA

- Lactantes: cuadro súbito de hematuria macroscópica + masa uni o bilateral en fosas lumbares (MIR).
- Tras lactancia: Hematuria macro o microscópica, proteinuria + dolor en fosa lumbar (3 MIR).

Más frecuente afectación unilateral; afectación bilateral → insuficiencia renal aguda.



Trombosis de la vena renal

### C. DIAGNÓSTICO

- Ecografía: aumento del tamaño renal.
- Renograma isotópico: ausencia de función en el riñón afectado.
- ECO Doppler: confirma el diagnóstico.
- Evitar medios con contraste para disminuir el riesgo de mayor lesión vascular.

### D. TRATAMIENTO

- Anticoagulantes o trombolíticos (estreptocinasa).
- Nefrectomía en niños con hipertensión arterial grave refractoria al tratamiento antihipertensivo.



**MIR 95 FAMILIA (3982):** Un paciente con síndrome nefrótico presenta súbitamente dolor lumbar, varicocele izquierdo, hematuria, incremento significativo de la proteinuria y rápido deterioro de la función renal. Vd debe pensar que dicho paciente probablemente ha desarrollado:

1. Un síndrome urémico-hemolítico.
2. Una trombosis de la vena renal\*.
3. Una glomerulonefritis rápidamente progresiva.
4. Una coagulación intravascular diseminada.
5. Una obstrucción de vías urinarias.

## 4. Enuresis

### A. CONCEPTO

- Emisión involuntaria y repetida de orina durante el día o la noche, a una edad en la que se espera que haya continencia.
- Puede ser primaria cuando no hubo control previo, o secundaria cuando va precedida de un periodo de continencia de al menos 6 meses.
- La edad de comienzo de la enuresis primaria son los 5 años (MIR).
- Es más frecuente en varones y son frecuentes los antecedentes familiares.



### 4.1. Enuresis diurna

- Más habitual en las niñas, rara vez aparece en > 9 años.
- La causa más frecuente de enuresis diurna en preescolares consiste en esperar hasta el último minuto para ir a orinar (aplazamiento de la micción).
- Descartar incontinencias o alteraciones orgánicas (estreñimiento asociado, diabetes).

### 4.2. Enuresis nocturna

#### A. CLASIFICACIÓN

##### a. PRIMARIA:

- Forma clínica más frecuente.
- Monosintomática en el 90% de los casos.
- Tendencia a la desaparición espontánea, excepto en los casos con alteraciones emocionales.

##### b. SECUNDARIA: Relacionada con tensiones emocionales.

#### B. TRATAMIENTO

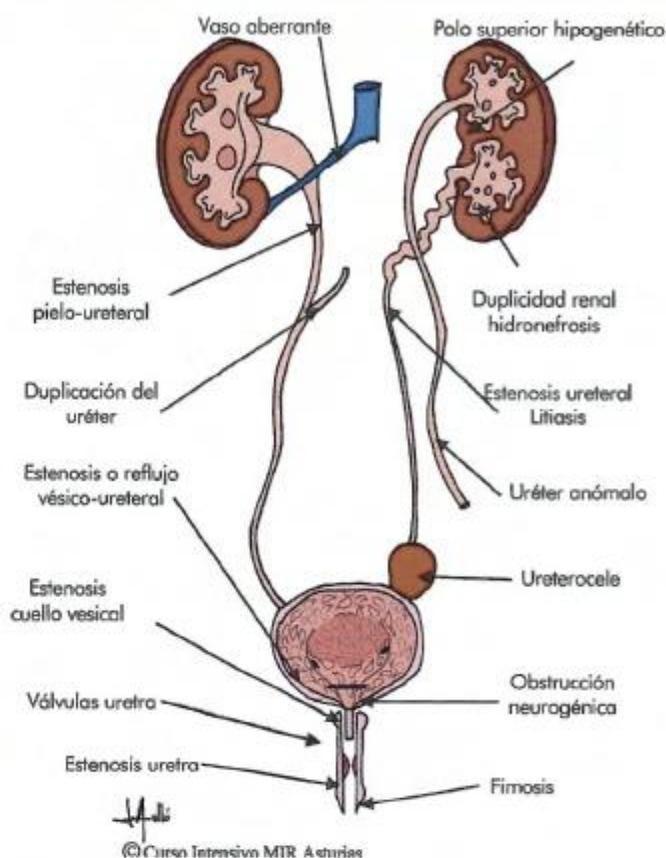
Se plantea tratamiento cuando el niño comienza a sentirse incómodo con los síntomas, lo cual se relaciona con su edad y con la intensidad del cuadro. Antes de los 7 años no es previsible un porcentaje de respuesta al tratamiento que mejore la tasa de remisión espontánea.

**a. MEDIDAS HIGIÉNICO-DIETÉTICAS:** Restricción de líquidos 2 horas antes de acostarse, "cena seca", micción previa a acostarse, ejercicios de control esfinteriano, gratificaciones reforzadoras (calendario con premios, evitar castigos o críticas).

**b. TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO:** Tratamiento de segunda línea tras la terapia conductista.

- Desmopresina oral o intranasal a la hora de acostarse (alta tasa de recaídas).
  - Oxibutina (anticolinérgico y relajante muscular).
- c. OTRAS MEDIDAS: Dispositivos de alarma.

## 5. Malformaciones renales y de las vías urinarias



### 5.1. Uropatía obstructiva

- La mayoría de las lesiones obstructivas en la infancia son congénitas.
- La obstrucción de la unión pieloureteral es la lesión obstructiva más frecuente en la infancia y casi siempre se debe a la estenosis congénita de la unión pieloureteral (20% de los casos son bilaterales).
- Válvulas uretrales posteriores causa más frecuente de uropatía obstructiva infravesical en el niño (MIR).
- Diagnóstico de la uropatía obstructiva mediante ecografía renal (MIR).
  - En los casos de menor intensidad o que afectan a un sólo niño se debe ser muy prudente a la hora de establecer un pronóstico, ya que en el último trimestre de gestación existe un cierto grado de dilatación de la vía urinaria secundario a la poliuria fetal fisiológica, que puede conducir a errores de interpretación. En general se recomienda esperar al nacimiento para realizar una valoración definitiva mediante ecografía, urografía iv, cistografía miccional, gammagrafía y renograma isotópicos (MIR).
  - En los casos más severos (ej.: válvulas de uretra posterior), existirá afectación bilateral con función renal muy pobre, riesgo de oligoamnios e hipoplasia pulmonar. Un comité multidisciplinario (obstetra, neonatólogo y cirujano pediátrico) decidirá la necesidad de una intervención quirúrgica intraútero, para descomprimir el tracto urinario y preservar la función renal y pulmonar.
  - El hallazgo ecográfico de quistes intraabdominales y oligoamnios es típico de uropatía obstructiva (MIR).

MIR 00 FAMILIA (6656): La ecografía prenatal realizada a una mujer gestante de 29 semanas, muestra a un feto con una ectasia pieloureteral izquierda importante:

1. Debe de provocarse el parto urgentemente para el tratamiento precoz de una malformación del tracto urinario.
2. Debe realizarse una punción percutánea del riñón fetal afectado, para colocar un catéter que facilite el drenaje urinario nefroamniótico.
3. Debe de mantenerse la gestación a término y realizar un tratamiento quirúrgico sobre el riñón izquierdo, en las primeras 24 horas de vida.
4. Debe de mantenerse la gestación a término y realizar al nacimiento, una ecografía abdominal, una urografía intravenosa y una uretrocistografía miccional, para el diagnóstico diferencial de la anomalía\*.
5. El tratamiento prenatal de elección, es la antibioterapia profiláctica a la gestante, para evitar la infección urinaria del sistema pieloureteral izquierdo fetal.

## 5.2. Reflujo vésico-ureteral

### A. EPIDEMIOLOGIA

- Anomalia urológica más frecuente en la infancia.

### B. ETIOLOGIA

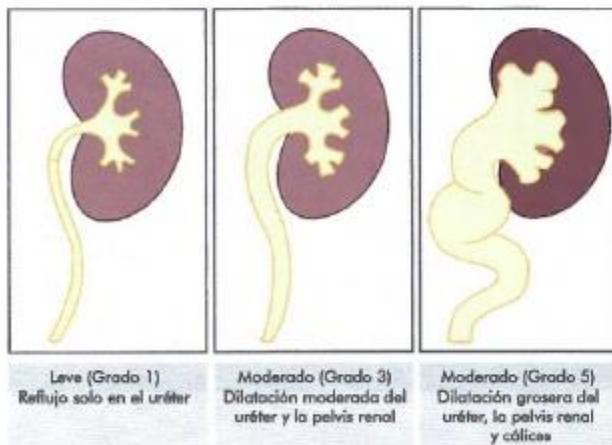
- Secundario a una inserción anómala del uréter en la pared vesical.
- Aunque muchos casos de reflujo mejoran con la edad (MIR), la probabilidad de que este cuadro remita de forma espontánea decae con la edad, siendo muy baja después de los 6 años.

### C. CLÍNICA

- Infección como manifestación clínica más frecuente (MIR).
- Posible nefropatía por reflujo (glomerulosclerosis focal y segmentaria), con evolución a la insuficiencia renal crónica (MIR).

### D. DIAGNÓSTICO

- Diagnóstico inicial del reflujo por cistografía miccional con contraste (CUMS) (MIR).
- Otras técnicas: cistografía isotópica directa (para el seguimiento evolutivo), ecocistografía y cistografía isotópica indirecta.
- Diagnóstico del daño renal (nefropatía por reflujo o cicatrices) mediante gammagrafía renal con DMSA.

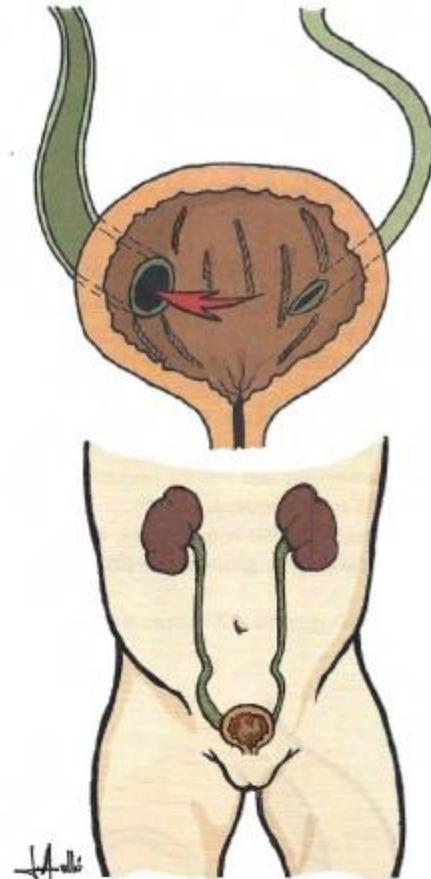


Grados de reflujo vésico-ureteral

### E. TRATAMIENTO

- Tratamiento médico/quirúrgico dependiendo del grado de reflujo y de la edad del paciente (MIR).
- El tratamiento quirúrgico suele recomendarse en aquellos pacientes con un reflujo severo persistente y en aquellos con ITUs recurrentes a pesar del tratamiento médico.
- Profilaxis antibiótica frente a ITU (MIR). Siguiendo las recomendaciones más recientes:
  - Niños con reflujo grados I-III uni o bilateral, diagnosticados tras una primera ITU o tras estudio por dilatación de vía urinaria en época prenatal, no se recomienda inicialmente profilaxis. Si en la evolución tienen ITU recurrente o aparece daño renal en DMSA iniciar profilaxis que se mantendrá un mínimo de 1 año.

- Niños con reflujo grados IV-V se iniciará tratamiento profiláctico durante un periodo mínimo de 1 año.



© Curso Intensivo MIR Asturias



Cistografía donde se demuestra un reflujo grado V (máximo)

MIR 99 FAMILIA (6127): Señale cuál de las siguientes afirmaciones referentes al reflujo vesico-ureteral en el niño NO es correcta:

1. Se encuentra en el 30% de los niños con infección urinaria.
2. Tiene tendencia a la "curación" espontánea.
3. Tiene gran trascendencia como factor predisponente a la infección renal y pielonefritis crónica.
4. Cuando se diagnostica antes de los 5 años la indicación quirúrgica es la norma\*.
5. En los casos idiopáticos, considerados en su conjunto, puede afirmarse su condición genética.



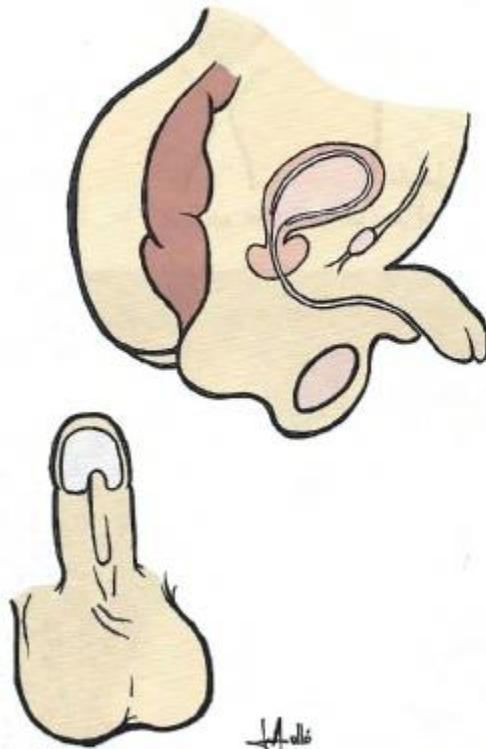
MIR 00 FAMILIA (6592): ¿Cuál es la glomerulonefritis que con mayor frecuencia se asocia a la existencia de reflujo vesicoureteral?

1. Nefropatía IgA.
2. Glomerulonefritis Membranosa.
3. Glomerulonefritis Membrano-Proliferativa.
4. Hialinosis segmentaria y focal\*.
5. Enfermedad por lesiones mínimas.

### 5.3. Otras malformaciones

#### A. HIPOSPADIAS

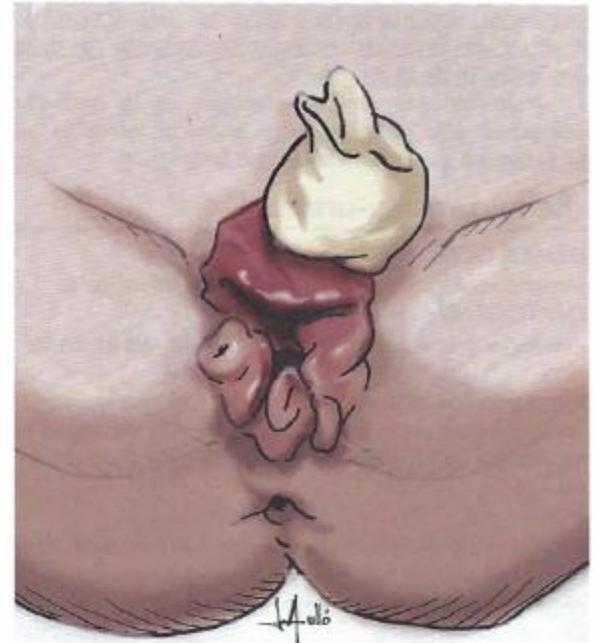
- Malformación congénita (MIR) consistente en:
  - Desembocadura anómala del meato uretral en la parte ventral del pene.
  - Prepucio redundante en la cara dorsal del pene y falta en la cara ventral.
  - Incurvamiento ventral del pene en grado variable.
- En ocasiones se asocia a malformaciones del tracto urinario superior, estenosis del meato uretral, hernia inguinal o criptorquidia (lo más frecuente) (MIR).
- Puede ser perineal (forma más grave), escrotal, penoescrotal, peneano, coronal o glandeano (forma más benigna y frecuente).
- Tratamiento quirúrgico (6-12 meses o 2 años según los autores).



©Curso Intensivo MIR Asturias

#### B. EXTROFIA VESICAL:

- En la **extrofia vesical clásica**, la vejiga sobresale desde la pared abdominal y su mucosa queda expuesta.
- Los niños sufren un epispadias completo con un escroto amplio y fino.
- El ano se desplaza anteriormente en ambos sexos y a veces se aprecia prolapso rectal.
- Son frecuentes la criptorquidia y las hernias inguinales.
- Las secuelas de la extrofia vesical no tratada comprenden la incontinencia urinaria total y una mayor incidencia de cáncer de vejiga, generalmente adenocarcinoma (MIR).



©Curso Intensivo MIR Asturias  
Extrofia vesical

#### C. ECTOPIA URETERAL:

- El signo clásico de la ectopia ureteral es la incontinencia en una niña (con goteo constante de orina durante el día y la noche), que no tiene otras anomalías en la micción y que aparece tras haber llegado a la edad del entrenamiento esfinteriano ("signo de Swartz") (MIR).

## 6. Tubulopatías

### 6.1. Acidosis tubular renal (ATR)

	ATR 1 (DISTAL)	ATR 2 (PROXIMAL)
Patogenia	La nefrona distal no secreta H <sup>+</sup> .	El túbulo proximal no reabsorbe bicarbonato, habitualmente por un trastorno generalizado de éste (sd. de Fanconi) (MIR).
Equilibrio ácido-base	Acidosis metabólica hiperclorémica hipo o normopotasémica (4 MIR).	Acidosis metabólica hiperclorémica hipo o normopotasémica (2 MIR).
Sobrecarga ácida	No acidifica la orina (MIR), pH urinario > 5'5 a pesar de sobrecarga ácida.	Es capaz de acidificar la orina (MIR).
Amoniuria	Baja amoniuria (anion gap urinario positivo: sodio + potasio urinarios > cloro urinarios).	Amoniuria normal.
Cálculos renales	Se asocia a litiasis (4 MIR).	



## repeMIR

La ATR cursa con acidosis metabólica hiperclorémica, hipopotasémica. En la forma proximal (tipo 2) la orina se puede acidificar. (4+)



## repeMIR

La ATR distal (tipo 1) se asocia con litiasis renal. (4+)

**MIR 99 FAMILIA (6132):** Un niño de 18 meses, con retraso en el desarrollo estaturponderal y polidipsia, presenta la siguiente analítica en sangre: Na 131 mEq/L; K 3,2 mEq/L; Cl 115 mEq/L; pH 7,24; CO<sub>3</sub>H 12 mEq/L; pCO<sub>2</sub> 28 mEq/L y en orina: Na 29 mEq/L; K 38 mEq/L; pH 7. ¿Cuál, de los siguientes, es el diagnóstico más probable?:

1. Acidemia orgánica.
2. Acidosis tubular distal\*.
3. Síndrome de Fanconi.
4. Síndrome de Bartter.
5. Diabetes insípida nefrogénica.

**MIR 99 (6332):** ¿En cuál de las siguientes enfermedades es EXCEPCIONAL la aparición de nefrocalcinosis medular como complicación?:

1. Enfermedad de Bartter.
2. Intoxicación por vitamina D.
3. Hiperparatiroidismo primario.
4. Acidosis tubular proximal tipo II\*.
5. Acidosis tubular distal (clásica).

**MIR 02 (7424):** Se trata de un niño de 7 años con retraso estaturponderal que presenta signos radiológicos de raquitismo y ecográficos de nefrocalcinosis. Los análisis demuestran acidosis metabólica con PH inferior a 7,32 y Bicarbonato plasmático inferior a 17 mEq/litro. El PH de la orina en 3 determinaciones es siempre superior a 5,5. Otras alteraciones metabólicas consisten en hipercalcemia, hipocitruria y discreta disminución de la resorción del fósforo. No se detecta glucosuria ni aminoaciduria. De las siguientes posibilidades, señale el diagnóstico correcto:

1. Síndrome de Bartter.
2. Acidosis tubular distal (Tipo I)\*.
3. Acidosis tubular proximal (Tipo II).
4. Síndrome completo de Fanconi.
5. Enfermedad de Harnup.

**MIR 03 (7686):** Un niño de cuatro años de edad muestra un importante retraso de crecimiento, lesiones de raquitismo resistentes al tratamiento con dosis habituales de vitamina D y poliuria. ¿Cuál de las siguientes asociaciones considera que permite el diagnóstico de síndrome de Fanconi?:

1. Glucosuria + hiperaminoaciduria + alcalosis + hiperfosforemia.
2. Glucosuria + hipoglucemia + acidosis metabólica + hipofosforemia.
3. Glucosuria + hiperaminoaciduria + acidosis metabólica + hipofosforemia\*.
4. Glucosuria + hiperaminoaciduria + alcalosis metabólica + hipofosforemia.
5. Hipoglucemia + hiperaminoaciduria + alcalosis metabólica + hipofosforemia.

## 6.2. Diabetes insípida nefrogénica

### A. GENÉTICA

Ligada al X.

### B. PATOGENIA

- Ausencia de respuesta a la ADH por alteración en los receptores V2.
- Excretan grandes volúmenes de orina hipotónica con ADH y osmolaridad plasmáticas elevadas (2 MIR).

### C. CLÍNICA

Deshidratación hipernatémica (2 MIR). Fiebre.

### D. TRATAMIENTO

Rahidratación, clorotiazida.

## 7. preguntas MIR

### 7.1. Equilibrio ácido-base

Valores normales de pH: 7.35-7.45; Na: 135-145 mEq/L; Bicarbonato: 23-27 mEq/L; pCO<sub>2</sub> arterial: 35-45 mmHg (MIR).

**MIR 05 (8207):** Un niño de 7 meses deshidratado, con vómitos, diarrea y fiebre nos llega la siguiente analítica: Hb 11,6 gr%; Hto: 39%; Leucocitos: 14.900 mm<sup>3</sup> (Neutrófilos: 63%; Linfocitos: 30%; Monocitos: 7%); Plaquetas: 322.000 mm<sup>3</sup>; Osmolaridad: 295 mOs/L; Na: 137 mEq/L; K: 5,6 mEq/L; Ca iónico: 1,2 mmol/L; pH: 7,20; pCO<sub>2</sub>: 25 mmHg; CO<sub>3</sub>H: 11 mEq/L; E.B.: -19mEq/L; Lactato: 5,3 mmol/L, Creatinina: 4,2mgr%. ¿Cuál es la valoración metabólica de esta deshidratación?:

1. Deshidratación isotónica con acidosis mixta.
2. Deshidratación hipotónica con acidosis metabólica.
3. Deshidratación isotónica con acidosis metabólica\*.
4. Deshidratación hipertónica con acidosis metabólica.
5. Deshidratación isotónica con acidosis respiratoria.

**MIR 09 (9226):** Un niño viene a la urgencia en un estado estuporoso y con taquipnea. Presenta un pH de 7,28, presión arterial de oxígeno de 105 mmHg (14 kPa) y presión arterial de anhídrido carbónico de 28 mmHg (3,4 kPa) con bicarbonato de 17 mmol/l y exceso de bases de -12 mmol/l en plasma. Desde el punto de vista ácido-base, presenta:

1. Acidosis respiratoria no compensada totalmente.
2. Acidosis respiratoria totalmente compensada.
3. Acidosis metabólica totalmente compensada.
4. Acidosis metabólica no compensada totalmente\*.
5. Alcalosis respiratoria compensada.

**MIR 10 (9450):** Niña de 10 años que viene a revisión de salud. La exploración física es normal con un peso y una talla en el percentil 50 y TA 109/65. Un análisis de orina de rutina muestra una densidad específica de 1035 pH 6 sangre 2+ sin proteínas. El sedimento urinario muestra de 5-10 hematíes por campo. ¿Cual sería la conducta más apropiada a seguir?:

1. Determinar creatinina y nitrógeno en sangre.
2. Derivar a la niña para la realización de una citoscopia.
3. Determinar anticuerpos antinucleares y complemento.
4. Volver a repetir el sedimento de orina en 15 días\*.
5. Realizar una tomografía axial computarizada abdominal.



## RESUMEN DE NEFROLOGÍA

### 1. INFECCIÓN DEL TRACTO URINARIO

- Durante el período neonatal y el primer año de vida predomina en varones. A partir del año, predomina en el sexo femenino.
- Transmisión por vía ascendente, excepto en el periodo neonatal en el que la vía de contagio es preferentemente hematogena.
- Germen más frecuente: E. coli.
- Clínica tanto más inespecífica cuanto más pequeño sea el niño. Sintomatología típica urinaria a partir de la edad preescolar.
- Leucocituria, hematuria, nitritos + en el sedimento urinario (diagnóstico de sospecha)
- Diagnóstico de certeza mediante el cultivo cuantitativo de orina (> 100.000 colonias/mL; cualquier número de colonias si la orina se recoge por punción suprapúbica).
- Importante descartar malformaciones anatómicas de vías excretoras mediante ecografía, cistografía y exploraciones isotópicas (gammagrafía renal con DMSA marcado con Tc<sup>99</sup> detecta precozmente cicatrices renales).
- Tratamiento profiláctico en niños menores de 2 años con ITU febril hasta finalizar los estudios de imagen (cistografía), en niños con reflujo de grado IV-V, y en pacientes con infecciones de repetición.

### 2. ENFERMEDAD DE CAMBIOS MÍNIMOS

- SÍNDROME NEFRÓTICO: Proteinuria e hipalbuminemia acompañada en grado diverso de edema, hiperlipidemia y lipiduria, trombosis (vena renal), infecciones (peritonitis neumocócica)... Aumento de la reabsorción tubular de sodio por hiperaldosteronismo secundario.
- >80% de los síndromes nefróticos en la infancia.
- Más frecuente entre 2-6 años.
- Fusión de podocitos en microscopio electrónico. Microscopio óptico normal.
- Clínica: Proteinuria intensa (> 3'5 g/día) y altamente selectiva (índice de aclaramiento IgG/transferrina < 0'1) con función renal normal y sin hipertensión. Complemento normal. Sedimento urinario normal.
- Biopsia si características atípicas (< 6-12 meses/adulto, macrohematuria, hipocomplementemia, ausencia de respuesta a esteroides...).
- Curso recidivante.
- Buena respuesta al tratamiento con esteroides.
- Pronóstico excelente.

### 3. GLOMERULONEFRITIS AGUDA POSTESTREPTOCÓCICA

- Síndrome nefrítico agudo más frecuente en la infancia.
- Más frecuente entre 2-12 años.
- Anatomía patológica: Proliferación endocapilar difusa. "Humps". Depósitos granulares de IgG y C3 en inmunofluorescencia.
- Clínica: Infección por Estreptococo β-hemolítico del grupo A en faringe, o menos frecuentemente cutánea. Período de latencia (6-10 días infección faríngea, 2 semanas infección cutánea). Más frecuentemente asintomático; síndrome nefrítico (hematuria macroscópica, edemas, hipertensión arterial, proteinuria no selectiva, oliguria transitoria).
- Hipocomplementemia (C3 y CH50) transitoria. Elevación de ASLO.
- Tratamiento sintomático. No indicados esteroides ni citostáticos.

### 4. OTRAS GLOMERULONEFRITIS

- Glomerulonefritis focal y segmentaria: causa más frecuente de síndrome nefrítico resistente a esteroides en el niño.
- Enfermedad de Berger: causa más frecuente de hematuria recurrente de origen glomerular.
- Hipercalcemia idiopática: causa más frecuente de hematuria no glomerular en el niño.
- Glomerulonefritis mesangiocapilar: causa más frecuente de glomerulonefritis crónica en niños mayores y adultos jóvenes.
- Enfermedad de Alport: nefritis hereditaria más frecuente. Más frecuente y grave en varones. Clínica: hematuria macroscópica recidivante, proteinuria, insuficiencia renal progresiva + sordera neurosensorial, alteraciones oftalmológicas (lenticono).

### 5. ENFERMEDADES VASCULARES

- SÍNDROME HEMOLÍTICO-URÉMICO: Causa más frecuente de insuficiencia renal aguda en niños pequeños. Asociado con la producción de verotoxina por E. coli 0157:H7. Clínica: Pródromos de gastroenteritis mucosanguinolenta seguido de un cuadro de irritabilidad, palidez, oligoanuria, hematuria y proteinuria, hipertensión arterial, hemorragia gastrointestinal y síntomas neurológicos. Diagnóstico: Anemia hemolítica microangiopática (esquistocitosis, Coombs negativo) + trombocitopenia + insuficiencia renal aguda. Tratamiento sintomático.
- TROMBOSIS DE VENA RENAL: Factores predisponentes: Asfixia perinatal, deshidratación, shock, sepsis e hijo de madre diabética. Sospecha diagnóstica ante la aparición brusca de una masa renal palpable en lactante gravemente deshidratado + hematuria macro/microscópica. Diagnóstico por ECO Doppler. Tratamiento anticoagulantes o trombolíticos. Nefrectomía en niños con hipertensión arterial grave.

### 6. MALFORMACIONES DEL RIÑÓN Y DE LAS VÍAS URINARIAS

- La obstrucción congénita de la unión pieloureteral es la lesión obstructiva más frecuente en la infancia.
- Válvulas uretrales posteriores causa más frecuente de uropatía obstructiva infravesical en el niño.
- Diagnóstico de la uropatía obstructiva mediante ecografía renal: en los casos leves o que afectan a un sólo riñón se recomienda esperar al nacimiento para realizar una valoración definitiva mediante estudios de imagen.
- El hallazgo ecográfico de quistes intraabdominales y oligoamnios es típico de uropatía obstructiva.
- REFLUJO VÉSICO-URETERAL: Muchos casos mejoran con la edad (reflujos de bajo grado). Infección como manifestación clínica más frecuente. Nefropatía por reflujo (glomeruloesclerosis focal y segmentaria) con evolución a la insuficiencia renal crónica. Diagnóstico por cistografía miccional con contraste. Profilaxis antibiótica frente a ITU. Tratamiento médico/quirúrgico según el grado de reflujo y la edad del paciente.



## 7. TUBULOPATÍAS

- **ACIDOSIS TUBULAR RENAL TIPO 1 (DISTAL):** La nefrona distal no secreta  $H^+$ . Acidosis metabólica hiperclorémica hipo o normopotasémica. No acidifica la orina, pH urinario  $> 5.5$  a pesar de sobrecarga ácida. Baja amoniuria. Se asocia a litiasis.
- **ACIDOSIS TUBULAR RENAL TIPO 2 (PROXIMAL):** El túbulo proximal no reabsorbe bicarbonato, habitualmente por un trastorno generalizado de éste (sd. de Fanconi). Acidosis metabólica hiperclorémica hipo o normopotasémica. Amoniuria normal. Es capaz de acidificar la orina.
- **SÍNDROME DE FANCONI:** Retraso del crecimiento, raquitismo vitamino D resistente, poliuria... Acidosis metabólica + hipofosforesmia + glucosuria + aminoaciduria.
- **DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA:** Ligada al X. Grandes volúmenes de orina hipotónica con ADH y osmolaridad plasmáticas elevadas. Deshidratación hipertónica, hipernatremia. Fiebre. Tratamiento: clorotiazida.

## 8. EQUILIBRIO ÁCIDO-BASE

- **Valores normales:** Na 135-145 mEq/L; pH 7.35-7.45; Bicarbonato 23-27 mEq/L;  $pCO_2$  arterial 35-45 mmHg.

# 1. Anemias

## 1.1. Valores hematológicos básicos

	Hemoglobina (g/dL)	Hematocrito (%)
Recién nacido	14-20	45-65
3 meses	9,5-14,5	31-41
6 meses-6 años	10,5-14	33-42
7-12 años	11-16	34-40

Crisis reticulocitaria al tercer mes de vida en el RN a término, al 5º-6º mes en el prematuro.

## 1.2. Anemia ferropénica

### A. EPIDEMIOLOGÍA

- Anemia más frecuente en la infancia.
- Causa más frecuente de anemia nutricional en la infancia (MIR).
- Dos picos de máxima incidencia: entre los 6 meses y los 2 años, y entre los 12 y 15 años.

### B. ETIOLOGÍA

#### a. DISMINUCIÓN DE LOS APORTES DE HIERRO:

- Reservas prenatales escasas: prematuridad, gemelaridad, carencias maternas durante el embarazo.
- Aporte insuficiente de hierro.
- Déficit de absorción: aclorhidria, diarrea crónica, cirugía digestiva.
- Atransferrinemia congénita.

#### b. AUMENTO DE REQUERIMIENTOS:

- Crecimiento (lactancia y pubertad).
- Infecciones (MIR).
- Enfermedades crónicas.

#### c. PÉRDIDAS EXCESIVAS: Hemorragias agudas o crónicas (MIR).

### C. CLÍNICA

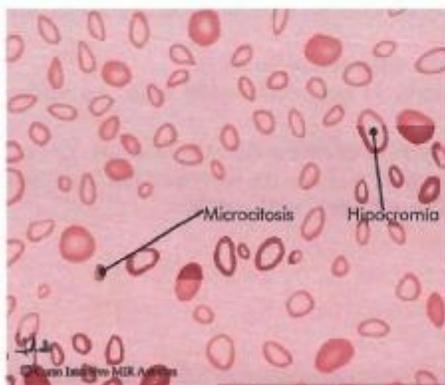
Palidez, astenia, taquicardia, anorexia y detención de la curva ponderal, soplo cardiaco, pica, alteración de tejidos epiteliales (estomatitis, uñas quebradizas, pelo seco...), sintomatología neurológica (irritabilidad, disminución del rendimiento escolar), predisposición a las infecciones (respiratorias).

### D. DIAGNÓSTICO

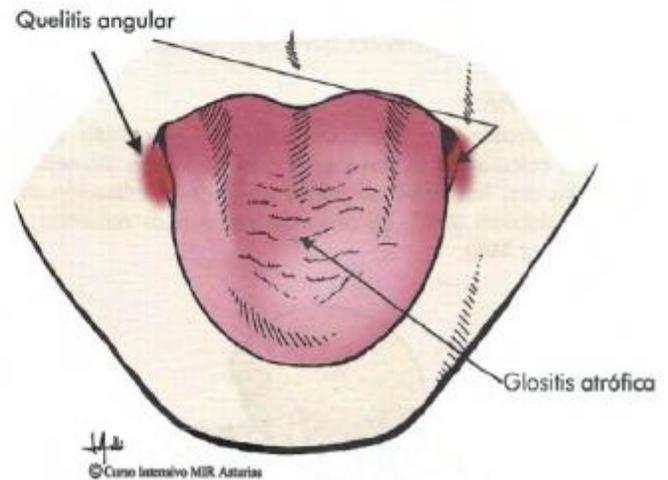
La tinción del hierro en la médula ósea es la prueba más real para demostrar la carencia orgánica de hierro (2 MIR).

	FERROPENIA LATENTE	ERITROPOYÉISIS FERROPÉNICA	ANEMIA FERROPÉNICA
Síntomas	(-) (MIR)	Funcionales	Sí
Hemograma	Normal	Normal	Anemia microcítica e hipocrómica
Ferritina	↓ (6 MIR)	↓	↓↓
Sideremia	Normal	↓ (2 MIR)	↓↓
C.S.T.	Normal	↓	↓↓
C.T.S. transferrina	Normal	↑	↑↑
P.E.L.	Normal	↑	↑

C.S.T. = Coeficiente de saturación de la transferrina. C.T.S. transferrina = Capacidad total de saturación de la transferrina. P.E.L. = Protoporfirina eritrocitaria libre.



Anemia microcítica hipocrómica



- Posible trombocitosis reactiva (MIR).
- Médula ósea: Hiperplasia eritroide con ausencia de hierro teñible en las células reticulares.

### E. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

#### a. BETA-TALASEMIA MINOR:

- Historia familiar.
- Anemia microcítica con sideremia, ferritina y protoporfirina eritrocitaria normales (MIR).
- Aumento de los niveles de HbA<sub>2</sub> y HbF (MIR).

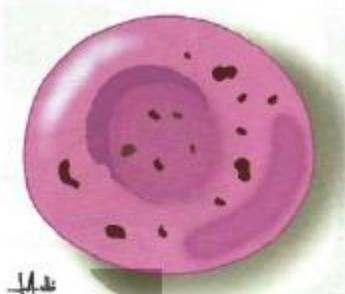
#### b. ENFERMEDADES CRÓNICAS:

- Generalmente normocítica-normocrómica, puede ser ligeramente microcítica.
- Ferritina normal o elevada (MIR) (ferritina reactante de fase aguda).

c. ANEMIA SIDEROBLÁSTICA: Sideremia y ferritina aumentadas (MIR).

d. SATURNISMO:

- Anemia microcítica e hipocrómica con punteado basófilo en los hematíes (MIR).
- Aumento de plomo y de protoporfirinas eritrocitarias libres en sangre y de ALA y coproporfirinas en orina (MIR).



©Curso Intensivo MIR Asturias 2003  
Punteado basófilo en saturnismo

## F. TRATAMIENTO

a. PROFILAXIS: Dieta rica en hierro (alimentos proteicos de origen animal), con suplementos durante el embarazo y la lactancia.

b. FERROTHERAPIA:

- Sales ferrosas por vía oral (sulfato o gluconato ferroso) (MIR), calculando la dosis en forma de hierro elemental (5 mg/kg/día, hasta 6-8 semanas tras la normalización de la hemoglobina) (MIR). Se absorbe mejor si se administra en ayunas (2 MIR).



Los ácidos favorecen la absorción del  $Fe^{2+}$

- La respuesta al tratamiento se valora mediante la respuesta reticulocitaria (pico a los 5-10 días) y el aumento de la cifra de hemoglobina.
- La administración parenteral de hierro dextrano se indica en los trastornos crónicos de la absorción o cuando es necesario asegurar el cumplimiento del tratamiento por causas sociales.

MIR 01 (7096): Ante un enfermo con anemia ferropénica que va a iniciar tratamiento con sulfato ferroso. ¿Qué recomendación NO debe hacerse?:

1. Procurar tomarlo en ayunas.
2. Asociar Vitamina C.
3. Asociar algún antiácido.\*
4. La dosis de Fe elemental será 150-200 mg/día.
5. Mantener el tratamiento > = 6 meses.

MIR 02 (7351): En relación con el diagnóstico de las anemias microcíticas, ¿cuál de las afirmaciones siguientes es FALSA?:

1. Tanto en la anemia ferropénica como en la de trastornos crónicos la ferritina está disminuida.\*
2. En la  $\beta$ -talasemia el número de hematíes suele estar normal o elevado.
3. La microcitosis es menos acentuada en la anemia de trastornos crónicos.
4. En la anemia sideroblástica hay un aumento de los depósitos de hierro en el organismo.
5. En la anemia ferropénica siempre hay que buscar la causa del déficit de hierro.

MIR 03 (7688): La anemia ferropénica del niño se caracteriza por los siguientes hechos EXCEPTO uno:

1. Es la causa más frecuente de anemia nutricional de la infancia.
2. La lactancia materna prolongada evita su aparición\*.
3. Su desarrollo está favorecido por las infecciones repetidas.
4. El diagnóstico se basa en la determinación de la ferritina sérica.
5. La fase de ferropenia latente carece de síntomas clínicos.

MIR 03 (7746): En relación con el metabolismo del hierro, señale la afirmación correcta:

1. La absorción de hierro tiene lugar en el ileón.
2. La asimilación de hierro mejora con una dieta vegetariana.
3. La mayor parte del hierro sérico se localiza en la ferritina.
4. La absorción de hierro medicamentoso empeora con los alimentos\*.
5. En condiciones normales la absorción del hierro contenido en la dieta es del 20%.

MIR 06 (8527): En relación con el hierro, señale la respuesta FALSA:

1. En el intestino, el hierro se une a la ferritina, que es la proteína de transporte\*.
2. La demanda de hierro es mayor cuando la eritropoyesis está estimulada.
3. La liberación de hierro en los depósitos disminuye en la inflamación.
4. La absorción intestinal del hierro contenido en el hemo de la carne roja es proporcionalmente mayor que la del hierro contenido en los vegetales.
5. La absorción intestinal de hierro de un hombre sano debe ser, por lo menos, 1 mg de hierro elemental al día.

MIR 06 (8386): Ante la sospecha clínica de déficit de hierro: ¿Qué datos analíticos, además del hemograma, debe valorar para establecer el diagnóstico de certeza?:

1. Sideremia, Ac. Fólico y Vitamina B 12.
2. Sideremia, índice de saturación de la transferrina y ferritina sérica\*.
3. La ferritina sola es suficiente.
4. Si la sideremia está claramente bajo; no hacen falta otros datos.
5. El hemograma contiene datos suficientes: Concentración de hemoglobina, número de hematíes por  $mm^3$  valor hematocrito, VCM, CHCM, HCM y RDW.

## repeMIR

La ferritina es el parámetro analítico más específico para el diagnóstico de la anemia ferropénica. (6+)

MIR 95 (4296): Un niño nacido con 31 semanas de gestación tiene ahora 6 meses de edad y se encuentra normal, sin problemas y ganando peso muy bien. En un análisis rutinario aparece una hemoglobina de 12 gr/dl y 3.200.000 hematíes/ $mm^3$ . Al estudiar su anemia, ¿cuál de las siguientes anomalías considera más probable encontrar y resultaría más definitoria de su enfermedad?:

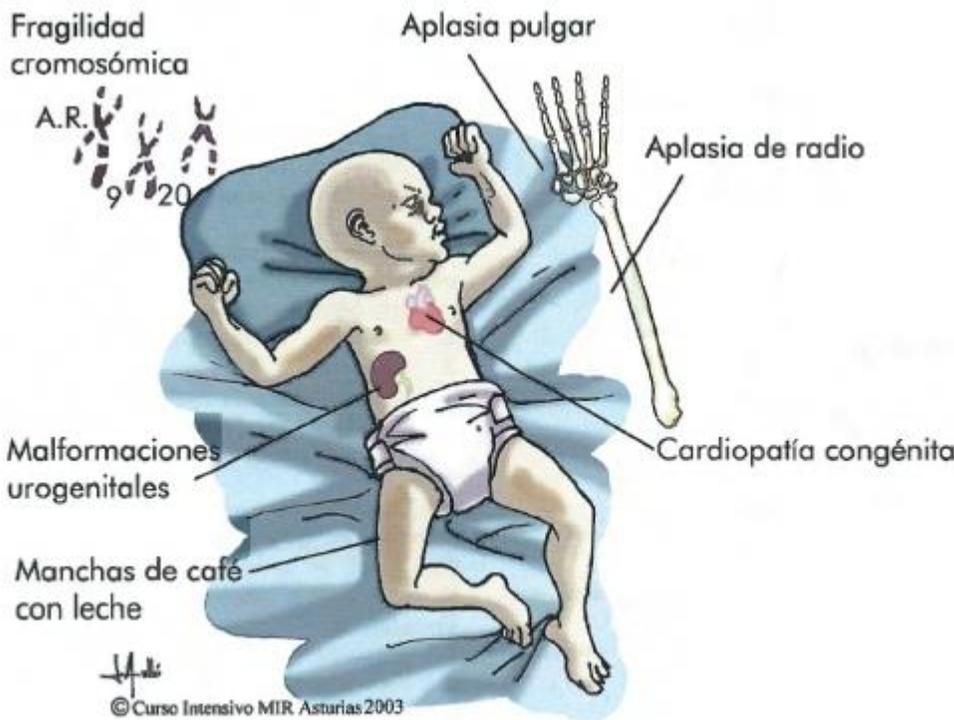
1. Número de plaquetas disminuido.
2. Isoaglutininas anti-A o anti-B.
3. Volumen corpuscular claramente elevado.
4. Cifras de eritropoyetina descendidas, para su edad.
5. Niveles bajos de ferritina sérica\*.

A partir de los 3 meses de edad, y durante el primer año de vida, es frecuente que los niños que han sido prematuros presenten una anemia ferropénica, ya que poseen unas reservas escasas de hierro.

## 1.3. Anemias aplásicas

La anemia aplásica de Fanconi es el tipo más frecuente de anemia aplásica constitucional.

	ANEMIA APLÁSICA DE FANCONI	ERITROBLASTOPENIA CONGÉNITA DE BLACKFAN-DIAMOND
Herencia		Autosómica recesiva (MIR)
Edad comienzo	6-8 años	Principio de la lactancia
Manifestaciones hematológicas	Pancitopenia (MIR), ↑ HbF	Anemia grave macrocítica, ↓ reticulocitos, ↑ discreto HbF
Malformaciones asociadas	Hipo-aplasia de pulgar y radio (2 MIR), cardiopatía congénita (MIR), malformaciones urogenitales (MIR), manchas café con leche, hiporecimiento (MIR), retraso mental, fragilidad cromosómica (MIR), hipofunción endocrina múltiple	25%: anomalías del pulgar, fenotipo Turner (cuello corto, talla baja), cariotipo normal
Diagnóstico diferencial	DISQUERATOSIS CONGÉNITA CON PANCITOPENIA (lesiones cutáneas, ausencia de malformaciones esqueléticas, renales o de otro tipo)	ERITROBLASTOPENIA TRANSITORIA DEL NIÑO (en el curso de infecciones virales)
Pronóstico	Desfavorable (posible transformación leucémica) (MIR)	Favorable (en corticosensibles)
Tratamiento	Transplante alogénico de médula ósea. Andrógenos + corticoides	Corticoides (MIR) Trasplante de médula ósea (si corticorresistencia)



Anemia de Fanconi

## 2. Púrpuras

### 2.1. Púrpura de Schönlein-Henoch

#### A. SINÓNIMOS

Púrpura anafilactoide (MIR), púrpura reumática, púrpura abdominal.

#### B. EPIDEMIOLOGIA

- 4-15 años.
- Ligero predominio en varones.
- Vasculitis más frecuente en la edad pediátrica (vasculitis leucocitoclástica) (3 MIR).
- Causa más frecuente de púrpura no trombocitopénica en niños.

#### C. ETIOPATOGENIA

- **Inmune**: presencia de inmunocomplejos circulantes IgA y depósito de IgA en el glomérulo de los pacientes con afectación renal grave.
- Entre las posibles causas desencadenantes se incluyen: alergia alimentaria, tóxica, medicamentosa o de tipo infeccioso (estreptococia, hiperergia tuberculínica, Mycoplasma); sin embargo, la mayor parte de los casos son de etiología desconocida.

#### D. CLÍNICA

##### a. PÚRPURA CUTÁNEA (100%):

- Primera manifestación clínica.
- Bilateral y simétrica, en zonas declives.
- Maculo-papulosa (aspecto urticariforme) (6 MIR).
- Cursa en brotes (a mayor número, peor pronóstico).

##### b. MANIFESTACIONES ARTICULARES (70%):

- Artralgia errática en brotes (6 MIR).
- Afecta grandes articulaciones.

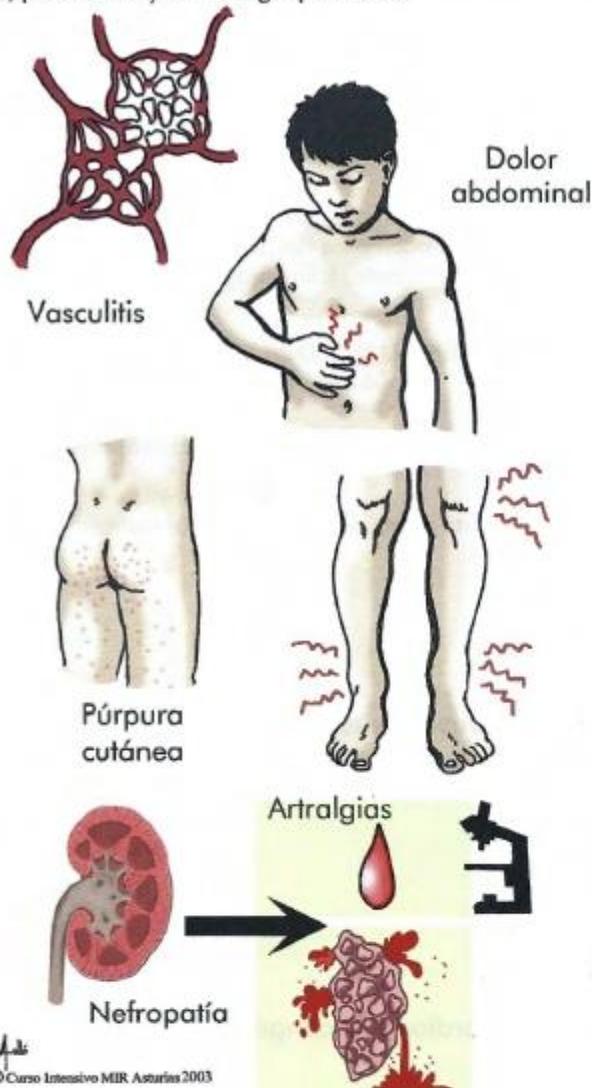
##### c. MANIFESTACIONES ABDOMINALES (60%):

- Dolor abdominal cólico (manifestación abdominal más frecuente) (6 MIR).
- Vómitos, invaginación intestinal, enteropatía pierde proteínas (infrecuente).

##### d. MANIFESTACIONES RENALES (33%):

- Condicionan el pronóstico.
- Si no aparecen en los 3 primeros meses, es poco probable que lo hagan.
- Proteinuria y hematuria transitoria (lo más frecuente) (4 MIR), síndrome nefrítico (MIR), síndrome nefrótico (MIR), insuficiencia renal progresiva (< 10% insuficiencia renal crónica).
- Lesión glomerular idéntica a la enfermedad de Berger: depósito mesangial de IgA (3 MIR)

e. **OTRAS MANIFESTACIONES:** Edema escrotal y torsión testicular, hepatoesplenomegalia, convulsiones y coma, nódulos de aspecto reumatoideo, afectación cardíaca u ocular, mononeuropatías, pancreatitis y hemorragia pulmonar.



© Curso Intensivo MIR Asturias 2003

#### E. DIAGNOSTICO

- Fundamentalmente clínico (púrpura + dolor abdominal + artralgias) (MIR).
- Prueba de Rumpel-Leede + (por disminución de la resistencia vascular).
- No existe trombopenia (2 MIR).
- Aumento de IgA sérica (4 MIR).
- Diagnóstico definitivo demostrando depósitos de IgA en los vasos de la dermis por inmunofluorescencia directa (MIR).
- Biopsia renal (si nefropatía de curso desfavorable).

#### F. TRATAMIENTO

- Reposo.
- Los antiinflamatorios no esteroideos (paracetamol) alivian el malestar, la fiebre o la artritis.
- El tratamiento con prednisona se asocia frecuentemente con un alivio espectacular; este tratamiento está indicado en los raros casos de manifestaciones del SNC o de síndrome nefrótico (MIR).
- Inmunosupresores si la nefropatía es de evolución desfavorable.



#### repeMIR

El cuadro clínico típico del Schönlein Henoch consiste en la asociación de púrpura, artralgias, dolor abdominal y nefropatía (proteinuria y hematuria transitoria). (6+)



#### repeMIR

La púrpura de Schönlein-Henoch se asocia a niveles séricos elevados de IgA. (4+)



#### repeMIR

La púrpura de Schönlein-Henoch es una vasculitis leucocitoclástica. (3+)



#### repeMIR

La lesión glomerular de la púrpura de Schönlein-Henoch es idéntica a la de la enfermedad de Berger: depósito mesangial de IgA. (3+)

MIR 99 (6344): La púrpura de Schönlein-Henoch suele cursar con las siguientes alteraciones, **EXCEPTO**:

1. Artritis.
2. Lesiones cutáneas purpúricas.
3. Síntomas neurológicos\*.
4. Síntomas gastrointestinales.
5. Nefritis.

MIR 99 (6376): Niño de 4 años que, dos semanas después de presentar un proceso catarral, comienza con **dolor abdominal de tipo cólico, lesiones eritematosas puntiformes en extremidades inferiores, que se han hecho purpúricas en unas horas, y dolor con tumefacción en tobillo derecho.** ¿Cuál es el diagnóstico más probable entre los siguientes?:

1. Púrpura trombocitopénica idiopática.
2. Púrpura anafilactoide\*.
3. Trombastenia.
4. Artritis reumatoide juvenil.
5. Poliarteritis nodosa.

MIR 00 (6848): Todos los hallazgos descritos a continuación pueden encontrarse en un paciente de púrpura de Schönlein-Henoch, **SALVO** uno. Señálelo:

1. Hematuria macroscópica.
2. Proteinuria.
3. Hipocomplementemia\*.
4. Niveles séricos elevados de IgA.
5. Síndrome nefrótico.

MIR 02 (7325): Un paciente de 50 años desarrolla una **púrpura palpable en extremidades inferiores, poco después de tomar Alopurinol.** Se toma muestra de biopsia cutánea y se retira el fármaco. Señale cuál será el hallazgo más probable en la biopsia cutánea:

1. Vasculitis necrotizante.
2. Vasculitis eosinófila.
3. Infiltración cutánea por mastocitos.
4. Vasculitis granulomatosa.
5. Vasculitis leucocitoclástica\*.

MIR 02 (7479): ¿Cuál de las siguientes enfermedades **NO** se caracteriza por la formación de **granulomas**?:

1. Arteritis de la temporal.
2. Tuberculosis.
3. Sarcoidosis.
4. Enfermedad de Kawasaki.
5. Púrpura de Schönlein-Henoch\*.

MIR 04 (7945): Chico de **trece años** que refiere episodios de **dolor abdominal, no filiado, y artralgias erráticas en codos, rodillas, codos y muñecas.** En las últimas 24 horas le han aparecido manchas rojizas en muslos. Lo más destacado de la exploración física es la existencia de **púrpura palpable** en nalgas y muslos. No presenta anemia, las plaquetas son normales, la **IgA está elevada** y el aclaramiento de creatinina es normal. Se objetiva proteinuria de **1 gr/24 horas y 50-70 hematíes por campo.** En la **biopsia renal se observa proliferación mesangial y depósitos de IgA (+++) e IgG(+).** El diagnóstico más probable es:

1. Vasculitis tipo PAN microscópica.
2. Lupus eritematoso sistémico.
3. Enfermedad de Wegener.
4. Síndrome de Goodpasture.
5. Síndrome de Schönlein-Henoch\*.



**MIR 06 (8534):** En un paciente de 8 años que presenta dolor abdominal y articular y cuadro purpúrico limitado a extremidades inferiores que evoluciona por brotes debe hacer pensar, como diagnóstico más probable, en:

1. Un cuadro de reumatismo poliarticular agudo.
2. Una púrpura trombocitopénica inmune.
3. Una púrpura trombótica trombocitopénica.
4. Una púrpura tipo Shonlein-Henoch, con angéitis leucocito-plástica\*.
5. Una púrpura trombocitopénica inducida por fármacos.

**MIR 07 (8635):** Señale la respuesta correcta referida a la Púrpura de Henoch-Schönlein:

1. La lesión glomerular, idéntica a la de la Nefropatía IgA (enfermedad de Berger), se caracteriza por depósitos de IgA en el mesangio glomerular\*.
2. Es una entidad exquisitamente sensible al tratamiento con corticoides.
3. Se detectan Ac anticitoplasma de neutrófilos en 80% de pacientes.
4. Debe sospecharse en pacientes con hemoptisis e insuficiencia renal aguda.
5. La presencia de proteinuria masiva es clave en el diagnóstico de esta enfermedad.

**MIR 12 (9928):** Niño de 4 años de edad que consulta por aparición a lo largo de los últimos tres días, de lesiones cutáneas en piernas y glúteos. Sus padres referían que su pediatra le había diagnosticado una infección de vías respiratorias superiores 10 días antes. En las últimas 12 horas presenta dolor abdominal intenso tipo cólico, y ha realizado dos deposiciones diarreicas. Afebril. No pérdida de peso. A la exploración presenta numerosas petequias y lesiones purpúricas palpables de predominio en glúteos y extremidades inferiores. Buen estado general aunque tiene dolor abdominal intenso. La palpación abdominal es difícil de valorar por dolor difuso. No visceromegalias. No otros hallazgos de interés a la exploración. ¿Cual de los siguientes datos **NO** apoya su sospecha diagnóstica?:

1. Artritis de rodillas y tobillos.
2. Hematuria.
3. Plaquetopenia\*
4. Sangre oculta en heces.
5. Edema escrotal.

## 2.2. Púrpura trombocitopénica idiopática (enfermedad de Werlhoff)

### A. ETIOPATOGENIA

- Púrpura trombocitopénica más frecuente en la infancia (MIR).
- Trastorno inmunológico con presencia de anticuerpos antiplaquetas (por reacción cruzada con antígenos virales) que conduce a un déficit de plaquetas circulantes (MIR).
- 60% de los casos antecedente de enfermedad viral 2 semanas antes (2 MIR).

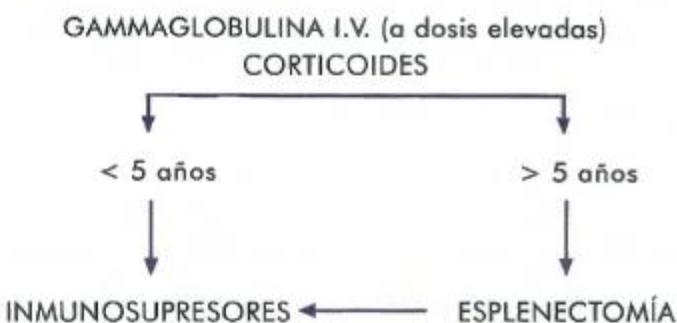
### B. CLÍNICA

- Aparición brusca de equimosis y petequias cutáneo-mucosas, generalizadas, asimétricas, de predominio en extremidades inferiores, manteniendo un buen estado general (MIR).
- Ausencia de visceromegalias y adenopatías (MIR).
- Forma neonatal por el paso transplacentario de anticuerpos antiplaquetas maternos en madres con P.T.I.
- SÍNDROME DE EVANS = Anemia hemolítica autoinmune + P.T.I.

### C. DIAGNÓSTICO

- Trombopenia ( $< 100.000$  plaquetas/ $\text{mm}^3$ ) (MIR).
- Test de Ivy alterado (MIR).
- Estudio de coagulación normal (MIR).
- Medulograma: megacariocitos normales o aumentados (2 MIR).
- Anticuerpos antiplaquetas positivos.

### D. TRATAMIENTO (7 MIR)

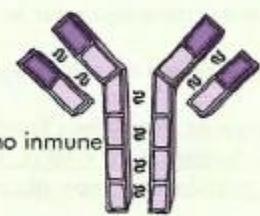


La gammaglobulina iv. eleva rápidamente el número de plaquetas y se indica en situación de grave riesgo de sangrado (MIR).

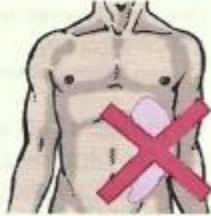
- Empleo de la gammaglobulina anti-D en enfermos crónicos Rh +, a dosis progresivamente crecientes (MIR). Secundariamente aparece una anemia que nunca es importante.
- Concentrado de plaquetas en caso de hemorragias potencialmente fatales.
- Vacunación antineumocócica, antimeningocócica y antihe-mófilus en niños esplenectomizados.

### E. PRONÓSTICO

- La evolución más probable es a la recuperación espontánea (2 MIR).



Mecanismo inmune  
**AGUDA**



**CRÓNICA**



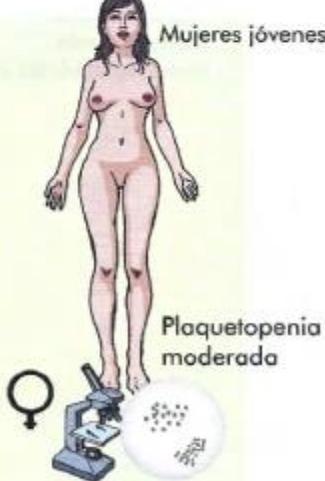
Infección vírica

Niños = niñas

Plaquetopenia severa

Tratamiento: corticoides (prednisona)

Rara la esplenectomía



Mujeres jóvenes

Plaquetopenia moderada

Esplenectomía de segunda intención

P.T.I.

Autoinmune. Infección viral previa. Púrpura trombocitopénica más frecuente en la infancia. Tratamiento médico/esplenectomía.

**MIR 03 (7612):** Los pacientes con trombocitopenia autoinmune presentan:

1. Una trombopenia de origen central.
2. Un tiempo de Ivy (hemorragia) normal.
3. Un trastorno asociado de la agregación plaquetaria en más del 50% de los casos.
4. Una médula ósea con aumento de megacariocitos\*.
5. Hasta en un 30% de los casos anticuerpos antifosfolípidos cuando el paciente es mujer.

**MIR 04 (7872):** Los pacientes con Púrpura Trombopénica Autoinmune, se tratan inicialmente exclusivamente con corticosteroides, pero en situaciones especiales se asocia al tratamiento altas dosis de gammaglobulina por vía endovenosa. ¿En cuál de las siguientes situaciones puede estar indicado el uso de gammaglobulina?:

1. Pacientes mayores de 60 años.
2. Cuando la cifra de plaquetas es inferior a  $5 \times 10^9 /L$ .
3. En las pacientes gestantes con Púrpura Trombopénica Autoinmune.
4. Brotos hemorrágicos graves\*.
5. Si el paciente es hipertenso.

**MIR 06 (8463):** Un niño de 2 años de edad es traído a Urgencias por petequias generalizadas sin otros signos de diátesis hemorrágica. Refieren catarro de vías altas y fiebre 2 semanas antes pero en la actualidad se encuentra afebril, con buen estado general, y el resto de la exploración es normal. Un hemograma muestra hemoglobina 14 mg/dL, leucocitos  $9400/mm^3$  y plaquetas  $34.000/mm^3$ . Los tiempos de protrombina y de tromboplastina parcial activada son normales. Ante este cuadro clínico, una de las siguientes afirmaciones es cierta:

1. El diagnóstico más probable es el de púrpura trombótica trombocitopénica.
2. Requiere de transfusión urgente de concentrado de plaquetas.
3. La evolución más probable es a la recuperación espontáneo\*.
4. Debe practicarse un TAC craneal para descartar hemorragia intracraneal.
5. El pronóstico depende de la precocidad del tratamiento.

**MIR 07 (8650):** ¿Cuál es el tratamiento de primera línea de un paciente con cifras de plaquetas inferiores a  $10 \times 10^9/L$ , diátesis hemorrágica y un aspirado de médula ósea con abundantes megacariocitos?:

1. Ciclosporina.
2. Prednisona\*.
3. Hidrocortisona.
4. Esplenectomía.
5. Inmunoglobulinas intravenosas.

### 3. Preguntas MIR

**MIR 02 (7349):** Interprete el siguiente hemograma que pertenece a un niño de 6 años que llega al Hospital con fiebre y aftas orales: Hb 14 gr/dl., leucocitos  $2,8 \times 10^9/L$  (segmentados 13%, linfocitos 82%, monocitos 5%), plaquetas  $210 \times 10^9/L$ :

1. Tiene una linfocitosis, que es probablemente vírica.
2. Tiene una linfocitosis, lo que es normal para la edad de este niño.
3. Tiene una anemia.
4. Tiene una neutropenia\*.
5. Este hemograma es normal, independientemente de la edad.

*Descenso en la cifra de leucocitos. Porcentaje de linfocitos elevado, pero no así su cifra total.*

**MIR 08 (8908):** Niña de Guinea Ecuatorial de 7 años de edad que acude a urgencias por astenia importante de 3 días de evolución, febrícula, molestias faríngeas y orinas oscuras. En la exploración presenta hepatoesplenomegalia moderada ligeramente dolorosa y subictericia. En el hemograma se evidencia anemia importante de 5,6 g/dl de hemoglobina con VCM 75fl y leucocitosis neutrofilica. En la bioquímica llama la atención un aumento de bilirrubina total de 5 mg/dl a expensas de bilirrubina no conjugada. La madre relata desde la infancia episodios similares que incluso han llevado a la transfusión en tres ocasiones previas realizadas en su país. Su familia presenta un historial de anemia y hematuria. ¿Qué prueba plantearía en este momento y cuál sería su sospecha diagnóstica?:

1. Estudio de hemoglobinas y talasemia mayor.
2. Niveles de ferritina y ferropenia severa.
3. Test de Coombs y anemia hemolítica autoinmune.
4. Estudio morfológico de sangre periférica y anemia drepanocítica\*.
5. Estudio morfológico de sangre periférica y esferocitosis hereditaria.



# RESUMEN DE HEMATOLOGÍA

## 1. ANEMIA FERROPÉNICA

- Anemia más frecuente en la infancia.
- Causa más frecuente de anemia nutricional de la infancia.
- Máxima incidencia entre los 6 meses y los 2 años, y entre los 12 y 15 años.
- Su desarrollo está favorecido por las infecciones de repetición y por las hemorragias agudas o crónicas.
- Clínica: Anorexia, detención de la curva ponderal, soplo cardíaco, disminución del rendimiento escolar, predisposición a las infecciones.
- La fase de ferropenia latente carece de síntomas clínicos.
- Ferritina sérica como parámetro diagnóstico más específico de ferropenia, aunque la tinción del hierro en la médula ósea es la prueba más real para demostrar la carencia orgánica de hierro.
- La ferropenia es causa de trombocitosis reactiva.
- ENFERMEDADES CRÓNICAS: Generalmente normocítica-normocrómica. Ferritina normal o elevada.
- ANEMIA SIDEROBLÁSTICA: Sideremia y ferritina aumentadas.
- SATURNISMO: Anemia microcítica e hipocrómica con punteado basófilo en los hematíes. Aumento de plomo y de protoporfirinas eritrocitarias libres en sangre y de ala y coproporfirinas en orina.
- Tratamiento con sales ferrosas por vía oral hasta reponer los depósitos orgánicos.
- La absorción del hierro medicamentoso mejora cuando se administra en ayunas.

## 2. ANEMIA APLÁSICA DE FANCONI

- Tipo más frecuente de anemia aplásica constitucional.
- Herencia autosómica recesiva.
- Clínica: Pancitopenia. Malformaciones en pulgar y radio, cardíacas y urogenitales. Hiperpigmentación cutánea (manchas café con leche), hipocrecimiento, retraso psico intelectual, fragilidad cromosómica, hipofunción endocrina múltiple.
- Posible transformación leucémica.
- Tratamiento: Transplante alogénico de médula ósea. Andrógenos + corticoides

## 3. PÚRPURA DE SCHÖNLEIN-HENOCH

- Púrpura anafilactoide.
- Vasculitis más frecuente en la infancia (vasculitis leucocitoclástica).
- PÚRPURA CUTÁNEA (manifestación más precoz y frecuente): máculo-papulosa, cursa en brotes y se localiza en zonas declives de forma bilateral y simétrica.
- ARTRALGIAS de grandes articulaciones, en brotes.
- DOLOR ABDOMINAL CÓLICO, vómitos, invaginación intestinal.
- CLÍNICA RENAL: condiciona el pronóstico. Hematuria y proteinuria (manifestación más frecuente). < 10% insuficiencia renal crónica. Lesión glomerular idéntica a la enfermedad de Berger: depósito mesangial de IgA.
- Diagnóstico clínico. Prueba de Rumpel-Leede +. No trombopenia. Aumento de IgA sérica. Diagnóstico definitivo demostrando depósitos de IgA en vasos de la dermis por inmunofluorescencia directa.
- Tratamiento: Reposo. AINEs / Prednisona si manifestaciones neurológicas o síndrome nefrótico. Inmunosupresores si nefropatía de curso desfavorable.

## 4. PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA IDIOPÁTICA

- Púrpura trombocitopénica más frecuente en la infancia.
- Clínica: Equimosis y petequias cutáneo-mucosas, generalizadas, asimétricas, de predominio en extremidades inferiores. Ausencia de visceromegalias y adenopatías.
- Diagnóstico: Trombopenia, megacariocitos normales o aumentados en médula ósea, anticuerpos antiplaquetas positivos. Test de Ivy alterado.
- Gammaglobulina (tratamiento de elección para elevar rápidamente el número de plaquetas), corticoides. Si fracasan, inmunosupresores en < 5 años, esplenectomía en > 5 años.
- La evolución más probable es a la resolución espontánea.

## VARICELA

- Virus varicela-zoster.
- Exantema: Comienza en la cara y cuero cabelludo, extendiéndose al tronco (suele respetar palmas y plantas). Mácula → pápula → vesícula → costra. En brotes (signo del "cielo estrellado"). Enantema y fiebre en fases iniciales.
- Complicaciones: Sobreinfección bacteriana por rascado de lesiones (complicación más frecuente). Síndrome de Reye (+ ácido acetilsalicílico). Ataxia cerebelosa (complicación más común del SNC). Neumonía (más frecuente en adultos e inmunodeprimidos, calcificaciones residuales).
- Actualmente se recomienda la vacunación sistemática de toda la población infantil entre los 12-18 meses y entre los 4-6 años de edad.
- Inmunoglobulina frente a varicela-zóster, en enfermos susceptibles con riesgo de desarrollar varicela grave. En las 96 horas posteriores a la exposición.

## SARAMPIÓN

- Virus RNA de la familia Paramyxoviridae, género Morbillivirus.
- Fase prodrómica: Manchas de Koplik (patognomónicas).
- Exantema: Maculopapuloso y céfalo-caudal. Descamación furfurácea (céfalo-caudal). Gravedad en relación con extensión y confluencia.
- Ausencia de exantema: enfermos que hayan recibido gammaglobulina hiperinmune durante el período de incubación, lactantes con niveles apreciables de IgG materna y enfermos con SIDA.
- Complicaciones: Otitis media. Neumonía de células gigantes de Hetch (más frecuente la bronconeumonía bacteriana secundaria). Encefalitis (sin relación con la gravedad del sarampión, suele aparecer 2-5 días después del comienzo del exantema). Panencefalitis esclerosante subaguda (tras años de latencia).
- Vacuna de virus vivos atenuados: 15 meses y 3-6 años, consigue que el 95% de los niños o adultos susceptibles desarrollen anticuerpos; no se recomienda en embarazadas

## RUBEOLA

- Virus RNA de la familia Togaviridae,
- Muchas infecciones son subclínicas. Raro durante los 6 primeros meses de vida. Un sólo ataque suele conferir inmunidad permanente.
- Fase prodrómica: Signo más característico, adenopatía dolorosa retroauricular o cervical posterior. Puntos de Forcheimer.
- Exantema: Maculopapuloso. Céfalo-caudal con predominio en el tronco. No suele confluir (excepto a nivel de las mejillas). Descamación mínima. Se acompaña de enantema, prurito leve, febrícula y linfadenopatía generalizada -signo de Theodor- (signo más dudoso).
- Complicación más frecuente, poliartrititis de pequeñas articulaciones de las manos.
- Vacuna de virus vivos atenuados: 15 meses y 3-6 años, consigue que > del 99% de las personas susceptibles desarrollen anticuerpos; contraindicaciones similares a la vacuna antisarampiosa.

## ENFERMEDAD DE KAWASAKI

- Cursa con fiebre de más de 5 días con 4 de los siguientes: hiperemia conjuntival bilateral, alteración de labios y mucosa oral, alteraciones cutáneas en extremidades, exantema polimorfo y adenopatía cervical. (5MIR)

## SIDA INFANTIL

- Principal causa de inmunodeficiencia en la edad pediátrica.
- En el momento actual la transmisión intraparto parece ser la vía de transmisión más importante.
- El riesgo de transmisión por un niño infectado en la escuela o comunidad infantil es muy improbable. En el momento actual no se acepta la embriopatía por VIH. (2MIR)
- La neumonía por Pneumocystis jiroveci es la infección por germen oportunista más frecuente en el niño VIH +. Inicio agudo con fiebre, tos, taquipnea e hipoxemia. Radiológicamente lo más frecuente es un patrón alveolar difuso bilateral sin adenopatía hilar. Diagnóstico de confirmación mediante biopsia pulmonar o lavado broncoalveolar. Elevada mortalidad.
- La candidiasis oral es la infección micótica más frecuente en niños VIH +.
- La Neumonía intersticial linfóide es la anomalía crónica más frecuente del aparato respiratorio inferior en el niño VIH +.
- Los linfomas del SNC son las neoplasias más frecuentes en niños con SIDA.
- Más frecuente en el SIDA infantil: Infecciones bacterianas recurrentes, NIL, infiltración parotídea. Más frecuente en el SIDA del adulto: Infecciones oportunistas, sarcoma de Kaposi y otros tumores.
- Esperar a los 15-18 meses para confirmación del diagnóstico según tasa de anticuerpos anti-HIV de clase IgG.
- Diagnóstico inmediato si antígeno viral P24 +, aislamiento del virus en cultivo de linfocitos, detección de DNA viral por PCR (método virológico de diagnóstico preferido en países desarrollados).
- El mejor indicador pronóstico aislado es la carga viral plasmática, aunque para definir el pronóstico con más exactitud se aconseja el uso de la carga viral y el porcentaje de CD4.
- Profilaxis: Administración de Zidovudina a la gestante durante el embarazo, el parto y posteriormente al RN durante las 6 primeras semanas de vida.
- Tratamiento antivirico utilizando pautas combinadas: 2 inhibidores nucleosídicos de la transcriptasa inversa + 1 inhibidor de la proteasa / inhibidor no nucleosídico de la transcriptasa inversa.
- Carga viral: factor pronóstico, parámetro para iniciar tratamiento y marcador de la eficacia del tratamiento.

## INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS

- Síndrome Wiskott-Aldrich: herencia recesiva ligada a X. Cursa con inmunodeficiencia, trombopenia y dermatitis atópica. (3MIR)
- La inmunodeficiencia combinada grave es una enfermedad ligada al cromosoma X que produce diarrea, neumonía, otitis media, sepsis e infecciones graves en los primeros meses de vida. (2MIR)

# 1. Enfermedades infecciosas exantemáticas

## 1.1. Varicela

### A. AGENTE ETIOLÓGICO

Virus varicela-zoster.

### B. EPIDEMIOLOGÍA

- 80% en edad preescolar y escolar.
- Muy contagiosa (MIR).
- Incidencia estacional (entre Enero y Mayo).
- Transmisión por vía aérea.
- **PERIODO DE CONTAGIOSIDAD:** Desde 48 horas antes de la aparición del exantema hasta que todas las lesiones han formado costra (7-8 días).

### C. CLÍNICA

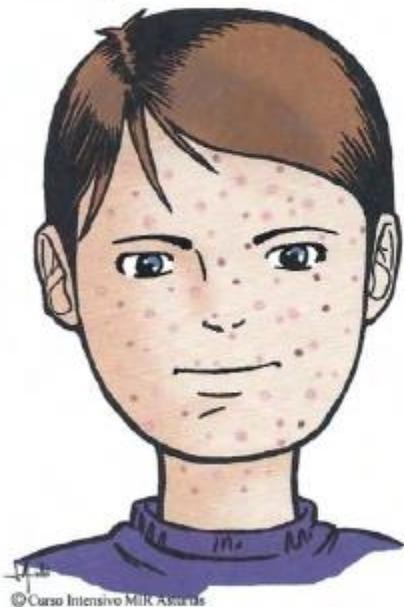
a. **PERIODO DE INCUBACIÓN:** Entre 10-21 días.

b. **SÍNTOMAS PRODRÓMICOS:**

- Fiebre, cefalea, malestar o anorexia.
- Suelen preceder al exantema en 24-48 horas.

c. **EXANTEMA:**

- Comienza en la cara y cuero cabelludo, extendiéndose al tronco (suele respetar palmas y plantas).
- **Evolución:** mácula → pápula → vesícula → pústula → costra (MIR).
- Cursa en brotes, por lo que en un mismo momento se pueden apreciar los cuatro estadios evolutivos (signo del "cielo estrellado").



©Curso Intensivo MIR Alergia

Signo del cielo estrellado

- Se acompaña de prurito intenso, exantema, fiebre (durante las fases iniciales) (MIR) y puede haber linfadenopatía generalizada.
- **VARICELA DE BRECHA:**
  - Varicela que afecta a niños inmunizados.
  - Cursa de forma leve y presenta un exantema atípico (máculo-papuloso).
  - Estos niños son potencialmente contagiosos.
- **VARICELA PROGRESIVA:**
  - En adolescentes y adultos sanos, niños inmunodeprimidos, mujeres embarazadas y recién nacidos.
  - Diseminación visceral (neumonía), dolor abdominal intenso y vesículas hemorrágicas.
  - En el SIDA la varicela se hace crónica o recurrente.

### D. LABORATORIO

- Células gigantes multinucleadas en raspados de vesículas (preparación de Tzanck).
- Identificación rápida del virus mediante análisis de fluorescencia directa y con PCR.
- Aislamiento del virus en cultivos tisulares.

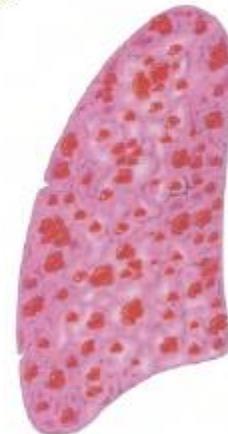
### E. COMPLICACIONES

- Sobreinfección bacteriana (estafilococos, estreptococos) por rascado de lesiones (complicación más frecuente).



El prurito que acompaña al exantema de la varicela justifica que la complicación más frecuente sea la sobreinfección bacteriana por el rascado de las lesiones

- Encefalitis en forma de ataxia cerebelosa (complicación no cutánea más frecuente en niños).
- Síndrome de Reye (3 MIR) en relación con empleo de salicilatos.
- Neumonía: más frecuente en adultos e inmunosuprimidos. Radiológicamente cursa con infiltrados nodulares y neumonitis intersticial (MIR). Deja de forma residual calcificaciones bilaterales múltiples.



Neumonía por varicela

- **Otras:** trombopenia, neuritis óptica, miocarditis, endocarditis, hepatitis, glomerulonefritis, artritis...

### F. PREVENCIÓN

a. **VACUNA DE VIRUS VIVOS ATENUADOS:**

- Actualmente se recomienda la vacunación sistemática de toda la población infantil entre los 12-18 meses y entre los 4-6 años de edad.
- En niños y adolescentes que recibieron sólo una dosis se recomienda una segunda dosis para completar la vacunación.
- La administración de la vacuna a un niño normal dentro de los 3-5 días siguientes a la exposición es eficaz para prevenir o modificar la varicela, en especial en un contexto doméstico.

b. **INMUNOGLOBULINA FRENTE A LA VARICELA-ZÓSTER:**

- Indicada sólo en enfermos susceptibles con riesgo elevado de desarrollar varicela grave: inmunodeprimidos (MIR) (incluida la corticoterapia prolongada, SIDA y malnutrición grave), recién nacidos prematuros hospitalizados, los recién nacidos en cuya madre aparece la varicela 5 días antes o 2 días después del parto y las mujeres embarazadas.
- Se administra por vía im., siempre dentro de las 96 horas posteriores a la exposición.
- El contacto íntimo entre un paciente de alto riesgo susceptible y un enfermo con herpes zóster también representa una indicación para la profilaxis con inmunoglobulina (MIR).

## G. TRATAMIENTO

### a. VARICELA NO COMPLICADA:

- Aislamiento y tratamiento sintomático.
- Evitar AAS (síndrome de Reye) (2 MIR).

### b. VARICELA VISCERAL, PACIENTE INMUNODEPRIMIDO:

- Aislamiento y tratamiento sintomático.
- **Aciclovir iv.**: Inicio del tratamiento dentro de los tres primeros días del periodo exantemático.
- Si la inmunodeficiencia es ocasionada por un tratamiento oncológico, es obligada la inmediata suspensión del mismo hasta la completa curación de la varicela.
- Según Nelson, empleo de **aciclovir oral** para tratar la varicela no complicada en personas mayores de 12 años (no embarazadas), y en niños mayores de 12 meses que sufran trastornos crónicos cutáneos o pulmonares, que estén recibiendo corticoides a corto plazo, intermitentes o en aerosol, que estén siendo tratados con salicilatos a largo plazo, y posiblemente en los casos secundarios ocurridos entre los contactos domésticos.

## H. PRONOSTICO

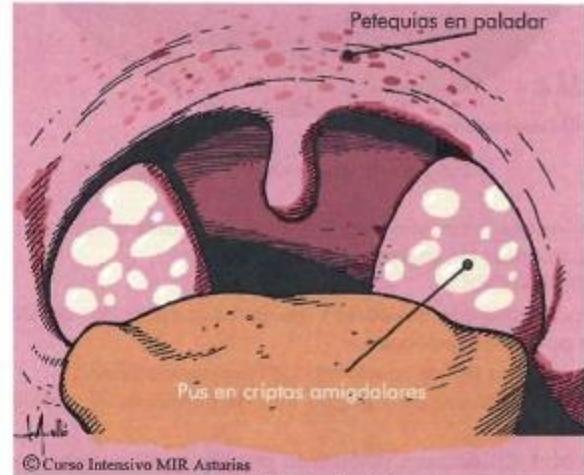
Bueno.

## C. CLINICA

### a. PERIODO DE INCUBACIÓN: Entre 2-4 días.

### b. SÍNTOMAS PRODRÓMICOS:

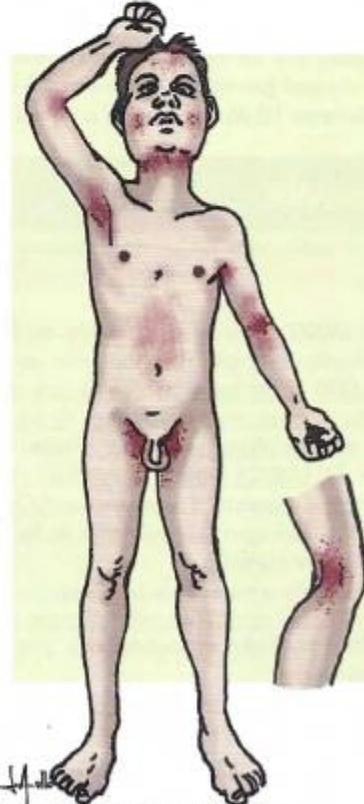
- Faringoamigdalitis estreptocócica con lengua saburral y enantema flameante (petequias) a nivel de paladar (MIR).
- Fiebre y afectación general.



Faringitis estreptocócica

### c. EXANTEMA:

- Micropapuloso (MIR) ("carne de gallina").
- Aparece entre 12-24 horas tras el comienzo de la faringitis, inicialmente en el cuello y posteriormente extendiéndose por el tronco y las extremidades.
- Se trata de una erupción difusa, eritematosa, que produce una coloración rojo intensa de la piel y palidece a la presión (MIR).
  - **Signo de Pastia**: aumento de la intensidad del exantema a nivel de los pliegues (MIR).
  - **Signo de Filatow**: eritema de mejillas respetándose el triángulo nasolabial (MIR).



Distribución típica del exantema de la escarlatina

- Descamación furfurácea en el tronco y laminar en extremidades, sobre todo en las manos.
- Se acompaña de lengua "afambuesada".

## repeMIR

La administración de ácido acetilsalicílico en la varicela se relaciona con un mayor riesgo de síndrome de Reye. (3+)

**MIR 94 (3758):** Niña de 4 años, sin antecedentes patológicos, hace 4 días presenta lesiones cutáneas, primero rosadas que se transforman en vesículas de contenido transparente, en tronco, cara y brazos. Algunas vesículas han evolucionado a costras. A la exploración, tiene 38°C, las lesiones vesículo-pustulosas descritas y, en el velo del paladar se aprecian 5 lesiones ulcerosas de 2 mm. de diámetro. ¿Cuál es el diagnóstico más probable?

1. Primo infección herpética.
2. Varicela\*.
3. Síndrome boca-mano-pie.
4. Impétigo contagioso.
5. Erupción variceliforme de Kaposi.

**MIR 13 (10176):** ¿Cuál de las siguientes asociaciones (enfermedad - síntoma o signo clínico) es incorrecta?

1. Sarampión - Manchas de Koplik
2. Exantema súbito - Fiebre
3. Eritema infeccioso - Anemia por aplasia medular
4. Varicela - Adenopatías occipitales. \*
5. Escarlatina - Fiebre y disfagia

**MIR 98 (5864):** ¿Cuál de los siguientes medicamentos parece aumentar el riesgo de que un niño con varicela se complique con un síndrome de Reye? :

1. Ibuprofeno.
2. Acido acetilsalicílico\*.
3. Paracetamol.
4. Ampicilina.
5. Aciclovir.

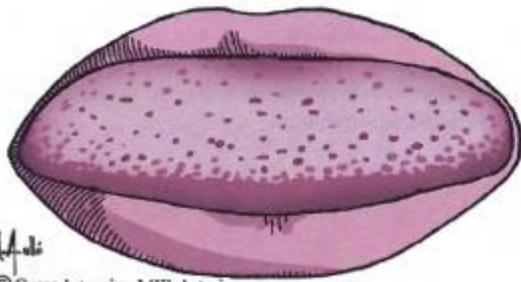
## 1.2. Escarlatina

### A. AGENTE ETIOLOGICO

Estreptococo  $\beta$ -hemolítico del grupo A productor de la exotoxina pirogénica (toxina eritrogénica).

### B. EPIDEMIOLOGIA

- Máxima incidencia entre 5-10 años.
- Pequeños brotes epidémicos en invierno y primavera.
- Transmisión por vía aérea.
- Un solo ataque suele conferir inmunidad permanente frente a exotoxina pirogénica (posibilidad de infección por otros estreptococos).
- **PERIODO DE CONTAGIOSIDAD:** Sin tratamiento, durante varias semanas; con tratamiento, hasta 2-3 días tras el inicio del mismo (MIR).



© Curso Intensivo MIR Asturias

Lengua aframbuesada en escarlatina

- **Variantes:** Escarlatina quirúrgica (secundaria a infección de las heridas, sin afectación faríngea).

**D. LABORATORIO**

- Leucocitosis con desviación izquierda (corpúsculos de Doehle en polimorfonucleares).
- Incremento de los reactantes de fase aguda (VSG).
- Cultivo de exudado faríngeo (test de confirmación más importante).
- Prueba rápida para detectar la presencia del antígeno estreptocócico grupo A en exudado faríngeo.
- Elevación del ASLO (2 MIR):
  - El ASLO elevado indica estrictamente una infección reciente por estreptococo (MIR).
  - Los niveles de ASLO tardan unos 6 meses en normalizarse (MIR).
- **Reacción de Dick:** valora la susceptibilidad a la toxina eritrogénica estreptocócica, mediante inyección intradérmica.
- **Prueba de extinción de Schultz-Charlton:** desaparición del exantema mediante la inyección de antitoxina.

**E. COMPLICACIONES**

- a. **AGUDAS:** Linfadenitis cervical, sinusitis, otitis, absceso paraamigdalino...
- b. **TARDÍAS:** Glomerulonefritis (2 MIR) (cepas 12 y 49), fiebre reumática (2 MIR).

**F. TRATAMIENTO**

- Penicilina (3 MIR) por vía im. (penicilina G benzatina en dosis única) o por vía oral (penicilina V durante 10 días).
- Macrólidos durante 10 días si alergia a penicilina.



**repeMIR**

La penicilina es el antibiótico de primera elección para la escarlatina. (3+)

**MIR 99 FAMILIA (6032):** Con el diagnóstico de fiebre reumática (reumatismo poliarticular agudo), a un niño de 14 años se le trata con 1.200.000 U de bencilpenicilina i.m. cada cuatro semanas y antiinflamatorios no esteroideos. A las ocho semanas del tratamiento está asintomático y los niveles de anticuerpos antiestreptolisina O (ASLO) siguen elevados. ¿Cuál de las siguientes afirmaciones respecto a este caso es CORRECTA?

1. El estreptococo faríngeo es resistente a la penicilina y se debe usar otro antibiótico.
2. La dosis de penicilina no es la adecuada.
3. Los niveles de ASLO tardan en normalizarse unos 6 meses\*.
4. La enfermedad continúa en actividad y, por tanto, hay que usar corticosteroides.
5. Los niveles de ASLO elevados a los dos meses de comenzar el tratamiento se asocian con afectación cardiaca.

**MIR 05 (81439):** ¿Qué dos enfermedades no supuradas pueden aparecer después de una infección local producida por Streptococcus pyogenes (estreptococo β -hemolítico del grupo A)?

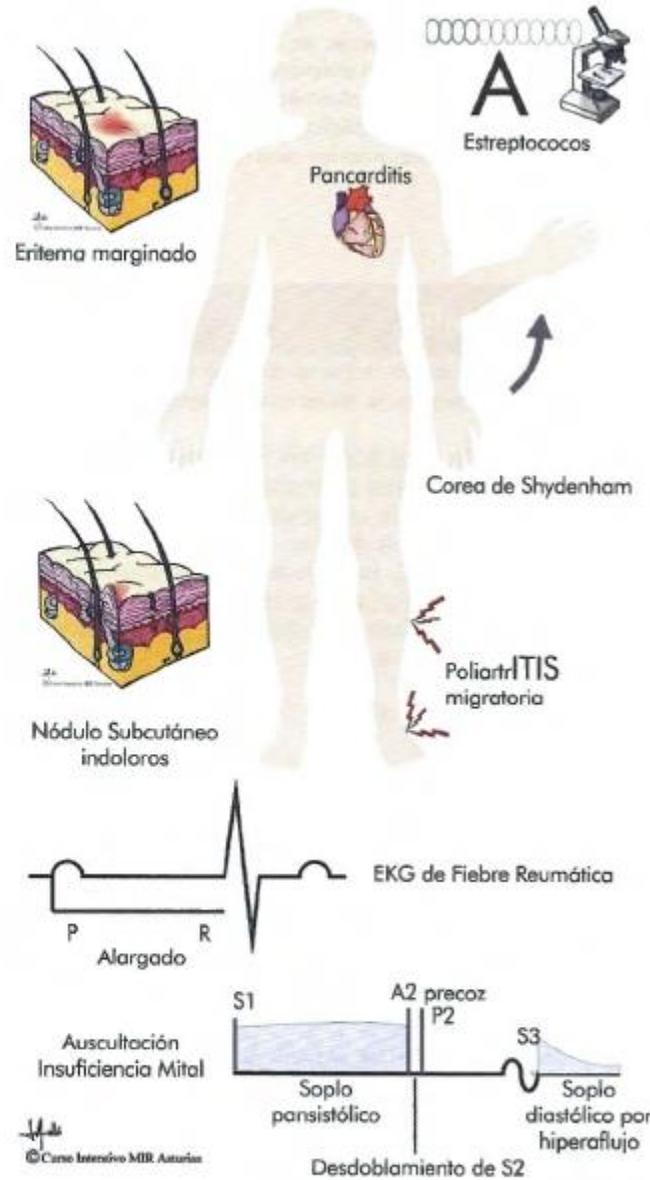
1. Escarlatina y erisipela.
2. Erisipela y fiebre reumática.
3. Glomerulonefritis aguda y fiebre reumática\*.
4. Carditis y erisipela.
5. Erisipela y glomerulonefritis aguda.

**G. FIEBRE REUMÁTICA**



**repeMIR**

**Criterios mayores de la fiebre reumática (Jones):** carditis, artritis, eritema marginado, nódulos subcutáneos y corea de Sydenham.  
**Criterios menores:** fiebre, artralgias, aumento de reactantes de fase aguda (VSG, PCR) o alargamiento del PR en el ECG. (8+)



Tras un episodio agudo de fiebre reumática debe iniciarse tratamiento profiláctico (profilaxis secundaria de la fiebre reumática):

- El régimen terapéutico más eficaz consiste en la inyección intramuscular mensual de 1.200.000 U de penicilina benzatina o en la administración de 250 mg/12 horas de Penicilina V por vía oral (2 MIR).
- En caso de alergia a la penicilina, se recomienda eritromicina o sulfadiacina por vía oral.
- La duración de estas pautas profilácticas es controvertida, si no existe carditis, se mantiene durante 5 años tras el último brote reumático o hasta los 20 años de edad; con carditis, durante toda la vida.

**1.3. Exantema súbito**

**A. SINÓNIMOS**

Roseola infantum, fiebre de los 3 días, 6ª enfermedad exantemática.

**B. AGENTE ETIOLÓGICO**

Herpes virus-6 (2 MIR).



### C. EPIDEMIOLOGÍA

Entre 6 meses y 15 meses (4 MIR).

### D. CLÍNICA

a. PERIODO DE INCUBACIÓN: 5-15 días.

b. SÍNTOMAS PRODRÓMICOS:

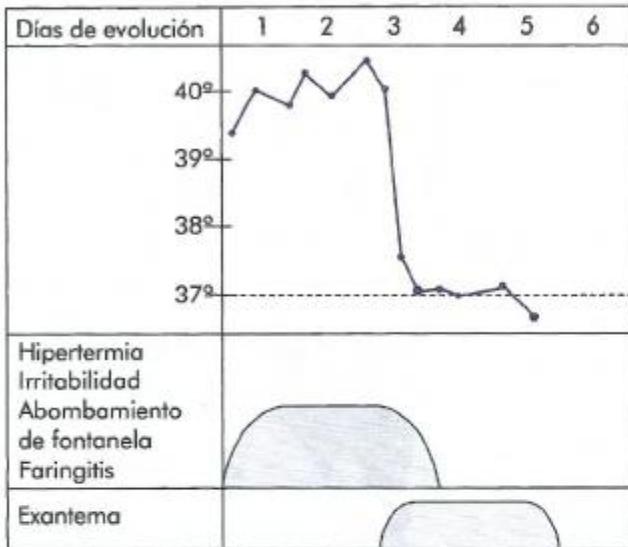
- 3 días (6 MIR).
- Fiebre, faringitis (MIR), crisis convulsiva en niños predispuestos (MIR).
- Esos síntomas desaparecen bruscamente y aparece el exantema (4 MIR).

c. EXANTEMA:

- Suele durar 24-48 horas (2 MIR).
- Maculopapuloso (3 MIR), no confluyente.
- Afecta fundamentalmente al tronco (2 MIR).
- No suele descamar.
- Se puede acompañar de adenopatías suboccipitales o cervicales (MIR).

E. TRATAMIENTO:

Sintomático.



### RECORDEMOS

HEXAntema" súbito causado por VHS-6



### repeMIR

El exantema súbito afecta a lactantes y se caracteriza por fiebre elevada de 3 días de evolución, con posterior aparición de un exantema maculopapuloso en tronco. (6+)

MIR 95 (4292): Un niño de 10 meses, previamente normal, acude a urgencias porque tuvo una crisis convulsiva que cedió espontáneamente en el trayecto. Desde hace 3 días estaba irritable y anoréxico, con fiebre de 39-40 °C resistente a los anti-térmicos. En la exploración se descubre un exantema rosado más intenso en nalgas y en el tronco, con adenopatías y sin esplenomegalia. La temperatura descendió a 37,5° C. ¿Cuál de los diagnósticos citados le parece más probable?

1. Mononucleosis infecciosa.
2. Infección por citomegalovirus.
3. Rubéola, forma del lactante.
4. Exantema súbito\*.
5. Hipersensibilidad a los anti-térmicos.

MIR 00 FAMILIA (6646): Un niño de 7 meses presenta fiebre alta desde tres días antes, acompañada de hiperemia faríngea. La fiebre cede al cuarto día de la enfermedad, momento en que aparece un exantema mobiliforme, que desaparece en un plazo de 3 días. El diagnóstico más probable es:

1. Sarampión.
2. Rubéola.
3. Reacción medicamentosa a anti-térmicos.
4. Infección por Enterovirus.
5. Infección por herpes virus humano 6\*.

MIR 04 (7946): Niño de 10 meses con cuadro febril de 3 días de duración, sin otra sintomatología acompañante salvo irritabilidad con los períodos de hipertermia. El cuarto día presenta aparición de exantema en tronco y desaparición de la fiebre. Respecto al cuadro clínico citado ¿cuál de las siguientes afirmaciones es verdadera?

1. El diagnóstico más probable es una infección por virus del sarampión.
2. El signo físico diagnóstico es la presencia de una amigdalitis exudativa.
3. El tratamiento indicado es amoxicilina oral.
4. Se asocia a una infección por virus herpético humano tipo 6\*.
5. La duración del exantema suele ser de 4 semanas.

## 1.4. Exantema infeccioso

### A. SINÓNIMOS

Eritema infeccioso, megaloterema, 5ª enfermedad exantemática.

### B. AGENTE ETIOLÓGICO

Parvovirus humano B19 (MIR).

### C. EPIDEMIOLOGÍA

- Más frecuente entre 5 y 15 años (infrecuente la infección de lactantes y adultos).
- Moderadamente contagioso.
- Transmisión por vía aérea.



H. Miró

© Curso Intensivo MIR Asturias

Megaloterema más frecuente en escolares

- PERIODO DE CONTAGIOSIDAD: Contagiosidad máxima entre los 6-15 días posteriores a la infección.

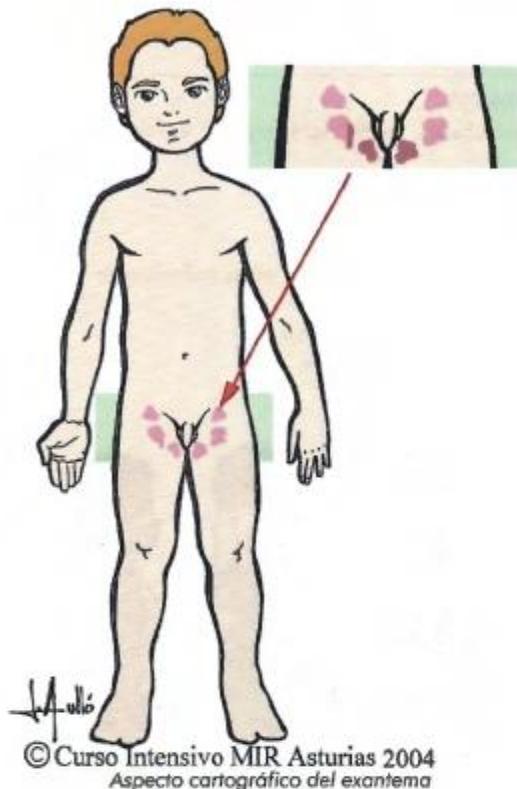
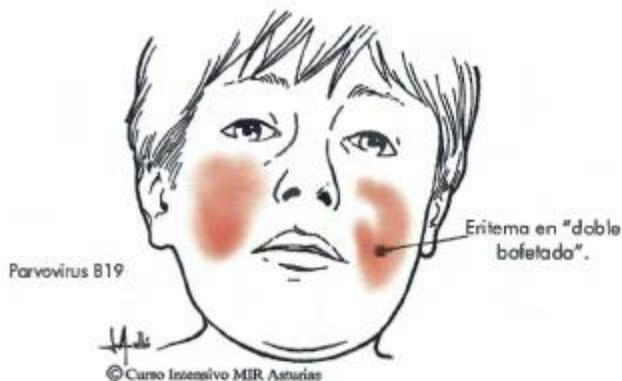
### D. CLÍNICA

a. PERIODO DE INCUBACIÓN: 4-28 días.

b. SÍNTOMAS PRODRÓMICOS: Febrícula, cefalea y síntomas de infección leve del tracto respiratorio superior.

c. EXANTEMA: Evoluciona en 3 fases:

- Eritema lívido en mejillas ("doble bofetada").
- Exantema maculopapuloso en región glútea y extremidades, aclarándose por su parte central y dando lugar a imágenes caprichosas (exantema "cartográfico").
- Recidivas con el ejercicio, exposición solar, baños calientes, estrés...



- No suele existir descamación.
- La fiebre es baja o no existe y con frecuencia se acompaña de prurito.

El parvovirus B19 infecta los reticulocitos de la médula ósea, pudiendo desencadenar crisis aplásicas graves en pacientes con enfermedades hemolíticas crónicas.

Otras manifestaciones clínicas: Artritis/artralgias (más frecuente en mujeres adultas), miocarditis linfocítica (en lactantes e inmunodeprimidos), síndrome papuloso-purpúrico en "guantes y calcetines".

**E. LABORATORIO**

ADN viral, IgM e IgG específicas.

**F. TRATAMIENTO**

- No existe un tratamiento antiviral específico.
- Inmunoglobulina i.v. en enfermos con anemia crónica e inmunodeficientes.

**1.5. Sarampión**

**A. AGENTE ETIOLÓGICO**

Virus RNA de la familia Paramyxoviridae, género Morbillivirus.

**B. EPIDEMIOLOGÍA**

- Muy contagiosa (porcentaje de ataques secundarios entre familiares susceptibles 90%).
- Transmisión por vía aérea.
- Los recién nacidos adquieren inmunidad por vía transplacentaria, que suele ser completa hasta los 4-6 meses y desaparece a un ritmo variable (MIR).
- Un ataque confiere inmunidad para toda la vida.
- Rara vez subclínico.
- PERIODO DE CONTAGIOSIDAD: Desde el comienzo fase prodrómica hasta 5 días después de la aparición del exantema (MIR).

**C. CLÍNICA**

a. PERIODO DE INCUBACIÓN: Entre 10-12 días, asintomático.

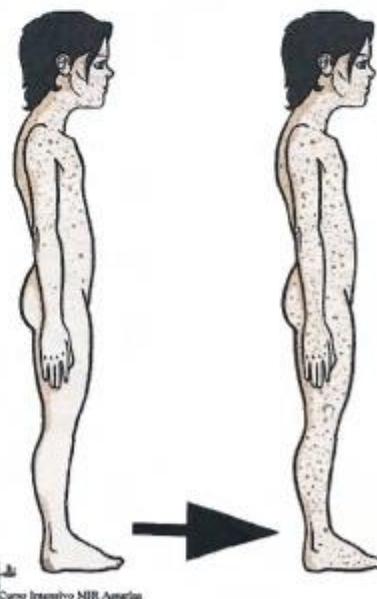
**b. SÍNTOMAS PRODRÓMICOS:**

- Entre 3-5 días, se caracteriza por fiebre baja a moderada, conjuntivitis (línea de Stimson), rinitis y tos seca.
- **Manchas de Koplik** (patognomónicas) en la mucosa bucal opuestas a los molares inferiores, aparecen y desaparecen con rapidez (12-18 horas).



**c. EXANTEMA:**

- Maculopapuloso y céfalo-caudal, se inicia en la cara y el cuello (MIR) y posteriormente se distribuye de forma descendente por el resto del cuerpo (cuando alcanza los pies al 2º-3º día, empieza a desaparecer de la cara).



- Descamación furfurácea (en pequeñas escamas) en la misma dirección en que apareció.
- Gravedad en relación con extensión y confluencia (en formas leves no confluye y hay pocas lesiones en piernas; en formas graves confluye, y afecta palmas y plantas).
- Se acompaña de prurito ligero, fiebre elevada y linfadenopatía generalizada (esplenomegalia, linfadenopatía mesentérica).

- **Ausencia de exantema:** enfermos que hayan recibido gammaglobulina hiperinmune durante el período de incubación, SIDA y lactantes menores de 6 meses con niveles apreciables de acs. maternos.

#### D. COMPLICACIONES

- Otitis media.
- Neumonía de células gigantes de Hetch (MIR) (más frecuente la bronconeumonía bacteriana secundaria).
- Encefalitis (1-2 casos/1.000. Sin relación con la gravedad del sarampión, ni entre la gravedad del proceso encefalítico inicial y el pronóstico final. Suele aparecer 2-5 días después del comienzo del exantema) (MIR).
- Panencefalitis esclerosante subaguda (tras años de latencia) (5 MIR). EEG: Complejos de Rademker.

#### E. PREVENCIÓN

##### a. VACUNA DE VIRUS VIVOS ATENUADOS:



- 15 meses y 3-6 años (MIR).
- En casos de exposición y como profilaxis durante epidemias se puede administrar ya a los 6 meses (posteriormente se deberán revacunar a los 15 meses y 3-6 años).
- Consigue que el 95% de los niños o adultos susceptibles desarrollen acs (2 MIR).
- No se recomienda en mujeres embarazadas (5 MIR), niños con inmunosupresión (4 MIR), niños con un proceso infeccioso agudo moderado o grave (3 MIR), y en alérgicos a gelatinas o neomicina.
- Los niños con alergia al huevo pueden recibir la vacuna triple vírica porque la cantidad de proteínas que contiene es mínima. Los únicos niños que precisan vacunación bajo vigilancia hospitalaria son aquellos que hayan presentado reacciones cardiorrespiratorias graves tras la ingesta de huevo. Sólo los niños que hayan tenido una reacción anafiláctica con una dosis previa de triple vírica no deben ser vacunados con una segunda dosis.
- Recomendada en niños con SIDA asintomáticos (MIR).

##### b. GAMMAGLOBULINA HIPERINMUNE:

- Indicada en contactos domésticos y hospitalarios susceptibles, sobre todo menores de 6 meses, mujeres embarazadas e inmunodeprimidos.
- Se administra por vía im. hasta los 6 días posteriores a la exposición.

#### F. TRATAMIENTO

- Aislamiento y tratamiento sintomático.
- Vitamina A oral disminuye morbi-mortalidad en niños con sarampión grave en países en vías de desarrollo.

MIR 01 (7172): ¿En cuál de las siguientes vacunas tenemos que valorar el grado de inmunosupresión, antes de su aplicación en pacientes inmunocomprometidos?

1. DTP.
2. Polio oral.
3. Polio inactivada.
4. Triple vírica.\*
5. Hepatitis B.

MIR 11 (9760): Un lactante de 7 meses acude a urgencias derivado por su pediatra de zona por sospecha de Enfermedad de Kawasaki. Refiere fiebre de hasta 39,5° C de 5 días de evolución que no cede a pesar de tratamiento con amoxicilina pautado hace 72 horas por sospecha de faringoamigdalitis aguda. Durante las últimas 24 horas asocia exantema eritematoso no pruriginoso de evolución cefalocaudal y durante los últimos días llama la atención a sus padres la tos y una intensa conjuntivitis. No refieren rinorrea. A la exploración clínica presenta subcrepitanes en ambas bases pulmonares sin taquipnea ni signos de dificultad respiratoria. A la exploración orofaríngea se evidencian manchas blanquecinas en mucosa yugal. ¿Cuál es el diagnóstico más probable?

1. Enfermedad de Kawasaki.
2. Escarlatina.
3. Reacción alérgica a la amoxicilina.
4. Mononucleosis infecciosa.
5. Sarampión.\*

#### MIR 12. PREGUNTAS RELACIONADAS CON IMÁGENES



MIR 12 (9785): Pregunta vinculada a la imagen previa. Mujer de 33 años de edad, trabajadora de la limpieza en una ludoteca infantil y con antecedentes de frecuentes episodios de amigdalitis pultácea. 48 horas antes de la consulta inicia un cuadro de fiebre de hasta 38°C con odinofagia. Por este motivo se automedica con amoxicilina-clavulánico. A las 12 horas aparece un exantema pruriginoso generalizado motivo por el que consulta a su médico de familia que cambia el antibiótico a azitromicina y añade corticoides al tratamiento por sospecha de toxicodermia medicamentosa. 24 horas más tarde la fiebre persiste, se añade cierta sensación disneica y tos, motivo por el que consulta al servicio de urgencias hospitalario. La exploración física muestra un paciente con fiebre de 39°C, con estado general afectado, exantema en cara, tronco y espalda, pruriginoso, confluyente, con lesiones papulares, habonosas, diseminadas que afectan palmas y plantas. La exploración de la cavidad oral no muestra placas pultáceas amigdalares, pero sí unas lesiones eritematosas con centro blanquecino frente a ambas arcadas dentarias superiores (imagen nº 11). ¿Cuál sería la mejor manera de definir estas lesiones teniendo en cuenta el contexto de la paciente?

1. Muguet.
2. Manchas de Koplik.\*
3. Aftas.
4. Liquen.
5. Leucoplasia.

#### repeMIR

La panencefalitis esclerosante subaguda es una complicación tardía producida por el virus del sarampión. (5+)

#### repeMIR

La vacunación con virus vivos atenuados (triple vírica) no se recomienda en embarazadas, inmunodeprimidos y niños con un proceso infeccioso moderado o grave. (5+)

MIR 98 FAMILIA (5671): ¿Cuál de las siguientes enfermedades NO está causada por priones?

1. Panencefalitis esclerosante subaguda\*.
2. Enfermedad de Creutzfeld-Jakob.
3. Kuru.
4. Insomnio fatal familiar.
5. Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker.



MIR 12 (9786): Pregunta vinculada a la imagen previa. La paciente presentaba crepitantes bibasales y una saturación de O<sub>2</sub> del 90%. La radiografía de tórax mostró un aumento tenue de densidad basal de aspecto intersticial. La serología para VIH de urgencia fue negativa. Se cambió el tratamiento antibiótico a levofloxacino, se ingresó a la paciente y se solicitaron diversas pruebas complementarias. Al cuarto día la paciente quedó afebril, se recuperó de la disnea y las lesiones cutáneas se fueron aclarando progresivamente en sentido inverso a su aparición. ¿Cual de las siguientes pruebas cree Ud. que permitió el diagnóstico definitivo?:

1. Serología IgM del Mycoplasma.
2. Serología virus influenza H1N1.
3. Serología IgM del sarampión.\*
4. Serología IgM Parvovirus B-19.
5. Pruebas treponémicas y reagfínicas para la lúes.

## 1.6. Rubeola

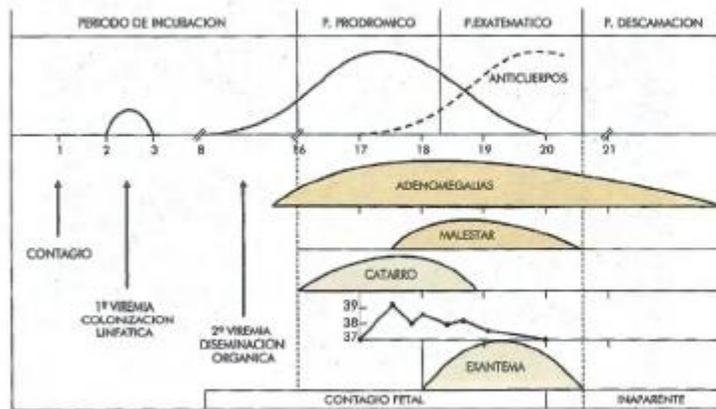
### A. AGENTE ETIOLÓGICO

Virus RNA de la familia Togaviridae, género Rubivirus.

### B. EPIDEMIOLOGÍA

- Transmisión por vía aérea.
- Muchas infecciones son subclínicas.
- Un sólo ataque suele conferir inmunidad permanente.
- Los acs. maternos protegen durante los 6 primeros meses de vida (MIR).
- **PERIODO DE CONTAGIOSIDAD:** Desde 7 días antes de la aparición del exantema, hasta 5-7 días después de la aparición del exantema.

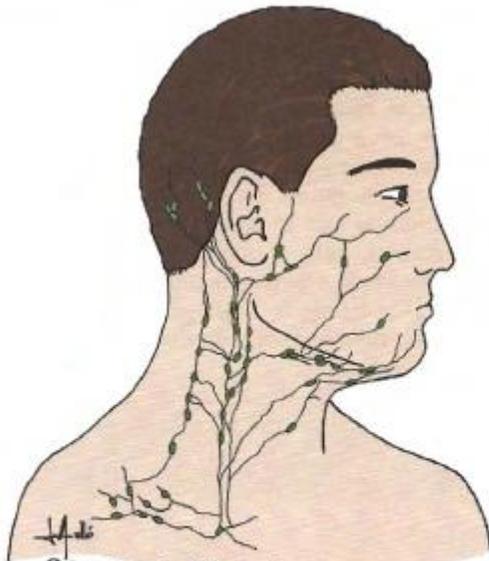
### C. CLÍNICA



a. PERIODO DE INCUBACIÓN: Entre 14-21 días.

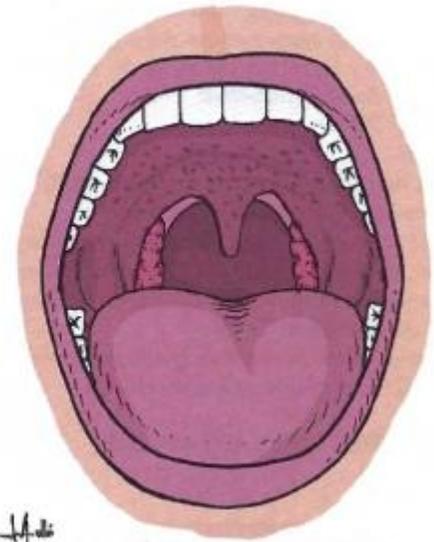
b. SÍNTOMAS PRODRÓMICOS:

- Signo más característico, adenopatía dolorosa retroauricular, cervical posterior y postoccipital (MIR).
- Puntos de Forcheimer (petequias en el paladar; no patognomónicas).



© Curso Intensivo MIR Asturias

Adenopatías retroauriculares, postoccipitales en la fase prodrómica de la rubeola

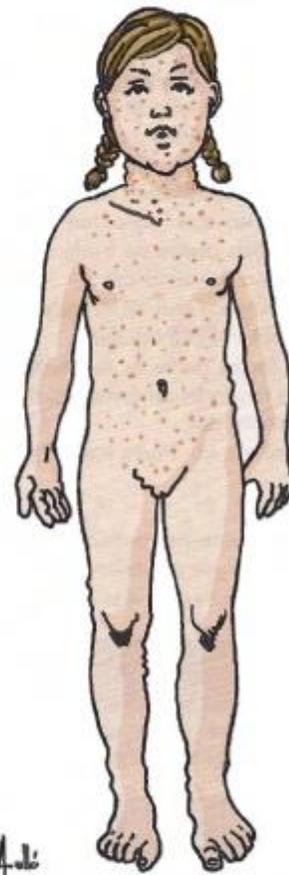


© Curso Intensivo MIR Asturias

Puntos de Forcheimer en el paladar

c. EXANTEMA:

- Maculopapuloso.
- Se inicia en la cara, y rápidamente se extiende a todo el cuerpo de forma descendente, con predominio en el tronco (MIR).
- No suele confluir (excepto a nivel de las mejillas) (MIR).
- Descamación mínima (si existe es furfurácea).



© Curso Intensivo MIR Asturias

- Se acompaña de enantema, prurito leve, febrícula y linfadenopatía generalizada -signo de Theodor- (signo más duradero).

D. COMPLICACIONES

- **POLIARTRITIS** de pequeñas articulaciones de las manos (MIR) (en niñas mayores y mujeres).
- Encefalitis (1 caso/6.000).
- Púrpura trombocitopénica.



©Curso Intensivo MIR Asturias  
 Poliartritis de pequeñas articulaciones de las manos como complicación más frecuente de la rubéola

#### E. PREVENCIÓN

##### a. VACUNA DE VIRUS VIVOS ATENUADOS:



©Curso Intensivo MIR Asturias

- 15 meses y 3-6 años (MIR).
- Consigue que más del 99% de las personas vacunadas desarrollen acs. y tiene una eficacia protectora superior al 90%.
- Contraindicaciones similares a la vacuna antisarampionosa (3 MIR).

b. **GAMMAGLOBULINA HIPERINMUNE:** La inmunización pasiva no es tan eficaz como el sarampión.

##### F. TRATAMIENTO

Sintomático.

**MIR 94 (3761):** Un lactante, de 12 meses, presenta un cuadro de fiebre de 24 horas de evolución acompañado de catarro nasal. A la exploración se aprecia exantema morbiliforme generalizado, rosado y poco confluyente. Se palpan numerosas adenopatías de predominio occipital. El diagnóstico más probable es:

1. Sarampión.
2. Exantema súbito.
3. Rubéola\*.
4. Escarlatina.
5. Mononucleosis infecciosa.

**MIR 01 (7220):** La protección inmune del feto, del recién nacido y del niño a través de la transferencia materna es un tema clave en los primeros meses de desarrollo. Entre las siguientes respuestas señale la verdadera:

1. Los linfocitos T de memoria de la madre son capaces de proteger al niño mientras madura su propio sistema inmune.
2. A los 2 meses del nacimiento, el sistema inmune del recién nacido se ha desarrollado de forma espectacular y posee una competencia inmune casi completa.
3. La presencia de abundantes antígenos del complejo mayor de histocompatibilidad en las áreas de contacto placentario evita el trasvase de linfocitos entre la madre y el feto.
4. Los anticuerpos neutralizantes maternos cruzan la placenta para proteger al recién nacido y atenuar las infecciones sistémicas durante 6 a 12 meses tras el nacimiento\*.
5. Los anticuerpos IgA de la leche materna pasan rápidamente al torrente circulatorio del feto debido a la inmadurez de la mucosa intestinal y al bajo nivel de metabolismo hepático del niño.

## 1.7. Enfermedad de Kawasaki (EK)

### A. SINÓNIMOS

- Síndrome mucocutáneo ganglionar, poliarteritis infantil.
- Incluida dentro de las **VASCULITIS DE MEDIANO CALIBRE (MIR)**.

### B. AGENTE ETIOLÓGICO

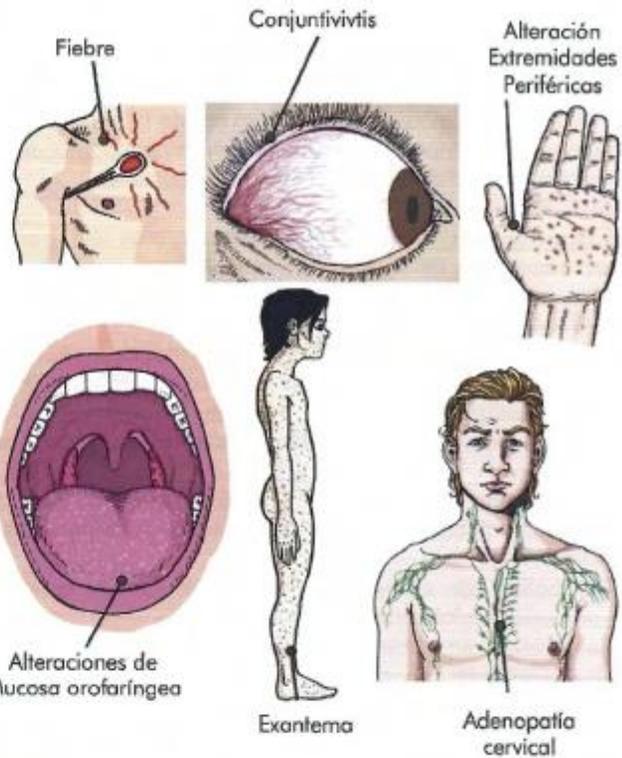
Etiología multifactorial, en especial infecciosa, afectando a huéspedes con predisposición genética.

### C. EPIDEMIOLOGÍA

- 2-8 años (80% en < 5 años).
- Algo más frecuente en varones.
- Incidencia especialmente elevada en Japón y Corea del Sur.
- Principal causa de cardiopatía adquirida en países desarrollados (MIR).
- No existe evidencia de transmisión interpersonal.

### D. CLÍNICA

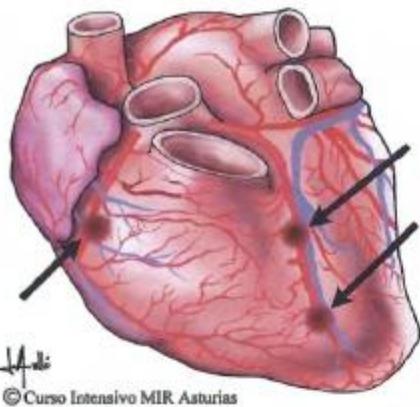
- Fiebre elevada de al menos 5 días de duración (4 MIR).
- Hiperemia conjuntival bilateral (2 MIR).
- Alteraciones de la mucosa orofaríngea: enantema orofaríngeo, labios fisurados y secos o eritematosos, lengua aframbuesada (2 MIR).
- Cambios en las extremidades periféricas: edema indurado de manos y pies, eritema de palmas y plantas, descamación normalmente periungueal. (MIR)
- Exantema polimorfo (de predominio en tronco) (2 MIR).
- Linfadenopatía cervical > 1'5 cm, aguda y no supurada. (MIR)



- Para el diagnóstico se requiere la presencia de fiebre durante al menos 5 días y, como mínimo 4 de las 5 características restantes de la enfermedad.
- Los casos atípicos (fiebre con menos de 4 características clínicas) son más frecuentes en lactantes, los cuales corren un mayor riesgo de enfermedad coronaria.

### E. OTRAS MANIFESTACIONES CLÍNICAS

- La cardiopatía constituye la manifestación clínica más importante de la EK (2 MIR).
  - La miocarditis afecta al menos al 50% de los pacientes.
  - La pericarditis con pequeño derrame pericárdico es común en la fase aguda.
  - Los aneurismas coronarios se desarrollan generalmente durante la 2-3ª semana. Los aneurismas gigantes de las arterias coronarias ( $\geq 8$  mm diámetro) implican mayor riesgo de ruptura, trombosis o estenosis y de infarto de miocardio (MIR).



Afectación coronaria en la enfermedad de Kawasaki

- **Otras manifestaciones:** digestivas (diarrea, dolor abdominal, hidrops vesicular), hepatopatía con aumento de transaminasas, alteraciones renales (piuria, hematuria, síndrome hemolítico-urémico), artritis (más frecuente en las niñas), uveítis o coriorretinitis, meningitis aséptica.

**F. EVOLUCIÓN**

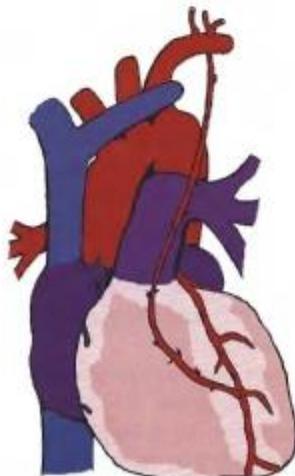
- a. **FASE FEBRIL AGUDA** (1-2 semanas): fiebre y resto de signos agudos de la enfermedad.
- b. **FASE SUBAGUDA** (hasta la 4ª semana): descamación periungueal, trombocitosis, aneurismas coronarios y mayor riesgo de muerte súbita.
- c. **FASE DE CONVALECENCIA** (6-8 semanas después del inicio de la enfermedad): hasta que se normaliza la VSG.

**G. MÉTODOS COMPLEMENTARIOS**

- Leucocitosis con desviación izquierda, **trombocitosis** (2-3ª semana) y anemia normocítica moderada.
- Incremento de los reactantes de fase aguda (VSG, PCR...).
- Aumento de inmunoglobulinas, presencia de inmunocomplejos circulantes y descenso del complemento sérico.
- ANA, FR negativos (MIR).
- **Ecocardiografía bidimensional** (método más útil para el reconocimiento de la enfermedad vascular coronaria), EKG, angiografía coronaria.

**H. TRATAMIENTO**

- **Gammaglobulina i.v.**, durante el período de enfermedad febril activa, previene la afectación vascular coronaria (MIR).
- **Ácido acetilsalicílico** a dosis elevadas (80-100 mg/kg/día) (MIR). Posteriormente a dosis menores por su efecto anti-trombótico.
- **Controvertido el empleo de corticoides** (reservado para pacientes con fiebre persistente tras 2 infusiones de inmunoglobulinas).
- **Trombolisis con estreptoquinasa** durante la fase activa de trombosis arterial coronaria.
- **Cumarínicos** en pacientes con aneurismas grandes o múltiples, sean obstructivos o no.
- **Cortocircuito aortocoronario con injertos de mamaria interna** en pacientes sintomáticos con lesiones estenosantes graves (más 75% de oclusión).



Bypass mamario-coronario

**I. PRONOSTICO**

- Bueno, excepto en aquellos pacientes que desarrollan arteritis coronaria (según Cruz la mayoría de los niños con aneurismas coronarios muestran su regresión en un plazo de 6 meses a 2 años).



**repeMIR**

La enfermedad de Kawasaki se caracteriza por fiebre elevada, hiperemia conjuntival, alteraciones de la mucosa orofaríngea, exantema polimorfo, linfadenopatía cervical y cambios en extremidades periféricas. (3+)

**MIR 02 (7479):** ¿Cuál de las siguientes enfermedades **NO** se caracteriza por la formación de **granulomas**?:

1. Arteritis de la temporal.
2. Tuberculosis.
3. Sarcoidosis.
4. **Enfermedad de Kawasaki.**
5. Púrpura de Schönlein-Henoch\*.

**MIR 03 (7687):** En la **enfermedad de Kawasaki**, todas las afirmaciones son correctas **MENOS** una. Señálela:

1. **El diagnóstico se realiza habitualmente mediante biopsia ganglionar\*.**
2. Se acompaña de picos febriles elevados de al menos 5 días de evolución.
3. La base patogénica de la enfermedad es una vasculitis.
4. Las complicaciones más graves se relacionan con la afectación coronaria.
5. El tratamiento consiste en inmunoglobulina intravenosa y dosis elevadas de AAS.

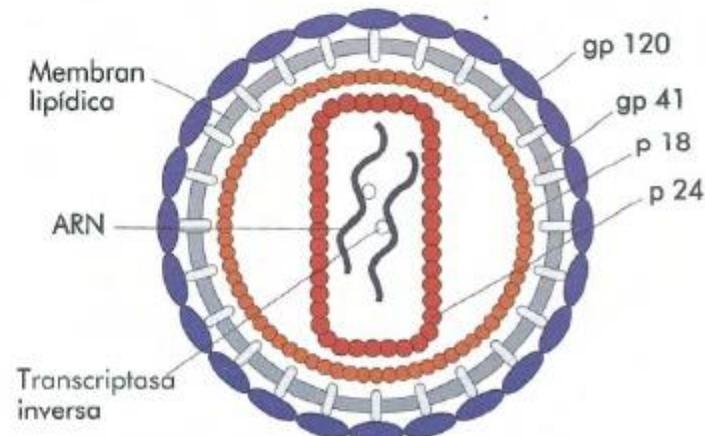
**MIR 05 (8204):** Niño de **2 años** que presenta **fiebre elevada de 4 días de evolución**, con afectación del estado general, y ligera irritabilidad. A la exploración destaca la presencia de un **exantema máculo-papuloso discreto en tronco** e **hiperemia conjuntival bilateral** sin secreción. Presenta además enrojecimiento bucal con **lengua aframbuesada** e **hiperemia faríngea** sin exudados amigdalares, además de **adenopatías laterocervicales rodaderas** de unos 1,5 cm de tamaño. Ha recibido 3 dosis de Azitromicina. ¿Cuál, entre los siguientes, es el **diagnóstico más probable**?:

1. Exantema súbito.
2. **Síndrome de Kawasaki\*.**
3. Escarlatina.
4. Rubeola.
5. Mononucleosis infecciosa.

**2. Sida infantil**

**A. ETIOPATOGENIA**

VIH-1 (retrovirus humano de la familia de los lentivirus).





## B. EPIDEMIOLOGÍA

- Principal causa de inmunodeficiencia en la edad pediátrica.
- **VÍAS DE TRANSMISIÓN:**
  - **Prenatal:** Transplacentaria (siguiendo modelo de infección rubeólica).
  - **INTRAPARTO:** en el momento actual parece ser la vía de transmisión más importante (2 MIR) (siguiendo modelo de infección por el virus de la hepatitis B).
  - **Postparto:** leche materna (2 MIR) (contraindicada la lactancia materna, excepto en países en vías de desarrollo), transfusiones sanguíneas e inyección de hemoderivados, trasplantes, contacto sexual o drogadicción (adolescentes).
- El riesgo de transmisión por un niño infectado en la escuela o comunidad infantil es muy improbable (MIR).
- En nuestro medio y en el momento actual la incidencia de infección por VIH-1 en un lactante nacido de una madre infectada se encuentra por debajo del 8% gracias a la profilaxis de la transmisión vertical (MIR).
- **Factores determinantes de la transmisión materno-fetal del VIH-1:**
  - Situación clínico-inmunológica materna (infección reciente/infección en fase terminal, cifra de CD4 maternos, antigenemia p24 materna).
  - Respuesta inmunitaria materna específica (ac. gp120).
  - Infecciones víricas concomitantes en la madre.
  - Placentitis que permita "escapes" en madres portadoras.
  - Tratamiento de la madre durante el embarazo.
  - Características propias del feto (prematureo < 34 semanas).
  - Calidad del VIH (cepas fetotropas).
  - Tipo de nacimiento (parto vaginal vs. cesárea).
- Según Nelson, las variables más decisivas que influyen en la frecuencia de transmisión vertical parecen ser rotura de bolsa > 4 horas y peso al nacimiento < 2.500 g, cada una de las cuales aumenta el doble la tasa de transmisión (MIR).

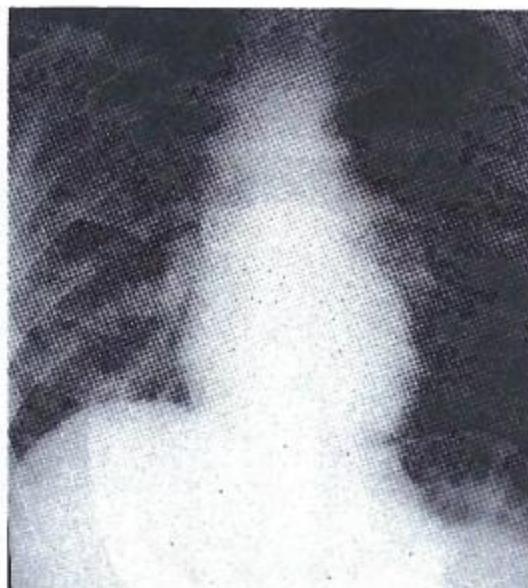
## C. CLÍNICA

No es infrecuente el RN de bajo peso para la edad gestacional, el síndrome de abstinencia y el posible hallazgo de dismorfias (debidas a la toxicomanía materna y a las infecciones; hoy en día no se acepta la existencia de una embriopatía por HIV-1) (MIR).

a. **CLÍNICA INESPECÍFICA:** Fiebre, retraso en el desarrollo ponderoestatural; adenopatías generalizadas y hepatoesplenomegalia, diarrea persistente o recurrente e hipertrofia parotídea (15%).

### b. MANIFESTACIONES ESPECÍFICAS:

- **Infecciones bacterianas recurrentes:**
  - Mucho más frecuentes que en el SIDA del adulto.
  - Infecciones graves como sepsis, neumonía, meningitis, osteomielitis, artritis y abscesos.
  - Las bacterias más frecuentemente aisladas son neumococo, H. influenzae b, Salmonella, St. Aureus, y en niños hospitalizados St. Epidermidis y bacterias gramnegativas (Pseudomona).
- **Infecciones oportunistas:**
  - **Neumonía por Pneumocystis jiroveci:**
    - Infección por germen oportunista más frecuente, con una incidencia máxima entre los 3 y 6 meses de edad.
    - Inicio agudo con fiebre, tos, taquipnea e hipoxemia (MIR).
    - Radiológicamente lo más frecuente es un patrón alveolar difuso bilateral sin adenopatía hilar.
    - Diagnóstico de confirmación mediante biopsia pulmonar o lavado broncoalveolar (MIR).
    - Elevada mortalidad, especialmente en < 1 año.

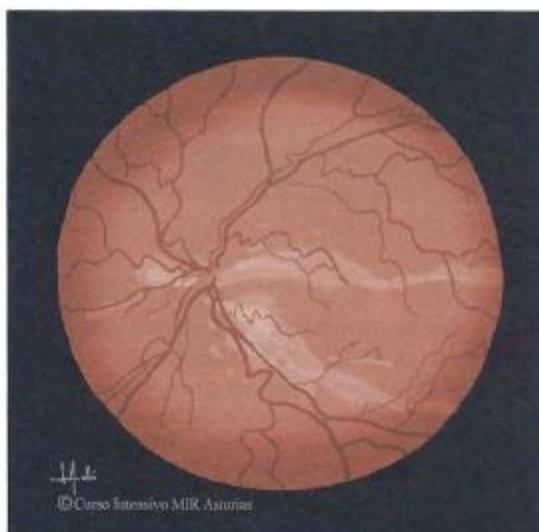


Neumonía por P. jiroveci



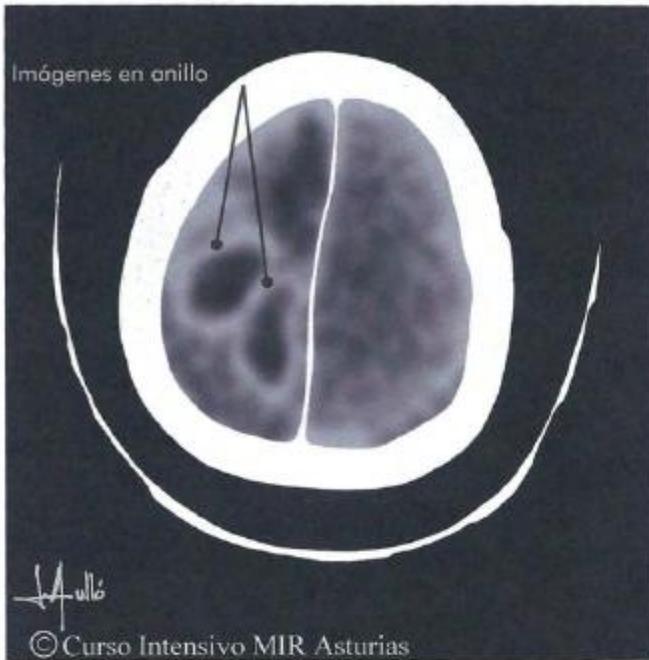
Neumonía por P. jiroveci = Elevada mortalidad

- **Otras infecciones oportunistas:**
  - **Candidiasis oral** (infección micótica más frecuente en niños VIH+) que puede evolucionar a esofagitis candidiásica.
  - Infección por Mycobacterium avium intracelulare: infección generalizada, casi siempre en niños mayores con mala respuesta al tratamiento.
  - **Criptosporidiasis:** diarrea grave con dolor abdominal y vómitos.
  - **Citomegalovirus:** neumonitis, coriorretinitis (2 MIR), hepatitis, encefalitis y afectación intestinal.



Retinitis por CMV

- Virus herpes simplex.
- Virus JC: leucoencefalopatía multifocal progresiva.
- Toxoplasmosis: afectación del SNC, infrecuente en niños (MIR).



- Criptococosis, nocardiosis y coccidiomicosis (poco frecuentes en SIDA infantil).
- Tuberculosis pulmonar o extrapulmonar con diseminación miliar y meningoencefalitis (MIR): Mantoux casi siempre negativo.
- **Otras infecciones:** Infecciones virales recurrentes y severas (estomatitis herpética recurrente y crónica, varicela, herpes zoster diseminado, infecciones por VSR y virus parainfluenzae, molluscum contagiosum, condilomas acuminados, tiña).

- **Neumonía intersticial linfóide:**
  - Entre 1 y 8 años.
  - Anomalía crónica más frecuente del aparato respiratorio inferior en el niño VIH +.
  - Comienzo insidioso con tos, taquipnea y disnea; se asocia con hepatoesplenomegalia, adenopatías generalizadas, hipertrofia parotídea e hipergammaglobulinemia policlonal.
  - Radiológicamente, extensas imágenes nodulares o retículo-nodulares en ambos hemitórax con adenopatías mediastínicas.
  - Tratamiento sintomático con oxigenoterapia y corticoterapia (si enfermedad pulmonar crónica).
  - Mejor pronóstico que las infecciones oportunistas; rara vez es causa de muerte.
- **Manifestaciones neurológicas:**
  - **Encefalopatía por VIH-1:** Retraso del desarrollo psicomotor, pérdida de adquisiciones, trastornos de comportamiento, parálisis o paresias, alteraciones del tono muscular, signos piramidales y parálisis pseudobulbar. Atrofia cortical y calcificación de ganglios basales en el TAC.
- **Neoplasias:** Los linfomas del SNC son las neoplasias más frecuentes en niños con SIDA.
- **Otras manifestaciones clínicas:**
  - **Nefropatía por VIH-1:** Glomeruloesclerosis focal (MIR), en forma de síndrome nefrótico.
  - **Enteropatía del SIDA:** Síndrome de malabsorción con atrofia vellositaria parcial que no se asocia a patógenos específicos. Atribuida a infección directa del intestino por el VIH.
  - **Alteraciones hematológicas:** Anemia, trombocitopenia, leucopenia autoinmune (menos frecuente).
  - **Hepatitis:** Hepatitis crónica activa. Mal pronóstico.
  - **Miocardopatía dilatada.**

DIFERENCIAS SIDA INFANTIL/SIDA ADULTO

	NIÑOS	ADULTOS
Primoinfección ("sd. mononucleósico") (MIR)	No observable	Muy frecuente
Encefalopatía subaguda	Frecuente	Infrecuente
Infecciones bacterianas	Frecuentes	Infrecuentes
Infecciones oportunistas	Infrecuentes	Frecuentes
N.I.L.	Habitual	No habitual
Tumefacción parotídea	Frecuente	No habitual
Sarcoma de Kaposi	Raro	Frecuente (homosexuales)
Otros tumores	Infrecuente	Frecuente
Linfopenia	Poco habitual	Constante
Descenso T4	Variable	Constante
Descenso T4/T8	Variable	Constante
Trombocitopenia	Frecuentemente con hemorragias	Rara vez con hemorragias

D. CLASIFICACIÓN DE LA INFECCIÓN POR VIH EN NIÑOS 1994

CATEGORÍAS INMUNOLÓGICAS	N: No signos/síntomas	A: Signos/síntomas leves	B: Signos/síntomas moderados	C: Signos/síntomas graves
No evidencia de supresión	N <sub>1</sub>	A <sub>1</sub>	B <sub>1</sub>	C <sub>1</sub>
Supresión moderada	N <sub>2</sub>	A <sub>2</sub>	B <sub>2</sub>	C <sub>2</sub>
Supresión intensa	N <sub>3</sub>	A <sub>3</sub>	B <sub>3</sub>	C <sub>3</sub>

Los niños cuyo estado de infección VIH no está confirmado, son clasificados utilizando la distribución de arriba con la letra E (para exposición perinatal) antes del código de clasificación apropiado (p.ej.: EN<sub>2</sub>).

- **Categoría N:** Niños asintomáticos o aquellos que presentan sólo una condición de las descritas en la categoría A.
- **Categoría A:** Presentan dos o más de las siguientes condiciones: adenopatías (≥0.5 cm en más de 2 localizaciones), hepatomegalia, esplenomegalia, parotiditis, dermatitis, infección de vías respiratorias, otitis o sinusitis recurrente o persistente.
- **Categoría B:** Incluye anemia (Hb < 8 g/dL), neutropenia (< 1.000/mm<sup>3</sup>), trombocitopenia (< 100.000/mm<sup>3</sup>) más de 30 días, meningitis, neumonía o sepsis bacteriana (episodio único), candidiasis orofaríngea persistente (> 2 meses) en niños mayores de 6 meses, miocardopatía, varicela con afectación visceral, diarrea recurrente o crónica, hepatitis, nefropatía, estomatitis herpética (> 2 episodios/año), herpes zoster (2 episodios en diferentes zonas), leiomiomas, NIL o hiperplasia pulmonar linfóide, nocardiosis, infección por CMV o toxoplasmosis de inicio en el primer mes de vida, fiebre persistente > 1 mes.



- **Categoría C:** Candidiasis esofágica o pulmonar, criptococosis extrapulmonar, histoplasmosis o coccidiomicosis diseminada, criptocospodiasis o isosporiasis con diarrea (> 1 mes), enfermedad por citomegalovirus (en localización distinta al hígado, bazo o ganglios linfáticos) o toxoplasmosis cerebral con comienzo después del primer mes de vida, encefalopatía o leucoencefalopatía multifocal progresiva, neumonía por *P. jiroveci*, infección diseminada por micobacterias, 2 infecciones bacterianas graves o recurrentes (sepsis, meningitis, neumonía) en un periodo de 2 años, linfomas, sarcoma de Kaposi, síndrome de emaciación sin causa que lo justifique.

Categorías inmunológicas según los recuentos de CD4 y su porcentaje en relación con linfocitos totales

	< 12 meses		1-5 años		6-12 años	
No evidencia de supresión	≥ 1.500/mm <sup>3</sup>	≥ 25%	≥ 1.000/mm <sup>3</sup>	≥ 25%	≥ 500/mm <sup>3</sup>	≥ 25%
Supresión moderada	750-1.499	15-24%	500-999	15-24%	200-499	15-24%
Supresión intensa	< 750	< 15%	< 500	< 15%	< 200	< 15%

## E. DIAGNÓSTICO

### a. INMUNOLÓGICO:

- **INMUNIDAD CELULAR:** Linfopenia (L-T4 < 400/mm<sup>3</sup>) (3 MIR). Anergia cutánea (MIR).
- **INMUNIDAD HUMORAL:** Hipergammaglobulinemia policlonal (MIR). Deficiente respuesta a las inmunizaciones.

### b. SEROLÓGICO:

- ELISA (método de detección).
- Western-Blot y RIPA (métodos de confirmación).
- La mayor parte de R.N. positivos para acs. representan transmisión pasiva a través de la placenta, y la prueba de ELISA será negativa a los 10 meses en el 50% de los casos, y a los 15-18 meses en casi todos.
- Detección de acs. anti-VIH tipo IgA/IgM (diagnóstico precoz). Según Nelson, las pruebas IgA e IgM anti-VIH se han mostrado insensibles e inespecíficas, y por tanto carentes de valor para su uso clínico.

### c. VIROLÓGICO:

Permite un diagnóstico definitivo en la mayor parte de lactantes infectados entre 1 y 6 meses de vida. Se precisan 2 pruebas virológicas positivas realizadas en distinta muestra de sangre.

- Cuantificación del antígeno viral p24.
- Aislamiento del virus en cultivo de linfocitos.
- PCR (detección de genoma viral): método virológico preferido en países desarrollados.
- Valoración de la carga viral.

## F. EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO

Las posibilidades evolutivas de un recién nacido VIH (+) son:

- Un 95% o incluso más son niños sanos no infectados, que van perdiendo los acs. anti-VIH transmitidos pasivamente por la madre, y a los 15-18 meses se han aclarado totalmente.
- **SIDA GRAVE Y PROGRESIVO:**
  - Representa aproximadamente el 40% de los niños infectados.
  - Infección intraútero.
  - Presentan cultivo o PCR + a la primera semana de vida.
  - Debut en el primer año de vida (antes de los 6 meses).
  - Infecciones graves y frecuentes, infecciones oportunistas (NPJ), desnutrición grave, miocardiopatía, hepatitis, encefalopatía por VIH-1 y alteraciones inmunitarias intensas.
- **FORMA MENOS GRAVE:**
  - 60% de niños infectados.
  - Infección intraparto, con evolución más lenta y mayor supervivencia.
  - No existe virus detectable antes de la semana de vida.
  - Debut entre los 2-5 años.
  - Hiperplasia linfoide generalizada con adenomegalias y hepatoesplenomegalia, hiperplasia paratídea, NIL e infecciones bacterianas por gérmenes habituales.
  - Inicialmente no se detectan alteraciones inmunológicas.

## G. PRONÓSTICO

Los linfocitos CD4 son marcadores predictores potentes, independientes de progresión clínica y de respuesta al Tratamiento, y por ello se deben monitorizar periódicamente, al menos cada 3-4 meses.

• Debemos basar nuestra valoración en el porcentaje de linfocitos CD4 en niños entre 1 y 5 años de edad y en el número absoluto de CD4 a partir de los 6 años de edad.

La determinación de la carga viral plasmática es un parámetro fundamental para evaluar la respuesta al tratamiento antirretroviral. Sin embargo, en los niños menores de 1 año no es valorable ya que, por la inmunodeficiencia asociada a la edad tiene elevado riesgo de progresión de la enfermedad y a pesar del tratamiento siempre tienden a tener cifras altas de carga viral.

En general, se puede afirmar con la excepción antes mencionada que el mejor **indicador pronóstico** aislado es la carga viral plasmática pero para definir el pronóstico con más exactitud se aconseja el uso de la carga viral y el porcentaje de CD4.

## H PROFILAXIS

- Administración de Zidovudina (ZDV) a la gestante duante el embarazo, el parto y posteriormente al recién nacido durante las 6 primeras semanas de vida (2 MIR).
- Es probable que el beneficio adicional de la cesárea sea insignificante si la carga viral de la madre es < de 500 copias/mL.

## I. TRATAMIENTO

a. **DIETA:** Hipercalórica, hiperproteica, rica en vitaminas y oligoelementos.

b. **RECONSTITUCIÓN DE LA FUNCIÓN INMUNE:** Gammaglobulina hiperinmune i.v. cada 3-4 semanas (MIR): disminuye el número de infecciones bacterianas, pero no modifica el curso de la enfermedad.

## c. DE LAS INFECCIONES INTERCURRENTES:

- *P.jiroveci*: TMP-SMX asociado a corticoides / Pentamidina si resistencia o intolerancia (2 MIR).
- Candida: Nistatina, Fluconazol.
- CMV: Ganciclovir (MIR) / Foscarnet (si afectación neurológica)/ gammaglobulina específica.
- Herpes: Aciclovir.
- Toxoplasma: Sulfadiazina y pirimetamina (MIR).

## d. TRATAMIENTO ANTIVÍRICO:

- **Pautas combinadas:** 2 inhibidores nucleosídicos de la transcriptasa inversa + 1 inhibidor de la proteasa o 1 inhibidor no nucleosídico de la transcriptasa inversa (MIR).
  - Iniciar tratamiento en el niño < 12 meses con infección confirmada, independientemente de su estado clínico o inmunitario y de su carga viral.
  - Se tratarán todos los niños > de 1 año infectados que presenten clínica, cualquiera que sea, o evidencia de alteración inmunológica.
  - En los niños > de 1 año en estadio N<sub>1</sub> unos autores se inclinan por el tratamiento y otros por una actitud expectante, vigilando carga viral y cifra de linfocitos CD4.
- **Carga viral:** factor pronóstico, parámetro para iniciar tratamiento y marcador de la eficacia del tratamiento (3 MIR). (excepción niños menores de 12 meses).

## e. PROFILAXIS INFECCIOSA:

- *P.jiroveci* (TMP-SMX/Pentamidina) (MIR) en todos los lactantes hijos de madres infectadas a partir de las 4 semanas de vida, en los niños que hayan tenido un episodio de NPJ independientemente de la edad y de la cifra de linfocitos T<sub>4</sub>, y en todos los niños infectados de menos de 1 año. Después de esta edad se indicará la profilaxis sólo si el recuento de T<sub>4</sub> lo recomienda.
- Candidas: si recurrencias importantes, con Miconazol tópico o Ketoconazol oral.
- *M. tuberculosis* (Isoniazida) (MIR).
- *M. avium* intracelulare: en niños con grave deterioro inmunológico con claritromicina o azitromicina.

## I. CALENDARIO VACUNAL EN EL NIÑO VIH +

## Recomendaciones del Comité Asesor de Vacunas de la Asociación Española de Pediatría (2008)

- Los niños VIH + desarrollan una menor y más breve respuesta inmune específica a las vacunas, y la efectividad es menor que en el niño inmunocompetente.
- El calendario vacunal se ha de cumplimentar con rapidez en los primeros meses de vida, antes de que el sistema inmunitario de estos pacientes se deteriore.
- Las vacunas inactivadas no están contraindicadas en la infección VIH sintomática o asintomática.
- La vacuna antisarampión y antivaricela están indicadas en niños asintomáticos con linfocitos CD4 > 15% (MIR).
- La vacuna antigripal se recomienda anualmente a partir de los 6 meses de vida.
- En el niño asintomático, la vacuna BCG está recomendada en países en vías de desarrollo y no en países occidentales, donde la incidencia de tuberculosis es mucho menor.
- Los convivientes del niño y el personal sanitario susceptible deben estar correctamente vacunados.
- No se ha demostrado que exista un riesgo mayor de progresión de la infección VIH tras la administración de vacunas.

0	2 m	4 m	6 m	12-15m	18 m	24 m	4 a	14 a
HB <sup>1</sup>	HB DTPa VPI	HB DTPa VPI	DTPa VPI		DTPa VPI		DTPa	dTpa
				TV <sup>2</sup> Varicela <sup>3</sup>			TV Varicela	
	Hib MCC Nc7v <sup>4</sup>	Hib MCC Nc7v	Hib MCC Nc7v		Hib Nc7v	N23v		

DTPa: Difteria, tétanos, tos ferina acelular.

VPI: Vacuna polio inactivada (MIR).

Hib: *Haemophilus influenzae* tipo b (conjugada).

MCC: Meningococo C conjugada.

1: HB: Hepatitis B: Se deben determinar los títulos de anti-HBs entre 2 y 6 meses después de la 3ª dosis, y si son bajos revacunar con 3 dosis más.

2: TV: Triple Vírica: Para alcanzar una mejor respuesta específica se recomiendan 2 dosis con un intervalo de 1 mes iniciadas a los 12-15 meses, y una 3ª dosis de recuerdo a los 4 años de edad.

3: La vacuna de la varicela se administran dos dosis con un intervalo de 3 meses.

4: Nc7v: Antineumocócica conjugada heptavalente. En el niño > 2 años, no vacunado previamente, están indicadas 2 dosis de vacuna conjugada de neumococo, con un intervalo de 2 meses, y una dosis posterior de recuerdo con la polisacárida 23-valente (N 23v).



## repeMIR

**Carga viral VIH:** factor pronóstico, parámetro para iniciar tratamiento y marcador de la eficacia del tratamiento. (3+)

**MIR 00 FAMILIA (6650):** En los niños que asisten a guarderías han sido comunicados contagios de las siguientes enfermedades infecciosas, EXCEPTO de:

1. Otitis media aguda.
2. Hepatitis A.
3. Infección por VIH\*.
4. Varicela.
5. Gingivostomatitis herpética.

**MIR 00 FAMILIA (6553):** Entre los siguientes parámetros analíticos, en un paciente con infección por el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH), ¿cuál es el que mejor predice la evolución de la enfermedad hacia el Síndrome de Inmunodeficiencia Humana (SIDA)?:

1. Niveles de ARN del VIH\*.
2. Niveles de antígeno del VIH.
3. Niveles de linfocitos CD4+.
4. Niveles de linfocitos CD8+.
5. Niveles de β2 microglobulina.

**MIR 00 FAMILIA (6651):** ¿Qué vacuna desaconsejaría en un niño en situación de inmunodeficiencia clínica significativa?:

1. DTP (Difteria, Tétanos, Tos ferina).
2. Hepatitis B.
3. *Haemophilus Influenzae* B.
4. Triple vírica (Sarampión, Rubéola, Parotiditis)\*.
5. Meningococo A + C.

**MIR 01 (7172):** ¿En cuál de las siguientes vacunas tenemos que valorar el grado de inmunosupresión, antes de su aplicación en pacientes inmunocomprometidos?:

1. DTP.
2. Polio oral.
3. Polio inactivada.
4. Triple vírica\*.
5. Hepatitis B.

**MIR 02 (7369):** La tuberculosis asociada a la infección por VIH se caracteriza por:

1. Presentación subclínica de la enfermedad.
2. Aparición característica en los estadios de inmunodepresión más severa (>50 CD4/mm<sup>3</sup>).
3. Elevada frecuencia de afectación extrapulmonar y diseminada\*.
4. Escaso rendimiento de los métodos microbiológicos de diagnóstico.
5. Mala respuesta al tratamiento antituberculoso.

**MIR 03 (7630):** En la neumonía por *Pneumocystis carinii* en los pacientes con infección por VIH ¿cuál de las siguientes respuestas es la verdadera?:

1. El diagnóstico definitivo se realiza por cultivo del esputo en medios específicos.
2. El uso de glucocorticoides está contraindicado.
3. La Pentamidina intravenosa es el tratamiento alternativo de elección en las formas graves\*.
4. El riesgo de padecerla es independiente de la cifra de linfocitos CD4+.
5. Nunca está indicada la profilaxis primaria.



MIR 04 (7925): ¿Cuál de las siguientes afirmaciones es **FALSA** en relación con la transmisión vertical al feto/recién nacido por parte de la gestante con infección HIV:

1. Aumenta el riesgo de malformaciones fetales\*.
2. Tiene lugar sobre todo durante el parto.
3. La lactancia aumenta el riesgo de transmisión entre un 10 y un 20%.
4. Disminuye con tratamiento antirretroviral durante el embarazo y especialmente durante el parto.
5. El tratamiento con Zidovudina no ha demostrado efectos adversos en el recién nacido y hasta 5 años.

MIR 05 (8236): En el momento actual, España y la Región Europea han sido declaradas libres de polio desde el 21 de junio del 2002. ¿Cuál de las siguientes afirmaciones es **correcta**?:

1. En el momento actual en España no se recomienda ya la vacunación antipoliomielítica.
2. En el momento actual en España solo se vacuna frente a la poliomielitis con vacuna atenuada.
3. En el momento actual en España solo se vacuna frente a la poliomielitis con vacuna inactivada\*.
4. Desde el año 2002 en España no se vacuna frente a la poliomielitis.
5. En el momento actual en España se vacuna frente a la poliomielitis con un procedimiento secuencial, primero con vacuna inactivada y luego con vacuna atenuada.

MIR 06 (8468): En relación con la transmisión vertical del virus de la inmunodeficiencia humana (VIH) a partir de una madre afecta del síndrome de inmunodeficiencia adquirida (SIDA), ¿cuál es la respuesta **FALSA**?:

1. Puede existir transmisión vertical antes, durante o después del parto.
2. El porcentaje más alto de niños infectados por VIH adquiere el virus durante el parto.
3. La terapia prenatal, intraparto y postnatal con zidovudina ha disminuido la tasa de transmisión en el mundo desarrollado hasta menos del 8%.
4. No se ha detectado virus VIH en la leche de madres infectadas\*.
5. Un peso al nacer inferior a 2.500 gramos aumenta al doble la tasa de transmisión.

MIR 06 (8409): Señale la respuesta **INCORRECTA** en relación con la neumonía por Pneumocystis en pacientes con infección por VIH:

1. Los síntomas más frecuentes son tos no productiva, disnea y fiebre.
2. La Rx de tórax puede ser inicialmente normal.
3. La prueba diagnóstica más rentable es el lavado bronquial-veolar a través de broncoscopia.
4. El tratamiento de elección es el cotrimoxazol.
5. No deben usarse esteroides en casos graves por el riesgo de agravar la inmunosupresión\*.

MIR 07 (8716): ¿Cuál de las siguientes serologías es más recomendable hacer a todas las embarazadas?:

1. La del citomegalovirus.
2. La del parvovirus.
3. La de la hepatitis C.
4. La del SIDA\*.
5. La de la listeriosis.

## GINECOLOGÍA

MIR 13 (10184): Señale la respuesta **INCORRECTA** con respecto a la infección por virus de la inmunodeficiencia humana (VIH) y gestación:

1. La cesárea programada no reduce la tasa de transmisión vertical del virus.\*
2. Se ofrecerá a la gestante la posibilidad de realizar tratamiento antirretroviral sea cual sea su estadio de la enfermedad, con la finalidad de prevenir la transmisión vertical del virus.
3. La transmisión vertical del virus se asocia a la carga viral materna.
4. Se tiene que ofrecer a toda gestante la serología VIH en la primera consulta, sea cual sea el momento del embarazo.
5. Las mujeres infectadas por el VIH tienen un mayor riesgo de presentar abortos espontáneos, muerte fetal intraútero y retraso del crecimiento intrauterino.

## 3. Inmunodeficiencias primarias

### 3.1. Agammaglobulinemia ligada al sexo (enfermedad de Bruton)

- Defecto en Xq21.
- Más frecuente en el sexo masculino.
- Comienzo en la edad infantil (MIR).
- Inmunidad humoral alterada (MIR): IgG sérica <200 mg/dL, IgA e IgM indetectables.
- Sin folículos linfoides ni centros germinales (MIR)
- Linfocitos T normales (MIR).
- Infecciones al año de vida por Haemophilus, bacterias piógenas y protozoos intestinales (MIR).
- Administración periódica de gammaglobulina (MIR).

MIR 03 (7690): Niño de 6 años que desde los 9 meses de vida ha tenido infecciones bacterianas de repetición (dos neumonías, otitis supuradas, sinusitis). En la analítica tenía una IgG de 103 mg/dL, IgA <6mg/dL, e IgM 25 mg/dL, linfocitos totales 2010/mm<sup>3</sup>, un número normal de linfocitos T y ausencia de linfocitos B. ¿Cuál de los siguientes es el diagnóstico correcto?:

1. Enfermedad granulomatosa crónica.
2. Síndrome Variable Común de Inmunodeficiencia.
3. Inmunodeficiencia combinada severa.
4. Agammaglobulinemia ligada al sexo\*.
5. Hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia.

MIR 06 (8461): Un niño de 20 meses de edad con antecedentes de un hermano y un primo materno muertos por neumonía en la infancia ha presentado desde los 10 meses de vida dos neumonías y 5 episodios de otitis media. Se encuentra marcada hipogammaglobulinemia con recuento y fórmula leucocitaria normales. ¿Cuál de los siguientes estudios solicitaría en primer lugar en el proceso diagnóstico del paciente?:

1. Gammagrafía con captación de Ga<sup>67</sup>
2. Biopsia del tejido limoide amigdalino/adenoideo.
3. Cuantificación de linfocitos circulantes T, B y NK\*.
4. Biopsia de timo.
5. Cuantificación de subclases de IgA (IgA1, IgA2).

### 3.2. Inmunodeficiencia combinada severa

- Déficit de ADA y de PNP (MIR).
- Infecciones severas por hongos, bacterias y virus en el primer semestre de vida (MIR).
- El crecimiento se retrasa de forma precoz e intensa (MIR).
- Timo pequeño (MIR); tampoco existen linfocitos T en órganos linfoides secundarios.
- Hipogammaglobulinemia intensa (MIR).
- Linfocitos T ausentes (MIR) o que no responden a estímulos.
- Trasplante de médula ósea (MIR).
- En caso de precisar transfusiones, irradiarlas previamente por el riesgo de enfermedad de injerto contra huésped (MIR).
- Evitar vacunación con virus vivos (MIR).

**MIR 04 (7949):** Niño de 11 meses que a los 2 meses de vida empieza a tener muguet de repetición, diarrea e incapacidad para ganar peso. A los 10 meses tuvo una neumonía por *Neumocystis carinii*. En la analítica, hipogammaglobulinemia, linfopenia severa con ausencia de linfocitos T y de células NK y elevados linfocitos B. ¿De que diagnóstico se trata?:

1. Síndrome de hiper IgM ligado al cromosoma X.
2. Infección por VIH.
3. Inmunodeficiencia combinada severa ligada al cromosoma X\*.
4. Síndrome de Wiscott-Aldrich.
5. Déficit de subclases de IgG.

**MIR 07 (8721):** Paciente de 3 meses con linfopenia, neumonía por *Pneumocystis Carinii* junto con muguet de repetición e incapacidad para ganar peso. El diagnóstico más probable es:

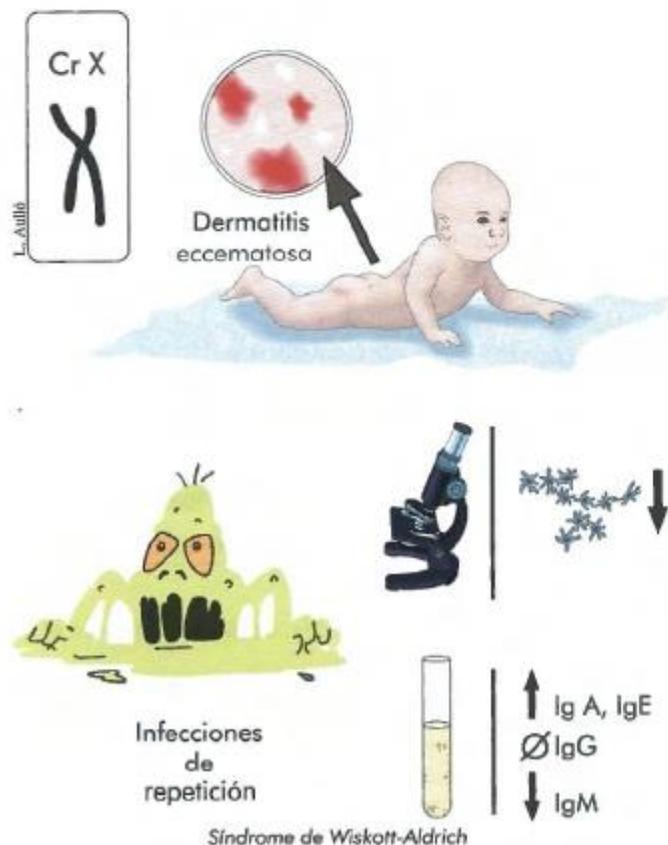
1. Deficiencia de IgA.
2. Inmunodeficiencia combinada grave\*.
3. Síndrome variable común de inmunodeficiencia.
4. Enfermedad granulomatosa crónica.
5. Deficiencia en moléculas de adhesión.

**MIR 07 (8781):** ¿Cuál de las siguientes estrategias terapéuticas constituye actualmente el tratamiento de elección en las inmunodeficiencias combinadas severas (SCID)?:

1. Terapia sustitutiva con inmunoglobulina intravenosa (IVIG).
2. IL-2 en perfusión intravenosa continúa.
3. Administración de anti-TNF-alfa.
4. Administración de IFN-beta.
5. Trasplante de progenitores hematopoyéticos (TMO)\*.

### 3.3. Síndrome de Wiskott-Aldrich

- Ligado al sexo (XR) (MIR).
- Trombocitopenia (hemorragias en periodo neonatal) + eczema (≈ dermatitis atópica en los primeros meses de vida) + infecciones de repetición (otitis, infecciones respiratorias) (2 MIR).
- Linfocitopenia progresiva.
- ↓ IgM, ↑ IgE, IgA normal/↑ e IgG normal (MIR).
- Se asocia a linfomas y leucemias.
- Trasplante de médula ósea, esplenectomía.



**MIR 05 (8208):** Niño de 3 años de edad que tras un golpe en el colegio presenta una lesión hemorrágica que cicatriza mal. El paciente había acudido antes en diversas ocasiones a Dermatología por eccema en cara y brazos, y a Pediatría por infecciones respiratorias. El hemograma indica leucocitos y eritrocitos normales, pero plaquetas escasas y pequeñas. ¿Cuál es el diagnóstico más probable?:

1. Edema angioneurótico hereditario.
2. Síndrome de Wiskott-Aldrich\*.
3. Hemofilia A.
4. Púrpura trombopénica inmune.
5. Dermatitis atópica.

**MIR 11 (9668):** Niño de 2 años, en sus antecedentes personales destacan: 3 episodios de otitis media aguda, 1 meningitis meningocócica y 2 neumonías (una de lóbulo medio y otra de lóbulo superior izquierdo). Ha ingresado en 3 ocasiones por púrpura trombopénica (en tres ocasiones los anticuerpos antiplaquetas fueron negativos y en la médula ósea se observaban megocariocitos normales). Varios varones de la familia materna habían fallecido en la infancia por procesos infecciosos. En la exploración física presenta lesiones típicas de dermatitis atópica. En el estudio inmunológico destaca una leve disminución de subpoblaciones de linfocitos T; elevación de IgA e IgE; disminución de IgM y IgG en el límite inferior de la normalidad. ¿Cuál es el diagnóstico más probable?:

1. Síndrome de Wiskott-Aldrich\*.
2. Síndrome hiper IgE.
3. Hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia.
4. Inmunodeficiencia combinada severa ligada al X.
5. Inmunodeficiencia variable común.

### RECORDEMOS

	Wiskott-Aldrich	DiGeorge	Ataxia-telangiectasia
Clinica	Trombocitopenia + eccema + infecciones de repetición	Hipoplasia variable de timo y paratiroides + Facies anormal + Cardiopatía congénita	Ataxia cerebelosa + Telangiectasias óculo-cutáneas + Infecciones sinusales y pulmonares
Síntoma precoz	Diarrea con sangre en neonato	Tetania hipocalcémica neonatal	Ataxia al iniciar la marcha

### 3.4. Enfermedad granulomatosa crónica

- Defecto en la función bactericida leucocitaria (función oxidativa defectuosa no produciéndose radicales hidroxilo, oxígeno ni peróxido de hidrógeno) (MIR).
- Infecciones graves con abscesos y granulomas que se inician en el primer año por gérmenes catalasa +, peroxidasa - (bacterias intracelulares y hongos) (MIR).
- Linfocitos normales en número y función.
- Prueba de la reducción del nitro-azul de tetrazoilo (NBT) repetidamente negativa.
- Interferon γ (mejora la función fagocítica).

## 4. Preguntas MIR

### 4.1. Impétigo

#### A. EPIDEMIOLOGÍA

El impétigo es la infección cutánea más frecuente en los niños.

#### B. ETIOLOGÍA

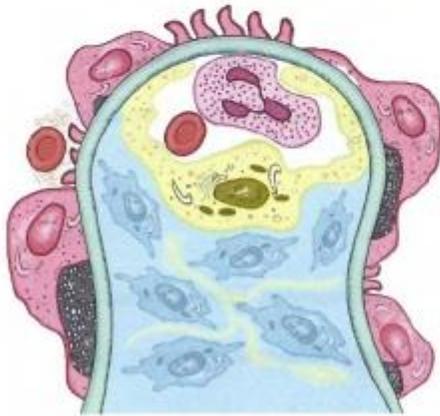
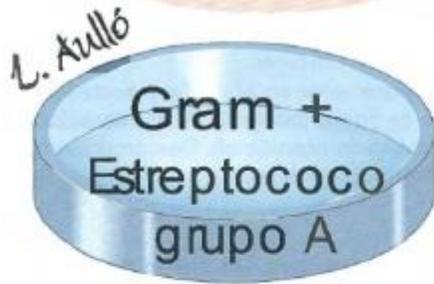
Etiología estafilocócica (impétigo ampolloso) o estreptocócica (MIR).

#### C. CLÍNICA

Aparición de vesículas o pústulas sobre una base eritematosa que evolucionan rápidamente a una costra melicérica (MIR).

#### D. TRATAMIENTO

- El tratamiento se basa en el empleo de mupirocina tópica (MIR) junto con medidas de higiene local.
- Si la respuesta no es adecuada o si la infección es grave o extensa, se añade un antibiótico oral (amoxicilina/clavulánico, cloxacilina, eritromicina).



GN

### 4.2. Leishmaniasis visceral o Kala-Azar

#### A. ETIOLOGÍA

*Leishmania donovani*.

El vector responsable de la transmisión es un díptero del género *Phlebotomo*.

El principal reservorio conocido en nuestro país es el perro.

#### B. EPIDEMIOLOGÍA

Edad de máxima incidencia entre 2 y 3 años.

#### C. CLÍNICA

- Fiebre diaria, palidez y vientre grande (por esplenomegalia y hepatomegalia). Linfadenopatía generalizada (3 MIR).
- Pancitopenia, hipergammaglobulinemia policlonal (3 MIR).

#### D. DIAGNÓSTICO

- Demostración del parásito mediante estudio microscópico (muestra de médula ósea la más rentable) (MIR).
- Serología (aglutinación).
- Prueba de cutirreacción: tarda semanas en hacerse positiva.

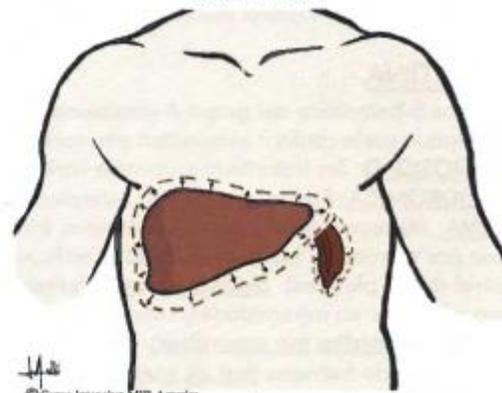
#### E. TRATAMIENTO

Antimoniales pentavalentes (Glucantime) (MIR).



© Curso Intensivo MIR Asturias 2003

Leishmaniasis



© Curso Intensivo MIR Asturias

Hepatosplenomegalia

MIR 08 (8922): Paciente de 30 años procedente de la India que consulta por cuadro de fiebre continua de 38-38.5° C de 2 meses de evolución, hepatomegalia con gran esplenomegalia. Análítica: pancitopenia e hipergammaglobulinemia. ¿Cuál es el diagnóstico más probable?

1. Fiebre tifoidea.
2. Paludismo.
3. Esquistosomiasis.
4. Leishmaniasis\*.
5. Amebiasis.

MIR 12 (9926): Niña de 3 años, procedente de Bangladesh, que consulta por episodios febriles intermitentes de 3 semanas de evolución, asociados a debilidad y pérdida de apetito. A la exploración física llama la atención esplenomegalia marcada y palidez mucocutánea. En las pruebas complementarias destaca: hemoglobina 8,5 mg/dL, hematocrito 26%, VCM 86 fL, HCM 29 pg, leucocitos 2800/mL con 300 neutrófilos/mL, plaquetas 54000/mL, GOT 85 U/L, GPT 92 U/L e hipergammaglobulinemia policlonal en proteinograma de suero. Señale el diagnóstico más probable con los datos disponibles hasta este momento:

1. Leucemia linfoblástica aguda.
2. Linfoma de Burkitt.
3. Leishmaniasis visceral.\*
4. Tuberculosis miliar.
5. Malaria crónica.

### 4.3. Brucelosis

#### A. TRATAMIENTO

- Tratamiento de elección de la brucelosis: doxiciclina oral 6 semanas + estreptomina i.m. o gentamicina i.m. o iv. 2 semanas. Alternativa: doxiciclina oral + rifampicina oral 6 semanas.
- En menores de 8 años se recomienda cotrimoxazol oral (MIR) + rifampicina oral durante 45 días.
- Las tetraciclinas no deben utilizarse en embarazadas ni en niños menores de 8 años, por el riesgo de que aparezcan alteraciones dentales irreversibles.



## RESUMEN DE ENFERMEDADES INFECCIOSAS

**1. VARICELA**

- Virus varicela-zoster.
- **CONTAGIOSIDAD desde** 48 horas antes de la aparición del exantema hasta que todas las lesiones han formado costra (7-8 días).
- **EXANTEMA:** Comienza en la cara y cuero cabelludo, extendiéndose al tronco (suele respetar palmas y plantas). Mácúla → pápula → vesícula → costra. En brotes (signo del "cielo estrellado"). Enantema y fiebre en fases iniciales.
- **COMPLICACIONES:** Sobreinfección bacteriana por rascado de lesiones (**complicación más frecuente**). Síndrome de Reye (+ ácido acetilsalicílico). Ataxia cerebelosa (**complicación más común del SNC**). Neumonía (**más frecuente en adultos e inmunodeprimidos**, calcificaciones residuales).
- **Actualmente se recomienda** la vacunación sistemática de toda la población infantil entre los 12-18 meses y entre los 4-6 años de edad.
- **Inmunoglobulina frente a varicela-zóster**, en enfermos susceptibles con riesgo de desarrollar varicela grave. En las 96 horas posteriores a la exposición.
- El contacto íntimo entre un paciente de alto riesgo susceptible y un enfermo con herpes zóster también representa una indicación para la profilaxis con inmunoglobulina.
- En varicela no complicada **tratamiento** sintomático.
- Aciclovir iv. en varicela visceral (neumonía por varicela) y en inmunodeprimidos.

**2. ESCARLATINA**

- Estreptococo  $\beta$ -hemolítico del grupo A (exotoxina pirogénica).
- Un solo ataque suele conferir inmunidad permanente frente a la toxina.
- **CONTAGIOSIDAD:** Sin tratamiento, durante varias semanas; con tratamiento, hasta 2-3 días tras el inicio del mismo.
- **FASE PRODRÓMICA:** Faringoamigdalitis estreptocócica con lengua saburral y enantema flameante.
- **EXANTEMA:** Micropapuloso. Entre 12-24 horas tras el comienzo de la faringitis, inicialmente en el cuello y posteriormente extendiéndose por el tronco y las extremidades. Confluye y palidece a la presión. **Signo de Pastia** (aumento de la intensidad del exantema a nivel de los pliegues). **Signo de Filatow** (eritema de mejillas respetándose el triángulo nasolabial). Descamación furfurácea en el tronco y laminar en extremidades, sobre todo en las manos. Se acompaña de lengua "afambuesada".
- **Complicaciones tardías (no supuradas):** Fiebre reumática, glomerulonefritis.
- Cultivo de exudado faríngeo (**test de confirmación más importante**).
- **Elevación del ASLO:** El ASLO elevado indica estrictamente una infección reciente por estreptococo. Los niveles de ASLO tardan unos 6 meses en normalizarse.
- **Tratamiento:** Penicilina (eritromicina si alergia).
- **FIEBRE REUMÁTICA:** **Criterios mayores de la fiebre reumática:** carditis, artritis, eritema marginado, nódulos subcutáneos y corea de Sydenham. **Criterios menores:** fiebre, artralgias, aumento de reactantes de fase aguda (VSG, PCR) o alargamiento del PR en el ECG.
- **Profilaxis secundaria de la fiebre reumática:** **El régimen terapéutico más eficaz consiste en** la inyección intramuscular mensual de 1.200.000 U de penicilina benzatina o en la administración de 250 mg/12 horas de Penicilina V por vía oral.

**3. EXANTEMA SÚBITO**

- Herpes virus-6.
- Entre 6 y 15 meses.
- **FASE PRODRÓMICA:** 3-4 días. Fiebre elevada, faringitis, crisis convulsiva en niños predispuestos. Esos síntomas desaparecen bruscamente y aparece el exantema.
- **EXANTEMA:** Suele durar 24-48 horas. Maculopapuloso, no confluyente. Afecta fundamentalmente al tronco. No suele descamar. Se puede acompañar de adenopatías suboccipitales o cervicales.
- **TRATAMIENTO** sintomático.

**4. MEGALOERITEMA**

- Parvovirus B19.
- **Más frecuente entre** 5 y 15 años (infrecuente en lactantes y adultos).
- **Contagiosidad máxima entre** los 6-15 días posteriores a la infección
- **EXANTEMA:** Eritema lívido en mejillas ("doble bofetada"). Exantema maculopapuloso en región glútea y extremidades, aclarándose por su parte central y dando lugar a imágenes caprichosas (exantema "cartográfico"). **Puede recaer con** el ejercicio, los baños calientes, el estrés... **Con frecuencia se acompaña de** prurito.
- **Tratamiento:** Inmunoglobulinas i.v. en enfermos con anemia crónica e inmunodeficientes.

**5. SARAMPIÓN**

- Virus RNA de la familia Paramyxoviridae, género Morbillivirus.
- Rara vez subclínico. **Raro en** los 4-6 primeros meses de vida por la transferencia de IgG materna.
- **CONTAGIOSIDAD desde** el comienzo fase catarral hasta 5 días después de la aparición del exantema.
- **FASE PRODRÓMICA:** Manchas de Koplik (**patognomónicas**).
- **EXANTEMA:** Maculopapuloso y céfalo-caudal. Descamación furfurácea (céfalo-caudal). Gravedad en relación con extensión y confluencia.
- **Ausencia de exantema:** enfermos que hayan recibido gammaglobulina hiperinmune durante el período de incubación, lactantes con niveles apreciables de IgG materna y enfermos con SIDA.
- **COMPLICACIONES:** Otitis media. Neumonía de células gigantes de Hetch (**más frecuente la** bronconeumonía bacteriana secundaria). Encefalitis (**sin relación con** la gravedad del sarampión, suele aparecer 2-5 días después del comienzo del exantema). Panencefalitis esclerosante subaguda (tras años de latencia).



- **Vacuna de virus vivos atenuados:** 15 meses y 3-6 años, consigue que el 95% de los niños o adultos susceptibles desarrollen anticuerpos; no se recomienda en embarazadas, inmunodeprimidos, niños con un proceso infeccioso agudo moderado o grave y en alérgicos a gelatinas o neomicina.
- **Gammaglobulina hiperinmune:** indicada en contactos domésticos y hospitalarios susceptibles menores de 6 meses, mujeres embarazadas e inmunodeprimidos.
- **Tratamiento:** Sintomático. Vitamina A oral en formas graves.

## 6. RUBEOLA

- Virus RNA de la familia Togaviridae, género Rubivirus.
- Muchas infecciones son subclínicas. Raro durante los 6 primeros meses de vida. Un sólo ataque suele conferir inmunidad permanente.
- **CONTAGIOSIDAD** desde 7 días antes de la aparición del exantema, hasta 5-7 días después del inicio del exantema.
- **FASE PRODRÓMICA:** Signo más característico, adenopatía dolorosa retroauricular o cervical posterior. Puntos de Forcheimer.
- **EXANTEMA:** Maculopapuloso. Céfalocaudal con predominio en el tronco. No suele confluir (excepto a nivel de las mejillas). Descamación mínima. Se acompaña de enantema, prurito leve, febrícula y linfadenopatía generalizada -signo de Theodor- (signo más duradero).
- **COMPLICACIÓN más frecuente**, poliartrititis de pequeñas articulaciones de las manos.
- **Vacuna de virus vivos atenuados:** 15 meses y 3-6 años, consigue que > del 99% de las personas susceptibles desarrollen anticuerpos; contraindicaciones similares a la vacuna antisarampionosa.
- **Gammaglobulina hiperinmune:** Poco eficaz.
- **Tratamiento:** Sintomático.

## 7. ENFERMEDAD DE KAWASAKI

- Incluida dentro de las vasculitis de mediano calibre.
- Menores de 5 años.
- Principal causa de cardiopatía adquirida en países desarrollados.
- No existe evidencia de transmisión interpersonal.
- **CRITERIOS DIAGNÓSTICOS:** Fiebre elevada de al menos 5 días de duración + al menos 4 de los siguientes:
  - ♦ Inyección conjuntival bilateral.
  - ♦ Enantema orofaríngeo, labios fisurados, lengua aframbuesada.
  - ♦ Edema, eritema de las manos o pies, o ambos, descamación normalmente periungueal.
  - ♦ Exantema polimorfo de predominio en tronco.
  - ♦ Linfadenopatía cervical aguda y no supurada.
- **Complicación más grave:** arteritis coronaria. Los aneurismas coronarios se desarrollan generalmente durante la 2-3ª semana. Los aneurismas gigantes de las arterias coronarias ( $\geq 8$  mm diámetro) implican mayor riesgo de ruptura, trombosis o estenosis y de infarto de miocardio.
- Ecocardiografía bidimensional (método más útil para estudio de la enfermedad vascular coronaria).
- Gammaglobulina iv, durante el período de enfermedad febril activa (previene la afectación vascular coronaria) + Ácido acetilsalicílico a dosis elevadas; posteriormente a dosis menores por su efecto antitrombótico.

## 8. SIDA INFANTIL

- Principal causa de inmunodeficiencia en la edad pediátrica.
- En el momento actual la transmisión intraparto parece ser la vía de transmisión más importante.
- El riesgo de transmisión por un niño infectado en la escuela o comunidad infantil es muy improbable.
- En nuestro medio y en la actualidad, la incidencia de infección por VIH en un lactante nacido de una madre VIH + se encuentra por debajo del 8% gracias a la profilaxis de la transmisión vertical.
- En el momento actual no se acepta la embriopatía por VIH.
- La neumonía por Pneumocystis jiroveci es la infección por germen oportunista más frecuente en el niño VIH +. Inicio agudo con fiebre, tos, taquipnea e hipoxemia. Radiológicamente lo más frecuente es un patrón alveolar difuso bilateral sin adenopatía hilar. Diagnóstico de confirmación mediante biopsia pulmonar o lavado broncoalveolar. Elevada mortalidad.
- La candidiasis oral es la infección micótica más frecuente en niños VIH +.
- La Neumonía intersticial linfoide es la anomalía crónica más frecuente del aparato respiratorio inferior en el niño VIH +. Se asocia con hepatoesplenomegalia, adenopatías generalizadas, hipertrofia paratídea e hipergammaglobulinemia policlonal. Radiológicamente, extensas imágenes nodulares o retículo-nodulares en ambos hemitórax con adenopatías mediastínicas. Buen pronóstico.
- Los linfomas del SNC son las neoplasias más frecuentes en niños con SIDA.
- Más frecuente en el SIDA infantil: Infecciones bacterianas recurrentes, NIL, infiltración paratídea. Más frecuente en el SIDA del adulto: Infecciones oportunistas, sarcoma de Kaposi y otros tumores.
- **SIDA GRAVE:** 40% infectados. Transmisión transplacentaria. Clínica antes del año de vida. Alteraciones inmunitarias intensas. Neumonía por P. jiroveci, hepatitis, encefalopatía por VIH. **SIDA MENOS GRAVE:** 60% infectados. Transmisión intraparto. Clínica más tardía. Alteraciones inmunitarias menos intensas. Hiperplasia linfoide generalizada con adenomegalias y hepatoesplenomegalia, hiperplasia paratídea, NIL.
- Linfopenia. Anergia cutánea. Hipergammaglobulinemia policlonal.
- Esperar a los 15-18 meses para confirmación del diagnóstico según tasa de anticuerpos anti-HIV de clase IgG.
- Diagnóstico inmediato si antígeno viral P24 +, aislamiento del virus en cultivo de linfocitos, detección de DNA viral por PCR (método virológico de diagnóstico preferido en países desarrollados).
- El mejor indicador pronóstico aislado es la carga viral plasmática, aunque para definir el pronóstico con más exactitud se aconseja el uso de la carga viral y el porcentaje de CD4.
- **Profilaxis:** Administración de Zidovudina a la gestante durante el embarazo, el parto y posteriormente al RN durante las 6 primeras semanas de vida.
- La administración periódica de gammaglobulina hiperinmune i.v. disminuye el número de infecciones bacterianas, pero no modifica el curso de la enfermedad.
- **Tratamiento antivírico utilizando** pautas combinadas: 2 inhibidores nucleosídicos de la transcriptasa inversa + 1 inhibidor de la proteasa / inhibidor no nucleosídico de la transcriptasa inversa.



- **Tratamiento de las infecciones intercurrentes:** P.jiroveci: TMP-SMX asociado a corticoides / pentamidina si resistencia o intolerancia. CMV: Ganciclovir. Toxoplasma: Sulfadiazina y pirimetamina.
- **Carga viral:** factor pronóstico, parámetro para iniciar tratamiento y marcador de la eficacia del tratamiento.
- **Profilaxis frente a P.jiroveci** (TMP-SMX/Pentamidina) en todos los lactantes hijos de madres infectadas a partir de las 4 semanas de vida, en los niños que hayan tenido un episodio de NPJ independientemente de la edad y de la cifra de linfocitos T<sub>4</sub>, y en todos los niños infectados de menos de 1 año. Después de esta edad se indicará la profilaxis sólo si el recuento de T<sub>4</sub> lo recomienda.
- **Niño VIH +:** Vacuna polio tipo Salk (parenteral). Triple vírica contraindicada en niños clase C o con supresión inmunológica intensa. Vacuna antigripal anualmente a partir de los 6 meses de edad. La vacuna de la varicela sólo indicada en niños sin evidencia de supresión inmunológica.

## 9. INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS

- **AGAMMAGLOBULINEMIA LIGADA AL SEXO (ENFERMEDAD DE BRUTON):** Comienzo en la edad infantil. Inmunidad humoral alterada. Sin folículos linfoides ni centros germinales. Linfocitos T normales. Infecciones al año de vida por Haemophilus y bacterias piógenas.
- **INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA:** Infecciones severas por hongos, bacterias y virus en el primer semestre de vida. El crecimiento se retrasa de forma precoz e intensa. Timo pequeño; tampoco existen linfocitos T en órganos linfoides secundarios. Linfocitos T ausentes o que no responden a estímulos. Hipogammaglobulinemia intensa. Trasplante de médula ósea.
- **SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH:** Ligado al sexo. Trombocitopenia (hemorragias precoces) + eccema (=dermatitis atópica) + infecciones de repetición (otitis, infecciones respiratorias). ↓ IgM, ↑ IgE, IgA normal/↑ e IgG normal. Se asocia a neoplasias linfoides. Trasplante de médula ósea, esplenectomía.
- **ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA:** defecto en la función bactericida leucocitaria (función oxidativa defectuosa no produciéndose radicales hidroxilo, oxígeno ni peróxido de hidrógeno). Infecciones graves con abscesos y granulomas que se inician en el primer año por gérmenes catalasa + (S.aureus, Salmonella, Aspergillus...). Prueba de la reducción del nitro-azul de tetrazoilo (NBT) repetidamente negativa.

## 10. IMPÉTIGO

- El impétigo es la infección cutánea más frecuente en los niños.
- Etiología estafilocócica (impétigo ampolloso) o estreptocócica.
- Clínica: Aparición de vesículas o pústulas sobre una base eritematosa que evolucionan rápidamente a una costra melicérica.
- Tratamiento: Mupirocina tópica junto con medidas de higiene local. Si la respuesta no es adecuada o si la infección es grave o extensa, se añade un antibiótico oral (amoxicilina/clavulánico, cloxacilina, eritromicina).

## 11. LEISHMANIASIS O KALA-AZAR

- Leishmania donovani.
- Clínica: Fiebre diaria, palidez y vientre grande (por esplenomegalia y hepatomegalia). Linfadenopatía generalizada.
- Pancitopenia, hipergammaglobulinemia policlonal.
- Diagnóstico: Demostración del parásito mediante estudio microscópico (muestra de médula ósea la más rentable). Serología (aglutinación).
- Tratamiento: Antimoniales pentavalentes (Glucantime).



**SINOVITIS TRANSITORIA DE CADERA**

- Afecta a niños entre 2-6 años de edad.
- Es frecuente el antecedente de una infección de vías respiratorias superiores 10-20 días antes del inicio del cuadro.
- La clínica consiste en cojera y dolor referido inicialmente a la rodilla y luego a la cadera.
- Diagnóstico de confirmación: ecografía de la articulación afectada.
- Es importante el control evolutivo del padecimiento ya que el inicio de la enfermedad de Perthes es superponible al cuadro clínico de la sinovitis transitoria de cadera.

**OSTEOCONDROSIS**

- ENFERMEDAD DE PERTHES: Necrosis avascular del centro de osificación de la cabeza femoral, más frecuente en varones entre 3-8 años. Cojera, dolor leve en cadera, muslo o rodilla que mejora con el reposo. Diagnóstico: radiografía de caderas.
- ENFERMEDAD DE KOENIG: Osteonecrosis disecante de la rodilla que afecta al cóndilo femoral interno. Más frecuente entre 12 y 18 años.

**1. Alteraciones ortopédicas del pie**

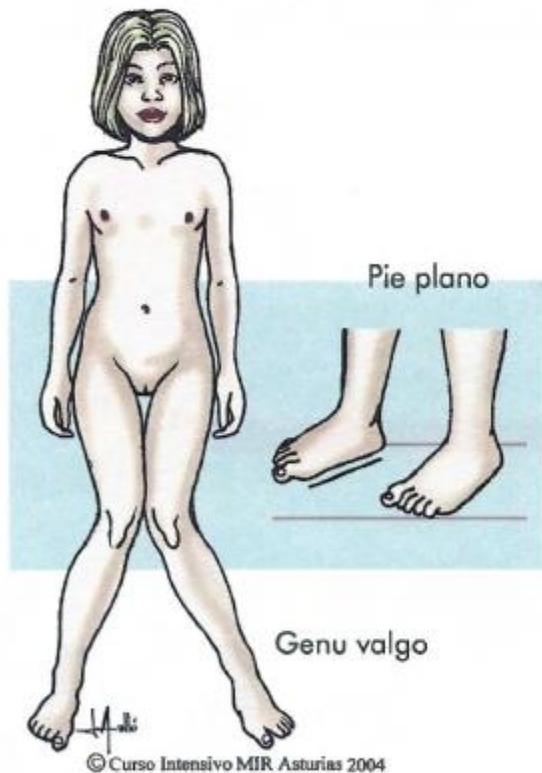
**1.1. Pie plano esencial**

**A. CONCEPTO**

- Aplanamiento del arco longitudinal medial del pie, frecuentemente asociado a valgo del retropié.
- El arco longitudinal no se desarrolla hasta los 2-3 años de edad.

**B. CARACTERÍSTICAS**

- El arco plantar reaparece al descargar el pie.
- En la marcha de puntillas se marca el arco del pie.
- En bipedestación, con la extensión del primer dedo se restaura el arco longitudinal (maniobra de Jack).
- Se puede asociar a genu valgo y a anteversión femoral.



**C. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL**

- Pie plano y astrágalo vertical (tipo más grave de pie plano).
- Pie plano por fusiones tarsales (MIR).
- Pie plano por contractura del tendón de Aquiles e hiper movilidad articular.

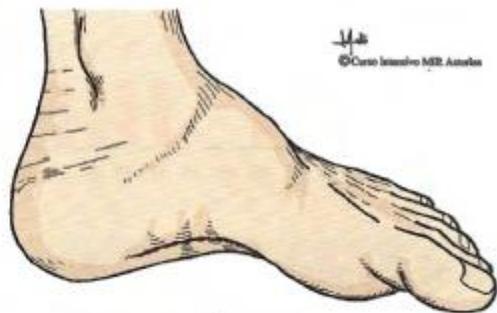
**D. TRATAMIENTO**

- Generalmente no precisa tratamiento.
- Hasta los 10 años tratamiento ortopédico, por encima de dicha edad valorar tratamiento quirúrgico.

**1.2. Pie cavo**

**A. CONCEPTO**

Exageración del arco longitudinal medial asociado generalmente a varo del retropié (2 MIR).



Pie cavo

**B. ETIOLOGÍA**

Se distinguen casos idiopáticos (los más frecuentes) y neuromusculares (enfermedades de la médula espinal, neuropatías hereditarias sensitivo-motoras -enfermedad de Charcot-Marie-Tooth-) (MIR).

Es fundamental realizar una exploración neurológica completa en el paciente (2 MIR).

**C. TRATAMIENTO**

- Calzado ortopédico para aliviar la presión anormal durante el apoyo en carga.
- Cirugía reconstructiva en casos de pies cavos moderados a graves.

MIR 05 (8110): A la consulta nos traen una niña de 7 años de edad porque su abuela le ha apreciado un arco plantar excesivo. Al explorarle apreciamos en ambos pies, efectivamente, un arco plantar longitudinal excesivo con apoyo exclusivo en talón y cabezas de metatarsianos, así como un leve varo de retropié. ¿Cuál debería ser nuestra siguiente actitud?:

1. Exploración neurológica detallada\*.
2. Es la actitud normal del pie a esa edad.
3. Resonancia magnética y/o TAC para descartar coaliciones tarsales.
4. Yesos progresivos para corregir la deformidad.
5. Plantillas con cuña de base medial para el varo de retropie y soporte del arco longitudinal.

MIR 08 (8991): Un niño varón de seis años es traído a la consulta tras apreciar en la revisión escolar que presenta un arco plantar excesivo. A la exploración efectivamente se aprecia un arco plantar marcado, así como un retropié con deformidad en varo. ¿Cuál debe ser la siguiente actuación médica?:

1. Revisión en un año.
2. Plantillas correctoras del arco plantar.
3. Plantillas de cuña pronadora de retropié.
4. Exploración neurológica y raquídea detallada\*.
5. Cirugía de liberación de la fascia plantar.

**1.3. Pie zambo esencial**

**A. CARACTERÍSTICAS**

- Equino del astrágalo y calcáneo, antepie en adducto y supinado y varo del talón (2 MIR).
- El pie zambo es rígido y más corto que el normal.



Pie zambo

### B. TRATAMIENTO

El tratamiento debe iniciarse desde el primer día de vida (MIR).

#### a. PIE FLEXIBLE O REDUCTIBLE:

- Manipulaciones suaves que intentan corregir sucesivamente el adducto, la supinación, el varo y el equino, que es el último componente a corregir.
- Botas o férulas.

#### b. PIE RÍGIDO:

- Tratamiento ortopédico con yesos o férulas correctoras.
- Tratamiento quirúrgico si las medidas ortopédicas no han sido eficaces.
- El equinismo suele ser el componente que más frecuentemente precisa corrección quirúrgica.

MIR 03 (7691): Un recién nacido presenta una deformidad rígida de ambos pies con sus plantas enfrentadas, los bordes laterales orientados hacia distal y los bordes mediales hacia craneal, y ambos antepiés más próximos a la línea media y más distales que los retropiés. ¿Cuál es la denominación más adecuada?

1. Pies planos.
2. Pies cavos.
3. Pies valgus.
4. Astrágalo vertical congénito.
5. Pies zambos\*.

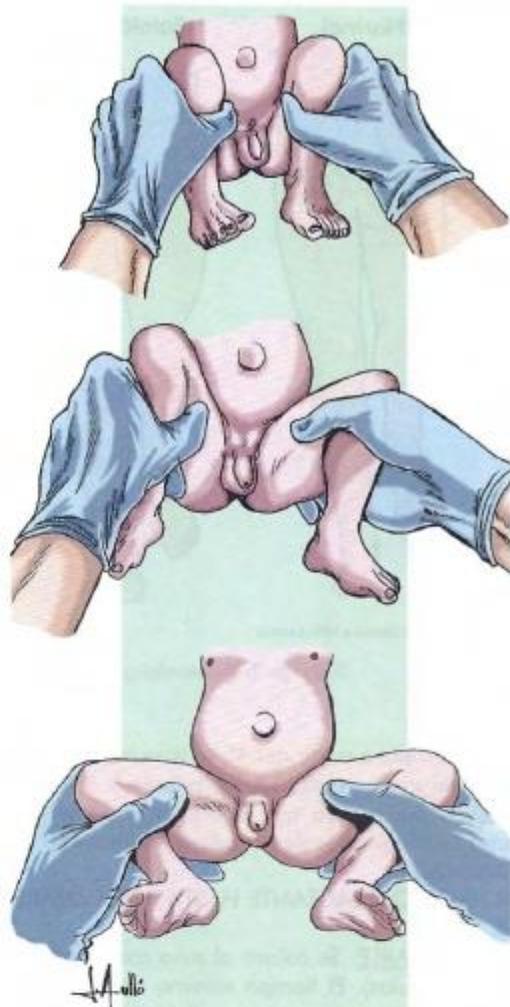
## 2. Luxación congénita de cadera

### A. ETIOPATOGENIA

- Se debe a una alteración en el desarrollo intrauterino que da lugar a una hipoplasia de la articulación cotilo-cabeza femoral, con malformación del cotilo, fémur, cápsula articular y músculos regionales.
- Tiene carácter familiar hereditario.
- Es más frecuente en niñas y cuando la presentación obstétrica es de nalgas.
- Son frecuentes otras malformaciones asociadas como pie talo, pie equinvaro, luxación de rótula, genu recurvatum y espina bifida.

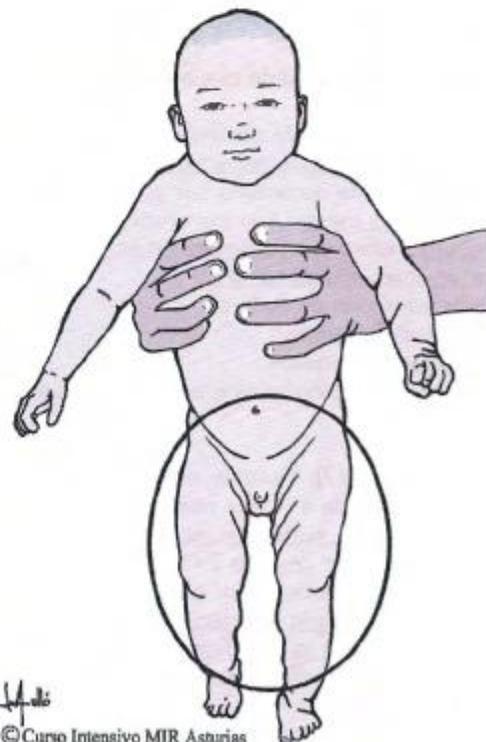
### B. CLÍNICA

a. RECIÉN NACIDO Y LACTANTE PEQUEÑO: Asimetría de pliegues glúteos, limitación de la abducción de la cadera, maniobras de Barlow y Ortolani (MIR).



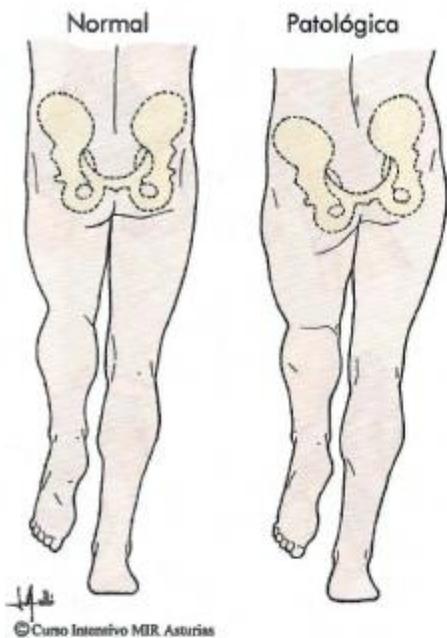
© Curso Intensivo MIR Asturias 2006  
Maniobra de Ortolani

b. LACTANTE MAYOR: Limitación de la abducción (MIR), asimetría de los pliegues cutáneos (glúteos y poplíteos) (MIR), acortamiento de la extremidad, posición de las piernas en rotación externa y retraso en el inicio de la deambulación (MIR).



© Curso Intensivo MIR Asturias  
Acortamiento de la extremidad en la LCC

c. PÁRVULO: Persisten los signos clínicos anteriores y aparece la cojera (MIR) que muchas veces es el motivo de consulta.



Signo de Trendelenburg

**C. DIAGNÓSTICO**

- Radiografía simple a partir del 4º-6º mes de vida (MIR).
- **Ecografía de caderas:** útil en los primeros 5 meses de vida (diagnóstico precoz), ya que aporta más datos al visualizar las partes cartilaginosas de la cadera del neonato (MIR).

**D. TRATAMIENTO**

**a. RECIÉN NACIDO Y LACTANTE HASTA LOS 4 MESES:** Pronóstico bueno.

- **CADERA LUXABLE:** Se coloca al niño con las piernas en separación (férulas). El tiempo mínimo de tratamiento son 6 meses, y se suspende cuando radiológicamente se considere normal la cadera.
- **LUXACIÓN CONGÉNITA:** Reducción de la cadera a su posición normal (a veces precisa manipulación bajo anestesia general), posteriormente se mantiene en posición de separación, con un vendaje enyesado que después se sustituye por una férula.

**b. ENTRE LOS 4 MESES Y LOS 2 AÑOS:** se puede conseguir una reducción incruenta mediante tracción continua e inmovilización prolongada.

**c. POR ENCIMA DE LOS 2 AÑOS:** suele precisarse reducción quirúrgica.

El pronóstico es peor a medida que avanza la edad del niño.

**MIR 98 FAMILIA (5616):** Un paciente de 18 meses, hijo de una familia de inmigrantes residente en un suburbio marginal de una gran ciudad, es traído a consulta por cojera desde que empezó a caminar a los 16 meses. A la exploración presenta marcha en Trendelenburg. Habrá que sospechar en primer lugar:

1. Luxación congénita de cadera\*.
2. Sinovitis transitoria de cadera.
3. Enfermedad de Perthes.
4. Artritis séptica de cadera.
5. Enfermedad neurológica que afecta al desarrollo psicomotor.

**MIR 00 FAMILIA (6547):** Durante una sustitución veraniega de Pediatría una madre de 41 años nos consulta que a su hija primogénita de 9 meses cada vez resulta más difícil colocarle el pañal. El parto fue por cesárea y la niña ha seguido controles rutinarios del recién nacido sano. Al explorarla apreciamos una marcada dificultad para la separación de los muslos del bebé y una cierta resistencia a la movilidad activa de las caderas, así como asimetría de los pliegues inguinales y glúteos. Nuestra actitud diagnóstica deberá ser:

1. Radiografía de caderas\*.
2. Ecografía de caderas.
3. Exploración neurológica exhaustiva.
4. Punción lumbar y análisis de líquido cefalorraquídeo.
5. Resonancia magnética y lumbar.

**3. Epifisiolisis femoral**

**A. EPIDEMIOLOGÍA**

Afecta a jóvenes obesos entre 12-15 años, preferentemente del sexo masculino (5 MIR).

**B. CLÍNICA**

Tras un traumatismo mínimo, que puede pasar desapercibido, aparece un dolor en la ingle y/o en la rodilla, claudicación y dificultad para la rotación interna, abducción y flexión (4 MIR).



La epifisiolisis femoral proximal es una patología más frecuente en varones obesos entorno a los 12-15 años

**C. EXPLORACIÓN**

Signo de Drehmann; la flexión de la cadera sólo es posible si se acompaña de una rotación externa (MIR).

**D. TRATAMIENTO**

Los objetivos del tratamiento consisten en evitar la progresión del deslizamiento y reducir sus complicaciones (osteonecrosis y condrolisis), lo cual se logra mediante una epifisiodesis.

**repeMIR**

La epifisiolisis femoral afecta a jóvenes obesos entre 12-15 años, preferentemente del sexo masculino. Tras un traumatismo mínimo, aparece un dolor en la ingle y/o en la rodilla, claudicación y dificultad para la rotación interna, abducción y flexión. (5+)

**MIR 99 FAMILIA (6040):** Un muchacho obeso de 14 años acude a la consulta por dolor en cara anterior de muslo y rodilla izquierdos desde un partido de fútbol jugado 15 días antes. No presenta ningún signo de desarrollo puberal. Permanece con una actitud en flexión y rotación externa de la cadera y flexión de la rodilla, con limitación dolorosa a los intentos de movilización articular. El primer diagnóstico de sospecha debe ser:

1. Epifisiolisis femoral proximal\*.
2. Artritis séptica de cadera.
3. Artritis reumatoide juvenil.
4. Bloqueo meniscal de la rodilla.
5. Enfermedad de Perthes.

**MIR 11 (9672):** Chico de 12 años obeso (87 kg). Refiere desde hace 4 meses dolor mecánico en muslo y rodilla derecha. A la exploración clínica se evidencia una discrepancia de la longitud de las extremidades inferiores de 1 cm y actitud de la extremidad inferior derecha en rotación externa con pérdida de la rotación interna. Debemos sospechar que presenta:

1. Artritis crónica juvenil.
2. Epifisiolisis capitis femoris\*.
3. Fractura del cuello femoral por sobrecarga.
4. Enfermedad de Perthes.
5. Secuelas de displasia del desarrollo de la cadera.

## 4. Sinovitis transitoria de cadera

### A. EPIDEMIOLOGÍA

Patología inflamatoria que afecta a niños entre 2-6 años de edad (2 MIR).

### B. ETIOPATOGENIA

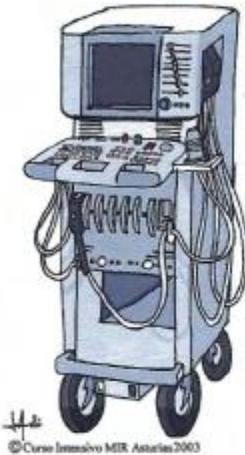
Su etiología es desconocida y es frecuente el antecedente de una infección de vías respiratorias superiores 10-20 días antes del inicio del cuadro (MIR).

### C. CLÍNICA

La clínica consiste en cojera y dolor referido inicialmente a la rodilla y luego a la cadera (MIR).

### D. DIAGNÓSTICO

- La radiografía simple puede ser normal (MIR) o mostrar ensanchamiento de la interlínea articular y abombamiento de la cápsula.
- Para confirmar la existencia de derrame articular actualmente se recurre a la ecografía de la articulación afectada (2 MIR).



### E. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

- Es importante el control evolutivo del padecimiento ya que el inicio de la enfermedad de Perthes es superponible al cuadro clínico de la sinovitis transitoria de cadera.
- Si se sospecha enfermedad de Perthes se deberá realizar una gammagrafía con tecnecio 99 que en caso de dicha enfermedad mostrará una captación disminuida.

### F. TRATAMIENTO

Reposo y AINE.

**MIR 98 FAMILIA (5615):** Al Servicio de Urgencias es traído un niño de 5 años por dolor inguinal de 48 horas de evolución. Tres semanas antes ha presentado una infección de vías respiratorias altas tratada con antibióticos. La exploración abdominal es normal y no se palpan hernias. La cadera presenta limitación dolorosa en todos sus movimientos, y el paciente cojea. La analítica y la radiología son normales y la ecografía indica un pequeño derrame articular de cadera probablemente seroso. El primer diagnóstico de sospecha debe ser:

1. Artritis séptica de cadera.
2. Artritis reumatoide juvenil.
3. Sinovitis transitoria de cadera\*.
4. Enfermedad de Perthes.
5. Osteomielitis hematógena proximal de fémur.

## 5. Osteocondrosis

### 5.1. Enfermedad de Perthes

#### A. CONCEPTO

Necrosis aséptica de la cabeza femoral (MIR).

#### B. EPIDEMIOLOGÍA

Más frecuente en varones, entre 3-8 años (MIR).

#### C. CLÍNICA

Cojera, dolor leve en cadera, muslo o rodilla que mejora con el reposo (2 MIR).



### D. DIAGNÓSTICO

- Radiológico (MIR).
- Gammagrafía en estadios precoces.

### E. TRATAMIENTO

- Tratamiento precoz.
- Tracción continua durante 3-6 meses.
- Posteriormente férula hasta la total recalcificación de la cabeza femoral.

**MIR 07 (8731):** Si se realiza el diagnóstico de osteocondritis de la epífisis femoral superior o enfermedad de Legg-Calvé-Perthes es verdad que:

1. La edad de aparición es en mayores de 10 años.
2. Aparece especialmente en el sexo femenino.
3. La cojera es el síntoma predominante con mayor o menor dolor\*.
4. En la exploración del niño llama la atención la importante afectación del estado general.
5. La evolución de la enfermedad es rápida, siendo a evolución más frecuente de aproximadamente un mes.

**MIR 10 (9451):** Niño de 8 años de edad que refiere cojera de la extremidad inferior derecha, de presentación insidiosa y un mes de evolución. No existen antecedentes traumáticos ni signos constitucionales. A la exploración se evidencia restricción a la movilización pasiva de dicha extremidad, especialmente a la abducción y la rotación interna. De las siguientes afirmaciones todas son ciertas EXCEPTO una:

1. Se aconseja la realización de una radiografía de caderas.
2. En la sinovitis transitoria el comienzo suele ser agudo.
3. En la enfermedad de Legg-Calvé-Perthes el pronóstico es peor cuanto menor es la edad de comienzo.\*
4. La causa puede ser un estado de hipercoagulabilidad.
5. La opción terapéutica variará dependiendo del grado de afectación.

### 5.2. Enfermedad de Koenig

#### A. CONCEPTO

Osteonecrosis disecante de la rodilla, localizada más frecuentemente en el cóndilo femoral interno (2 MIR).

#### B. EPIDEMIOLOGÍA

Más frecuente entre 12 y 18 años (MIR).

#### C. CLÍNICA

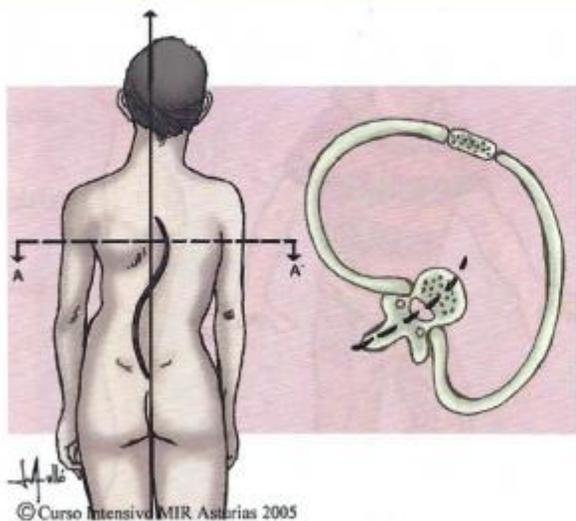
Dolor, derrame, bloqueo articular cuerpo libre y artrosis.

#### D. TRATAMIENTO

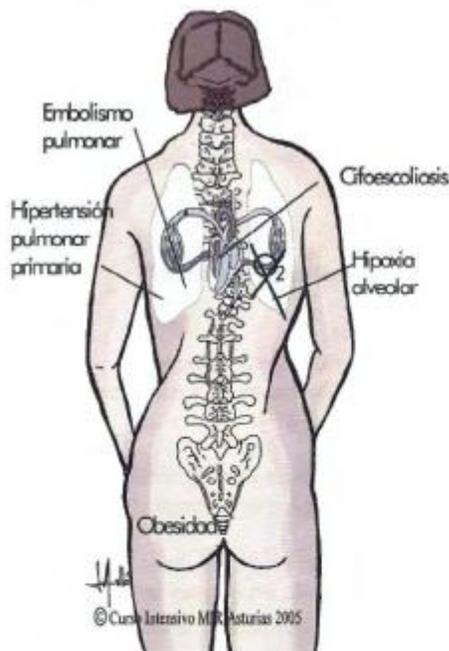
Inmovilización y extirpación de los "ratones articulares" si procede.



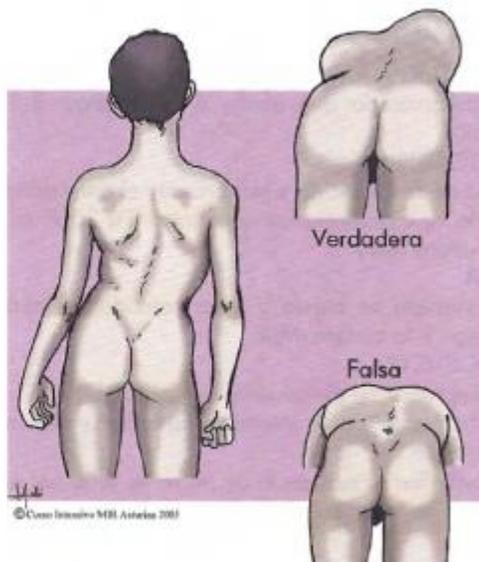
## 6. Escoliosis



© Curso Intensivo MIR Asturias 2005



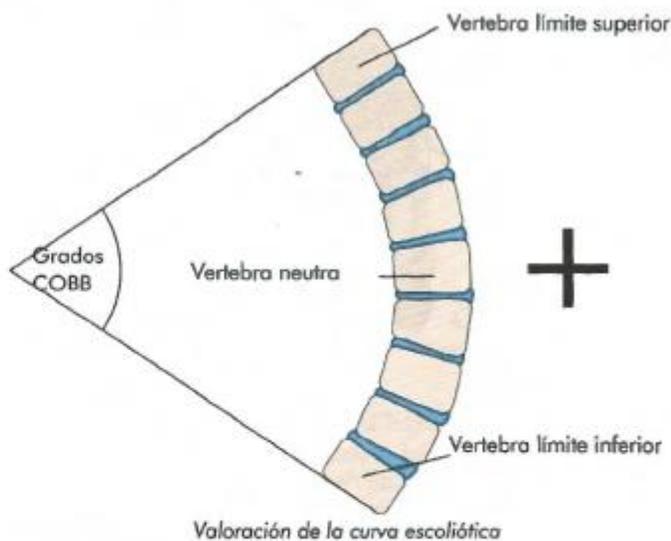
© Curso Intensivo MIR Asturias 2005



© Curso Intensivo MIR Asturias 2005

### D. RADIOLOGÍA

Medición de los ángulos de Cobb mediante la telerradiografía: < 25-30º leves, 30-50º medianas, > 50º graves.



Valoración de la curva escoli6tica

### A. CONCEPTO

- Presencia de curvas vertebrales en el plano frontal.
- Inclinaci6n lateral, rotaci6n y acuñamiento vertebral.

**Falsa escoliosis:** Curva en el plano frontal sin deformidades vertebrales: generalmente postural o antialgica.

### B. ETIOLOGÍA

a. **ESCOLIOSIS IDIOPÁTICA:** forma m6s frecuente (MIR).

b. **ESCOLIOSIS OSTEOPÁTICA:** malformaciones 6seas por desarrollo an6malo 6seo (hemiv6rtebra...) o medular (escoliosis mielodispl6sica), raquisquisis, coalici6n vertebral o costal... (MIR).

c. **ESCOLIOSIS MIOPÁTICA:** por defectos en los m6sculos que intervienen en la est6tica vertebral (poliomielitis, par6lisis cerebral infantil, distrofia muscular...).

d. **ESCOLIOSIS NEUROPÁTICA:** par6lisis fl6cidas, neurofibromatosis...

e. **OTRAS CAUSAS:** conectivopatias, postraum6tica, secundaria a tumores...

### C. CLÍNICA

- La curva tor6cica es la m6s frecuente.
- Inicialmente indoloras, con el tiempo pueden hacerse dolorosas.
- Se inician durante el crecimiento, y en los casos m6s severos su progresi6n puede producir deformidades tor6cicas secundarias con disminuci6n de la capacidad vital, cor pulmonale e insuficiencia cardiaca derecha (MIR).

### Cor pulmonale

- En la escoliosis falsa la curva se corrige con la flexi6n hacia delante, a diferencia de las escoliosis verdaderas que corrigen la giba dorsal en la inclinaci6n lateral.

### E. TRATAMIENTO

- TRATAMIENTO ORTOPÉDICO:** cinesiterapia, deporte (nataci6n), electroestimulaci6n, corsé de Milwaukee.
- TRATAMIENTO QUIRÚRGICO:** artrodesis vertebral.

**Escoliosis idiop6tica en el adolescente:** < 20º cinesiterapia/nataci6n, entre 20-40º corsé o estimulaci6n el6ctrica (MIR), > 40º artrodesis.

**MIR 00 (6899):** Un enfermo de 5 años que presenta una escoliosis tor6cica derecha de 120º, ¿cu6l puede ser la patología m6s grave que pueda presentar en la vida adulta?:

1. Deformidad y giba costal.
2. Paraplejia.
3. Cor pulmonale e insuficiencia cardiaca derecha\*.
4. Hipercifosis.
5. Dolor intratable.

**MIR 04 (7950):** Un chico de 12 años en la fase de crecimiento r6pido presenta asimetría de hombros, escapulas y flancos, giba costal al flexionar el tronco, y dorso plano, pero no se aprecia báscula p6lvica. El diagn6stico m6s probable es:

1. Actitud escoli6tica secundaria a dismetría de miembros inferiores.
2. Escoliosis idiop6tica del adolescente\*.
3. Escoliosis congénita.
4. Escoliosis neuromuscular.
5. Cifosis de Sch6uermann.

## 7. Pronación dolorosa

### A. CONCEPTO

Luxación aislada de la cabeza radial (MIR).

### B. ETIOPATOGENIA

Típico de niños menores de 3 años por un mecanismo de pronación forzada y tracción (llevando al niño cogido de la mano, el niño se cae y para evitarlo se tracciona hacia arriba el brazo (3 MIR).

### C. DIAGNÓSTICO

- Diagnóstico por la historia clínica, la impotencia funcional de la extremidad superior y el dolor a la movilización pasiva.
- El niño mantiene el codo parcialmente flexionado y el antebrazo en pronación (MIR).
- Radiografía normal.

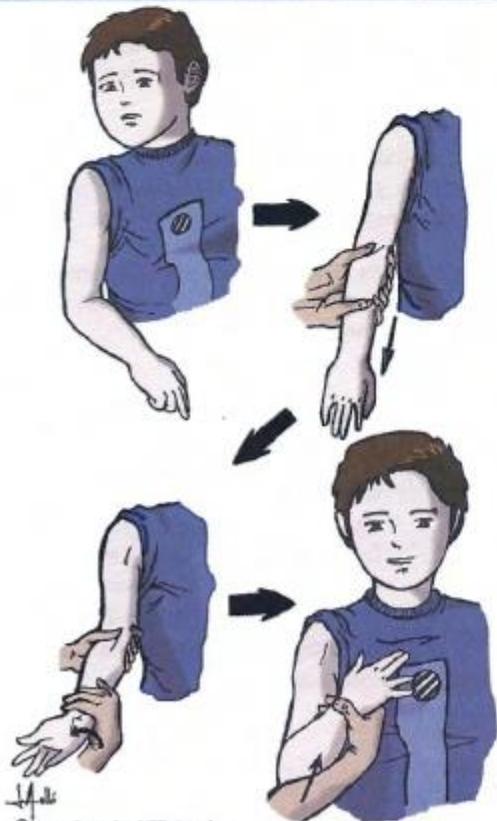
### D. TRATAMIENTO

Se reduce traccionando del brazo y antebrazo, a la vez que se lleva la mano a supinación e inmediatamente se flexiona el antebrazo sobre el brazo (MIR).



### repeMIR

La pronación dolorosa se produce por un mecanismo de pronación forzada y tracción (llevando al niño cogido de la mano, el niño se cae y para evitarlo se tracciona hacia arriba el brazo). (3+)



© Curso Intensivo MIR Asturias

Maniobra para reducir la pronación dolorosa

MIR 00 (6804): Un niño de 4 años acude con su madre a la consulta presentando un cuadro de impotencia funcional en codo y como único antecedente traumático refiere un tirón brusco del brazo para evitar una caída. Tras descartar una posible fractura, las maniobras a efectuar deben ser:

1. Pronación forzada y flexión.
2. Flexión forzada.
3. Hiperextensión y supinación.
4. Supinación y flexión\*.
5. Pronación y supinación alternantes.

## 8. Fracturas en la edad pediátrica

### 8.1. Traumatismos de la extremidad superior

#### A. FRACTURA SUPRACONDÍLEA DE HÚMERO:

- Fractura más frecuente en la infancia.
- La complicación más frecuente es el síndrome compartimental de Volkmann: suele afectar a niños entre 8 y 10 años. Se trata de una urgencia terapéutica que obliga a retirar el yeso, estabilizar el foco de fractura y administrar anticoagulantes y vasodilatadores. Si no se produce una mejoría rápida se debe realizar sin demora una fasciotomía (5 MIR).
- La desviación en cúbito valgo puede producir la lesión del nervio cubital por elongación (MIR).



### repeMIR

La complicación más frecuente de la fractura supracondílea de húmero en la infancia es el síndrome compartimental de Volkmann. Se trata de una urgencia terapéutica que obliga a retirar el yeso, y si no se produce mejoría rápida realizar sin demora una fasciotomía. (5 +)

MIR 05 (8106): Un paciente de 7 años de edad, ingresado en traumatología desde hace 6 horas tras haber reducido ortopédicamente una fractura supracondílea de húmero, avisa quejándose de dolor intenso en el miembro, parestesias en la mano y dificultad para movilizar los dedos. Ante este cuadro, lo primero que debemos realizar es:

1. Una radiografía de codo.
2. Retirar la escayola\*.
3. Una analítica con iones.
4. Administrar un analgésico.
5. Sujetar el brazo con una charpa.

MIR 08 (8990): Ante un paciente de 6 años que acude a urgencias tras haber sufrido una caída fortuita desde un columpio, presentando intenso dolor, deformidad e impotencia funcional en el codo izquierdo, deberemos sospechar en primer lugar:

1. Fractura de cúbito y radio con luxación de cabeza radial.
2. Fractura-luxación de la cabeza radial.
3. Fractura del olécranon y luxación de cabeza radial.
4. Fractura supracondílea del codo\*.
5. Fractura-epifisiolisis de epitróclea.

MIR 08 (8889): Avisan al médico de guardia para valorar a un hombre de 30 años que tras sufrir un accidente de moto presentaba una fractura transversa de tibia derecha y al que en el área de urgencias se le inmovilizó la extremidad con un yeso crurópédico a la espera del tratamiento definitivo. El paciente presenta dolor que no controla con los analgésicos pautados y sensación de hormigueo en el primer espacio interdigital del dorso del pie, con buena movilidad, sensibilidad y presencia de pulso pedio. ¿Cuál de las siguientes afirmaciones es FALSA?:

1. Es aconsejable medir la presión de los compartimentos de la pierna.
  2. Es aconsejable realizar una arteriografía\*.
  3. Es aconsejable abrir el yeso.
  4. Puede ser necesaria una fasciotomía quirúrgica.
  5. Es una emergencia.
- Síndrome compartimental.

**B. FRACTURAS DEL CUELLO DEL RADIO:**

- Fracturas "selectivas" de los niños (MIR).
- Contraindicada la resección de la cabeza del radio hasta la finalización del crecimiento.

**C. FRACTURAS DIAFISARIAS DEL ANTEBRAZO:**

**MIR 02 (7329):** Niño de 9 años traído a la Urgencia tras caída de un columpio. Presenta su antebrazo con intenso dolor espontáneo, impotencia funcional absoluta y gran deformidad de vértice volar en tercio medio. ¿Cuál será el diagnóstico más probable?:

1. Fractura diafisaria de cúbito y radio\*.
2. Epifisiolisis de muñeca.
3. Fractura de Smith.
4. Fractura-luxación de Monteggia.
5. Fractura de Colles.

**D. EPIFISIOLISIS DISTAL DEL RADIO:** Muy frecuente en el niño, habitualmente de tipo II.

**MIR 03 (7592):** Un niño de 7 años consulta por dolor en la muñeca derecha tras haberse caído de la bicicleta 2 días antes. A la exploración presenta leve tumefacción e intenso dolor en la extremidad distal del radio, sin deformidad alguna. Radiológicamente se aprecia en la proyección lateral una línea de fractura que va desde la cortical metafisaria dorsal hasta la línea articular radiocarpiana. El diagnóstico será:

1. Fractura de Smith.
2. Fractura de Colles.
3. Fractura en tallo verde de metafisis distal del radio.
4. Epifisiolisis distal de radio\*.
5. Fractura en rodete de metafisis distal del radio.

## 8.2. Traumatismos de la extremidad inferior

**A. FRACTURAS DEL CUELLO DEL FÉMUR:**

Dentro de las fracturas del cuello del fémur las complicaciones locales (necrosis avascular, pseudoartrosis, escasa remodelación ósea) se ven con mayor frecuencia en pacientes jóvenes (MIR). Las complicaciones generales por el encamamiento prolongado son más frecuentes en ancianos.

**B. FRACTURAS DE LA DIÁFISIS DEL FÉMUR:** El tratamiento de las fracturas diafisarias del fémur en la infancia es fundamentalmente ortopédico: tracción hasta la reducción y posteriormente yeso pelvipédico. En < 6 años la tracción se realiza al cénit; en > 6 años se aplica una tracción en posición 90º-90º (MIR).

## H. TRATAMIENTO

Tratamiento antibiótico IV empírico de osteomielitis y artritis

Grupo de edad	Gérmes más frecuentes	Antibióticos
Recién nacido (0-2 meses)	S. aureus, SGB, BGN (E. coli)	Cloxacilina + cefotaxima / gentamicina
Niños < 5 años	S. aureus, SBHGA H. influenzae	Cefuroxima (150mg/Kg/d c/8h) En >2 años: considerar tto igual > 5 años o Cloxacilina + cefotaxima o ceftriaxona
Niños > 5 años	S. aureus	Cloxacilina (100-150mg/Kg/d c/6h) o Cefazolina (100mg/Kg/d c/8h)

<sup>1</sup> Amoxicilina-clavulánico podría ser una alternativa. <sup>2</sup> Siempre que estén correctamente vacunados de Hib

## 9. Osteomielitis

**A. CONCEPTO:**

Es la inflamación del hueso causada por una infección bacteriana o fúngica.

**B. ETIOLOGIA:**

Generalmente se clasifica en tres tipos:

1. Osteomielitis aguda hematógena. Es la forma más frecuente de presentación en la infancia;
2. Osteomielitis secundaria a un traumatismo.
3. Osteomielitis secundaria a insuficiencia vascular, proceso muy raro en la infancia (2).

**C. PATOGENIA:**

Se produce en el curso de una bacteriemia sintomática o asintomática que hace llegar el agente infeccioso hasta el hueso, localizándose generalmente en las metafisis de los huesos largos (fémur, tibia y húmero) que están muy vascularizadas.

**D. LOCALIZACIÓN**

el 50% de los casos ocurren en los primeros 5 años de vida, que es más frecuente en niños que en niñas, y que aunque puede afectarse cualquier hueso de la economía, la localización más frecuente son los huesos largos de las extremidades inferiores

**E. ETIOLOGIA**

*Staphylococcus aureus* es el patógeno más frecuente en todos los grupos de edad, siendo la causa del 70% al 90% de las osteomielitis.

En recién nacidos: la etiología más frecuente después de *S. aureus*, son *Escherichia coli*, *Streptococcus agalactiae*, otros bacilos gramnegativos y *Candida albicans* (7,8,9).

En lactantes y niños mayores, debido a la drástica reducción del número de infecciones por *Haemophilus influenzae* tipo b tras la introducción de la vacuna

**F. CLÍNICA**

Los síntomas más frecuentes son fiebre, dolor agudo persistente que se va incrementando en el miembro afecto, acompañado de inflamación y enrojecimiento del tejido que está sobre el hueso. El niño cojea o se niega a caminar, debido al dolor al cargar y a la movilización. El lactante presenta irritabilidad, rechazo del alimento, e inmovilidad por el dolor.

**G. DIAGNÓSTICO**

Pruebas de laboratorio: son inespecíficas y no siempre están alteradas.

- El recuento leucocitario puede ser normal o estar elevado.
- La velocidad de sedimentación (VSG): está elevada en el 80%-90% de los casos. El pico máximo se alcanza entre 3-5 días del ingreso, y vuelve a la normalidad a las 3-4 semanas de tratamiento efectivo.

Ecografía: es muy útil, tanto para el diagnóstico de artritis, como para el diagnóstico y seguimiento evolutivo de osteomielitis. se normaliza un mes después de la curación clínica.

Gammagrafía ósea: es la técnica más sensible para la detección de osteomielitis en las primeras 48-72 horas, en las que la radiología simple puede ser normal.



## 10. Artritis séptica

Es la infección del espacio articular en niños, como complicación, en el curso de una bacteriemia.

### A. PATOGENIA

Las artritis purulentas se producen por infección sinovial, hasta donde llegan los microorganismos por vía hematógena.

### B. EPIDEMIOLOGÍA

Su frecuencia es algo mayor que la osteomielitis. La edad más frecuente es en lactantes y niños menores de 3 años, y el 90% de los casos son monoarticulares, afectándose con mayor frecuencia las extremidades inferiores: cadera, rodilla y tobillo.

### C. ETIOLOGÍA

La etiología de las artritis sépticas es superponible a las osteomielitis.

### D. DIAGNOSTICO

**Pruebas de laboratorio:** son superponibles a las realizadas para el diagnóstico de osteomielitis.

**Artrocentesis:** esta técnica es de gran importancia, y debe realizarse precozmente con fines diagnósticos y terapéuticos siempre que se sospecha una artritis séptica.

**Rx simple:** es la primera técnica a realizar. Puede dar signos indirectos de infección articular (aumento de tejidos blandos, desplazamiento de las estructuras musculares, aumento del espacio articular, luxación de la cadera).

**Ecografía:** es la técnica de elección con alta sensibilidad pero baja especificidad para el diagnóstico de artritis séptica.

### E. TRATAMIENTO

El tratamiento de la artritis séptica de cadera es siempre urgente, y los antibióticos son superponibles a la osteomielitis.

Es necesario el drenaje de la cadera para descomprimir el espacio articular, hacer el diagnóstico, instaurar el tratamiento antibiótico y evitar la lesión articular secundaria al compromiso vascular.

**MIR 09 (9228):** Un paciente de 11 años acude al servicio de urgencias por dolor inguinal, cojera y síndrome febril de 24 h de evolución. Ante la sospecha clínica de una artritis séptica de cadera, es cierto que:

1. La elevación de la proteína C reactiva confirma el diagnóstico.
2. La radiografía simple no es necesaria ya que en fases iniciales no muestra alteraciones.
3. La ecografía es poco sensible para detectar la presencia de líquido articular.
4. La resonancia magnética es la prueba de elección para el despistaje de infección.
5. La punción articular tiene valor diagnóstico y en algunos casos terapéutico.\*



## RESUMEN DE TRAUMATOLOGÍA

### 1. PIE ZAMBO ESENCIAL

- Deformidad en equino del astrágalo y del calcáneo, adducto del antepie y varo del talón.
- El tratamiento del pie zambo debe iniciarse desde el primer día de vida.

### 2. LUXACIÓN CONGÉNITA DE CADERA

- Más frecuente en el sexo femenino y cuando la presentación obstétrica es de nalgas.
- Diagnóstico precoz mediante las maniobras de Barlow y Ortolani. Precozmente asimetría de pliegues glúteos y limitación de la abducción de la cadera.
- Retraso en la marcha, acortamiento de la extremidad y cojera (marcha en Trendelenburg).
- Diagnóstico de imagen precoz con la ecografía de caderas. A partir del 4<sup>º</sup>-6<sup>º</sup> mes de vida radiografía de caderas.
- Peor pronóstico a medida que avanza la edad del niño.

### 3. EPIFISIOLISIS FEMORAL

- Jóvenes varones obesos entre 12-15 años, que tras un traumatismo mínimo, presentan dolor en la ingle y/o rodilla, cojera y dificultad para la rotación interna, abducción y flexión de la cadera.
- La flexión de la cadera sólo es posible si se acompaña de una rotación externa (signo de Drehmann).
- Tratamiento: epifisiodesis.

### 4. SINOVITIS TRANSITORIA DE CADERA

- Afecta a niños entre 2-6 años de edad.
- Es frecuente el antecedente de una infección de vías respiratorias superiores 10-20 días antes del inicio del cuadro.
- La clínica consiste en cojera y dolor referido inicialmente a la rodilla y luego a la cadera.
- Diagnóstico de confirmación: ecografía de la articulación afectada.
- Es importante el control evolutivo del padecimiento ya que el inicio de la enfermedad de Perthes es superponible al cuadro clínico de la sinovitis transitoria de cadera.

### 5. OSTEOCONDROSIS

- ENFERMEDAD DE PERTHES: Necrosis avascular del centro de osificación de la cabeza femoral, más frecuente en varones entre 3-8 años. Cojera, dolor leve en cadera, muslo o rodilla que mejora con el reposo. Diagnóstico: radiografía de caderas.
- ENFERMEDAD DE KOENIG: Osteonecrosis disecante de la rodilla que afecta al cóndilo femoral interno. Más frecuente entre 12 y 18 años.

### 6. PRONACIÓN DOLOROSA

- Luxación aislada de la cabeza radial por un mecanismo de pronación forzada y tracción.
- Actitud de la extremidad superior con el codo flexionado y el antebrazo en pronación.
- Se reduce traccionando del brazo y antebrazo, a la vez que se lleva la mano a supinación e inmediatamente se flexiona el antebrazo sobre el brazo.

### 7. ESCOLIOSIS

- Forma más frecuente, idopática.
- Escoliosis osteopática: malformaciones óseas por desarrollo anómalo óseo (hemivértebra...) o medular (escoliosis mielodisplásica), raquisquisis, coalición vertebral o costal...
- La curva torácica es la más frecuente.
- Se inician durante el crecimiento, y en los casos más severos su progresión puede producir deformidades torácicas secundarias con disminución de la capacidad vital, cor pulmonale e insuficiencia cardíaca derecha.
- En la escoliosis postural, la curva se corrige con la flexión hacia delante.
- Escoliosis idiopática del adolescente: < 20º no precisa tratamiento, entre 20-40º corsé o estimulación eléctrica, > 40º artrodesis.

### 8. FRACTURAS

- FRACTURAS SUPRACONDÍLEAS DE HÚMERO: Fracturas más frecuentes en la infancia. La complicación más frecuente es el síndrome compartimental de Volkmann (tras la colocación del yeso el paciente presenta dificultad para extender los dedos con dolor a la extensión pasiva de los mismos). La desviación en cúbito valgo puede producir la lesión del nervio cubital por elongación.
- SÍNDROME COMPARTIMENTAL DE VOLKMANN Se trata de una urgencia terapéutica que obliga a retirar el yeso, estabilizar el foco de fractura y administrar anticoagulantes y vasodilatadores. Si no se produce una mejoría rápida se debe realizar sin demora una fasciotomía.
- Las fracturas del cuello del radio son "específicas" de los niños y las de la cabeza de los adultos.
- FRACTURAS DE LA DIÁFISIS DEL FÉMUR: Tracción hasta la reducción y posteriormente yeso pelvipédico. En < 6 años la tracción se realiza al cénit; en > 6 años se aplica una tracción en posición 90º-90º.



## 1. Dermatología

### 1.1. Mastocitoma solitario

- Entre las mastocitosis cutáneas se distingue una forma aislada (mastocitoma) que tiende a la involución espontánea en varios meses, y un tipo generalizado (urticaria pigmentosa) (MIR) que tiende a la curación en la adolescencia.
- El mastocitoma es una lesión tumoral infiltrativa, eritematosa de 1 a 5 cm de diámetro. Las lesiones pueden aparecer como habones o ampollas recurrentes y evanescentes; sin embargo, con el paso del tiempo, la lesión es sustituida por una placa infiltrada, elástica, rosada, amarillenta o de color cañela.
- El suave frote de la lesión provoca el patognomónico signo de Darier: urticariación y aparición de un halo eritematoso perilesional (MIR).

### 1.2. Dermatitis atópica

- Es la enfermedad cutánea crónica más frecuente en la edad pediátrica y afecta aproximadamente a un 10% de los niños en alguna etapa de su vida.
- Manifestación cutánea de la atopia (asociada con asma, rinitis y urticaria).
- Importante componente hereditario.
- Carácter crónico.
- Frecuente aparición en la lactancia, disminuyendo su incidencia y prevalencia a lo largo del tiempo.
- Lactante: eccema agudo y subagudo pruriginoso que afecta sobre todo a la cara, cuello, tronco y superficies extensoras de extremidades (MIR).



© Curso Intensivo MIR Asturias

Dermatitis atópica

- En los niños mayores las lesiones se localizan fundamentalmente en flexuras, se van haciendo más secas y crónicas (xerosis), predominando la liquenificación sobre la exudación.
- Pliegue de Dennie-Morgan (infraorbital) (MIR) y ojeras atópicas.
- Frecuentemente se complica con sobreinfección bacteriana de las lesiones (impetiginización).

#### \* Tratamiento:

- El tratamiento de los brotes en fase aguda: corticoides (generalmente tópicos) + inhibidores de la calcineurina (tacrolimus tópico).
- Recientemente ha sido aprobada en Europa la indicación de tacrolimus al 0,03% en niños mayores de dos años como terapia de mantenimiento mediante su aplicación una vez al día dos días a la semana en las fases de inflamación subclínica (intervalos entre las agudizaciones), que se ha mostrado eficaz en la reducción de los brotes de dermatitis.
- Aunque el pronóstico es habitualmente bueno, los niños con DA tienen un elevado riesgo de presentar una alergia respiratoria con la edad. Alrededor del 50% de los niños con DA durante los dos primeros años pueden desarrollar una alergia respiratoria (asma y/o rinoconjuntivitis) en los años siguientes y hasta el 80% si se asocia sensibilización a las proteínas de huevo.

**MIR 00 (6906):** Un niño de 5 años de edad tiene lesiones eczematosas crónicas de flexuras de brazos y piernas que producen intenso picor, asociadas a una queilitis descamativa de labios. ¿Cuál, entre los siguientes, es el diagnóstico más probable?:

1. Un eczema microbiano.
2. Una dermatitis atópica\*.
3. Un eczema seborréico.
4. Un prurigo nodular.
5. Una sarna.

**MIR 01 (7115):** La aparición de un pliegue extra de piel por debajo del párpado inferior es una característica de:

1. Dermatitis seborréica.
2. Rosácea.
3. Pitiriasis rosada.
4. Dermatitis atópica\*.
5. Eccema de contacto.

### 1.3. Dermatofitosis o tiña

Se definen como lesiones producidas por hongos con la característica de desarrollarse en la queratina.

#### \* Clínica:

Según la localización:

- 1) cabeza: forma inflamatoria o querión, y forma no inflamatoria.
- 2) cuerpo: lo más típico es el herpes circinado cuando se asienta sobre piel lampiña; sin embargo, cuando es sobre pliegues lo más frecuente es el eccema marginado de Hebra.
- 3) uñas: onicomiasis
- 4) portador sano.

\* Diagnóstico: clínico epidemiológico, con ayuda de la lámpara de Wood y exámenes microscópicos.

#### \* Tratamiento:

- 1) cabeza: tratamiento oral: Terbinafina o griseofulvina 2-4 semanas
- 2) cuerpo: localizado, será tópico con imidazoles o terbinafina durante 3-4 semanas.



2010 © Curso Intensivo MIR Asturias 01415



**MIR 10 (9447):** Niño de 6 años que viene a la consulta acompañado del monitor de un centro de acogida de nuestro barrio por tumoración dolorosa a la palpación de 3 cm de diámetro en zona occipital derecha del cuero cabelludo (ver fotografía) y 3 adenoinfecciones de consistencia bastante dura en región cervical posterior derecha. ¿Qué tratamiento sería el más adecuado?:

1. Incisión y drenaje.
2. Mucipirona tópica.
3. Griseofulvina por vía oral.\*
4. Cefazolina intravenosa.
5. Ketoconazol tópico.



2011 Curso Intensivo MIR Asturias, 05449

## 1.4 Urticaria y angioedema

**Urticaria.** Lesiones cutáneas generalmente eritematosas, edematosas y pruriginosas que se blanquean a la presión. Son de localización, forma y tamaño variables, y pueden persistir minutos, días o semanas. La lesión típica es el "habón" o "roncha", la cual cambia de lugar en cuestión de horas.

**Angioedema.** Hinchazón edematosa, no pruriginosa, y generalmente indolora, aunque puede producir sensación de quemazón. No deja fovea. De límites poco nítidos. Puede tener aspecto eritematoso o conservar el aspecto normal. Las lesiones suelen afectar a la dermis profunda.

**Tratamiento:** Etiológico y sintomático mediante antihistamínicos vía oral.

Si existen casos graves de *Urticaria/angioedema intensos y/o que afecten a las vías respiratorias:*

- Adrenalina al 1:1000 por vía IM (máximo 0,3 cc). Se puede repetir dosis en 20 min.
- Prednisona: (no de primera elección ante cuadros graves por su lento comienzo de acción): 1-2 mg/kg/día por vía oral (máximo 50 mg), o metilprednisolona por vía parenteral a igual dosis.
- Valorar ingreso.

**MIR 12 (9927):** Acude de urgencia al centro de salud, un niño de 15 meses de edad, que durante la cena, tras ingerir un bocado de tortilla, presenta de forma súbita: enrojecimiento facial de predominio perioral, lesiones habonosas en tronco y extremidades, y tos. A su llegada al centro se encuentra consciente y se objetiva, además de lo descrito: tiraje supraesternal, rinoarra acuosa abundante, hipoventilación bilateral sin sibilancias, y relleno capilar inferior a 2 segundos. De las siguientes afirmaciones, señale la respuesta CORRECTA:

1. Lo prioritario es canalizar una vía venosa.
2. La metilprednisolona por vía intramuscular es el tratamiento de elección.
3. Se trata de un cuadro de urticaria asociado a asma, y debe ser tratado con antihistamínicos y broncodilatadores inhalados.
4. Se debe recomendar a los padres su traslado a un Servicio de Urgencias hospitalario
5. Se debe administrar sin más dilución, adrenalina por vía intramuscular.\*

**MIR 13 (10179):** Acude al Centro de Salud un niño de 4 años que, 5 minutos antes, comienza con cuadro de angioedema en cara, conjuntivitis, congestión nasal y ronquera, coincidiendo con la ingesta de una cucharada de yogur que le dieron por error en el colegio. Entre los antecedentes está diagnosticado de alergia a proteínas de leche de vaca. En la exploración se constata hipotensión leve, frecuencia cardiaca 110 lat/min, Sat O<sub>2</sub> 93%, está pálido y algo sudoroso, con sibilancias diseminadas. ¿Cuál es el primer tratamiento de elección?

1. Provocar el vómito.
2. Adrenalina 1/1000 subcutánea.
3. Adrenalina 1/1000 intramuscular.\*
4. Metilprednisona intramuscular.
5. Salbutamol nebulizado.

## 2. Oftalmología

### 2.1. Uveítis crónica

La uveítis anterior de la artritis crónica juvenil (ACJ) es crónica, no granulomatosa y bilateral en el 70% de los casos.

- En la ACJ pauciarticular (MIR) la uveítis es frecuente, sobre todo en niñas con enfermedad de presentación precoz y positivos para ANA; la presentación es asintomática (ojo blanco), incluso en casos de uveítis grave.
- En la ACJ poliarticular la uveítis es poco frecuente.
- En la de instauración sistémica (enfermedad de Still) es muy rara.

**MIR 96 FAMILIA (4637):** La causa más frecuente en el niño de una uveítis crónica es:

1. Herpes.
2. Poliartritis crónica juvenil\*.
3. Micosis.
4. Toxocaríasis.
5. Citomegalovirus.

### 2.2. Glaucoma congénito

- El glaucoma congénito, de herencia AR con penetrancia incompleta, es bilateral en el 75% de los casos.
- Clínica: presión intraocular por encima de 18 mmHg, lagrimeo y fotofobia por el edema corneal, aumento del diámetro corneal > 11'5 mm (búfalmo), aumento del tamaño del ojo, excavación papilar rápidamente progresiva.
- Tratamiento: goniotomía o trabeculotomía (MIR).

### 2.3. Retinosis pigmentaria

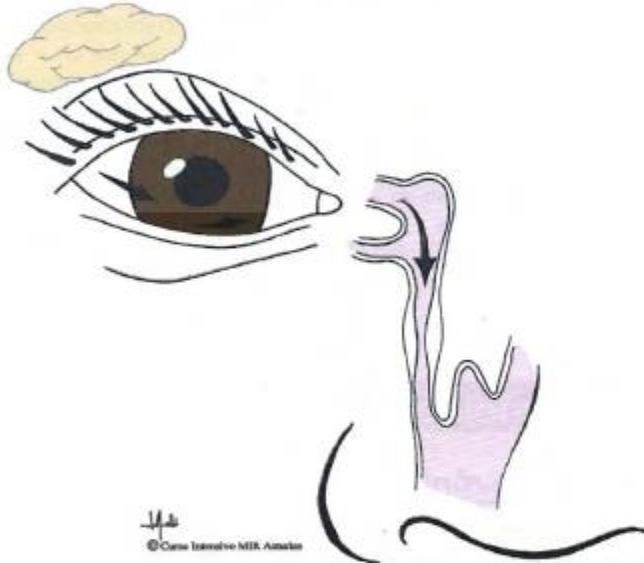
- Genética: La forma AR es la más frecuente, la AD la más benigna y la ligada al X la más rara y grave.
- Clínica: Hemeralopía y reducción del campo visual hasta dejar visión "en cañón de escopeta" (MIR).
- Electrorretinograma plano (MIR).

MIR 04 (7905): Una niña de 7 años, que presenta ceguera nocturna (hemeralopia) en la exploración oftalmológica se observa constricción del campo visual con escotoma anular, pérdida de la agudeza y electrorretinograma anómalo. ¿Qué enfermedad ocular, de las que a continuación se relacionan, puede presentar?:

1. Persistencia de vítreo primario.
2. Catarata congénita o infantil.
3. Aniridia bilateral.
4. Retinosis pigmentaria (retinitis pigmentaria)\*.
5. Retinoblastoma.

## 2.4. Dacriocistitis del recién nacido

- Persistencia de restos mesenquimatosos que obstruyen el conducto lacrimonasal.
- Se manifiesta por epifora, edema del saco y secreción purulenta (MIR).
- Tratamiento conservador (masaje y pomada antibiótico-antiinflamatoria); si no es efectivo, sondaje del conducto (MIR) o cirugía de las vías lacrimonasales.



Dacriocistitis aguda en un recién nacido

## 2.5. Estrabismos no paréticos

- 60% idiopáticos y 20% acomodativos (hipermetropía).
- La mayor parte se inician en la primera infancia o son congénitos.
- El niño vence los fenómenos de diplopia-confusión con la ambliopía (MIR).
- Diagnóstico: test de Hirschberg (reflejo de corneal de la luz) y el Cover test.
- Tratamiento: curar la ambliopía tapando el ojo dominante (MIR). Cirugía con fines estéticos.



MIR 99 FAMILIA (6103): Ante un niño de 2 años cuyos padres refieren que en ocasiones desvía un ojo, la actitud más correcta es:

1. Esperar hasta los 5 años para evaluación por el oftalmólogo.
2. Remitirle inmediatamente al oftalmólogo\*.
3. Esperar a que el niño pueda hablar y comunicarse para explorarlos objetivamente.
4. Instaurar tratamiento con vitaminas.
5. Pautar medidas de higiene visual evitando fijar la mirada y desaconsejar que dibuje o vea la TV.



## RESUMEN DE PREGUNTAS MIR

### 1. DERMATOLOGÍA

- En el mastocitoma el frote de la lesión provoca el patognomónico signo de Darier: urticariación y aparición de un halo eritematoso perilesional.
- DERMATITIS ATÓPICA: Importante componente hereditario. Lactante: eccema agudo y subagudo pruriginoso que afecta sobre todo a la cara, cuello, tronco y superficies extensoras de extremidades. En los niños mayores las lesiones se localizan en flexuras. Pliegue de Dennie-Morgan (infraorbital) y ojerías atópicas. Sobreinfección bacteriana de las lesiones (impetiginización).

### 2. OFTALMOLOGÍA

- La causa más frecuente en el niño de una uveítis crónica es la artritis crónica juvenil pauciarticular.
- El tratamiento del glaucoma congénito es la goniotomía o trabeculotomía.
- La retinosis pigmentaria se caracteriza por hemeralopia y reducción del campo visual hasta dejar visión "en cañón de escopeta". Electroretinograma plano.
- La dacriocistitis del recién nacido se manifiesta por epífora, edema del saco y secreción purulenta. Tratamiento conservador (masaje y pomada antibiótico-antiinflamatoria); si no es efectivo, sondaje del conducto o cirugía de las vías lacrimonasales.
- ESTRABISMOS NO PARÉTICOS: La mayor parte se inician en la primera infancia o son congénitos. El niño vence los fenómenos de diplopia-confusión con la ambliopía. Diagnóstico: test de Hirschberg (reflejo de corneal de la luz) y el Cover test. Tratamiento: curar la ambliopía tapando el ojo dominante.

