



El Rincón del Residente

Coordinadores: E. Pérez Costa*,
D. Rodríguez Álvarez*, M. García
Boyano*, I. Noriega Echevarría**

**Residentes de Pediatría del Hospital
Universitario Infantil La Paz. Madrid.*

***Residente de Pediatría del Hospital
Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid*



El Rincón del Residente es una apuesta arriesgada de Pediatría Integral. No hemos querido hacer una sección por residentes para residentes. Yendo más allá, hemos querido hacer una sección por residentes para todo aquel que pueda estar interesado. Tiene la intención de ser un espacio para publicaciones hechas por residentes sobre casos e imágenes clínicas entre otras. ¡Envíanos tu caso! Normas de publicación en www.sepeap.org

Imagen en Pediatría Clínica. Haz tu diagnóstico



imagen clínica interactiva
www.pediatriaintegral.es

Riñón y afectación dental

A. Megido Armada*, P. Alonso Rubio*, C.J. Blázquez Gómez**

*Residente de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. **Pediatra. Hospital Universitario de Torrejón de Ardoz.

Historia clínica

Varón de 10 años, estudiado por retraso en la erupción dentaria permanente (Fig. 1). Es el tercer hijo, con dos hermanos de 19 y 16 años, sanos. Como antecedentes personales, tiene una gestación controlada sin incidencias, con ecografías prenatales normales y parto eutócico, a término. Somatometría al nacimiento: Peso: 3.100 g; longitud: 52 cm; perímetro cefálico: 35 cm. Crecimiento y desarrollo psicomotor normales. Presenta enuresis nocturna primaria. No toma medicamentos. Como antecedentes familiares, presenta enuresis primaria familiar. Padres no consanguíneos. No refieren otros antecedentes familiares de interés.



Figura 1.

Exploración física

- Somatometría: peso: 32,8 kg (p21, -0,84 DE); talla: 152,6 cm (p88, 1,2 DE); tensión arterial sistólica: 103 mmHg (p36, -0,38 DE); diastólica: 56 mmHg (p27, -0,62 DE).
- Elevada atrición dental.
- Retraso en la erupción de todos los dientes permanentes, aunque detectados en la exploración radiológica.
- Dientes erupcionados amarillentos y marrónáceos.
- Mucosa gingival normal en color y forma.
- Hiperplasia gingival generalizada.
- No se detectan otros rasgos dismórficos ni malformativos.

Pruebas complementarias realizadas

- Hemograma: leucocitos $6,01 \times 10^3/\mu\text{L}$; hematíes: $5,60 \times 10^6/\mu\text{L}$; hemoglobina: 14,6 g/dL; hematocrito: 41,4%; neutrófilos: 35,3% ($2,13 \times 10^3/\mu\text{L}$); linfocitos: 54,1% ($3,25 \times 10^3/\mu\text{L}$); monocitos: 6,2% ($0,37 \times 10^3/\mu\text{L}$); eosinófilos: 3,7% ($0,22 \times 10^3/\mu\text{L}$); basófilos 0,7%; plaquetas: $272 \times 10^3/\mu\text{L}$.
- Bioquímica plasmática: glucosa: 92 mg/dl; urea: 32 mg/dl; creatinina: 0,77 mg/dl; sodio: 139 mmol/l; potasio: 3,7 mmol/l; urato: 4,3 mg/dl; cloro: 97 mmol/L; calcio: 2,59 mmol/L; fosfato: 1,40 mmol/L; magnesio: 0,77 mmol/L; creatina cinasa: 122 U/L; fosfatasa alcalina: 261 U/L; aspartato aminotransferasa: 28 U/L; alanina aminotransferasa: 16 U/L; colesterol total: 214 mg/dL; triglicéridos: 88 mg/dL; proteínas totales: 75 g/L; albumina: 50 g/L; β_2 -microglobulina: 90 mcg/L.
- FG estimado: 83,45 ml/min/1,73 m².
- Gasometría venosa: pH: 7,38; pCO₂: 50 mm Hg; hemoglobina: 14,9 g/dL; potasio: 3,6 mmol/L; sodio: 141 mmol/L; calcio iónico: 1,29 mmol/L; cloro: 100 mmol/L; glucosa: 93 mg/dL; lactato: 0,39 mmol/L; exceso de bases: 4,5 mmol/L; bicarbonato: 26,4 mmol/L.
- Hormonas: tirotrópina (TSH): 4,13 mU/L; tiroxina libre (T4L): 1,45 ng/dL; paratormona intacta (PTH): 21 pg/mL; calcidiol-25-OH vit D: 47,3 ng/mL.



Figura 2.

- Análisis bioquímico orina 24 horas: glucosa: 0,06 g/24 h; creatinina: 1,190 mg/24 h; urato: 405 mg/24 h; fosfato: 31,28 mmol/24 h; sodio: 117 mmol/24 h; potasio: 106,5 mmol/24 h; cloro: 160 mmol/24 h; albúmina: 0 $\mu\text{g}/\text{min}$; calcio: 0,29 mmol/24 h; magnesio: 6,68 mmol/24 h; oxalato: 45 mg/24 h; citrato: 464 mg/24 h.
- Perfil aminoácidos en orina: normal.
- Ecografía abdominal: se identifican múltiples imágenes hiperecogénicas puntiformes, muchas de ellas con sombra acústica posterior, localizadas en la papila de las pirámides de ambos riñones (Fig. 2).

¿Cuál es el diagnóstico?

- Cistinosis.
- Acidosis tubular renal distal.
- Hiperparatiroidismo primario.
- Síndrome esmalte-renal.
- Ninguno de los anteriores.



Cuestionario de Acreditación

Los Cuestionarios de Acreditación de los temas de FC se pueden realizar en "on line" a través de la web: www.sepeap.org y www.pediatriaintegral.es.

Para conseguir la acreditación de formación continuada del sistema de acreditación de los profesionales sanitarios de carácter único para todo el sistema nacional de salud, deberá contestar correctamente al 85% de las preguntas. Se podrán realizar los cuestionarios de acreditación de los diferentes números de la revista durante el periodo señalado en el cuestionario "on-line".

Respuesta correcta

d. Síndrome esmalte renal.

Comentario

- a. Cistinosis. Incorrecta. Es una enfermedad lisosomal que, en ausencia de tratamiento, conduce a fallo renal terminal a una media de 9 años. Presenta afectación multisistémica, siendo el riñón y el ojo los primeros afectados. La presencia de cristales de cistina en la córnea, es un criterio diagnóstico de esta enfermedad⁽¹⁾.
- b. Acidosis tubular renal distal. Incorrecta. La mayoría de los tipos de acidosis tubulares renales primarias se presentan en los primeros meses de vida. La acidosis renal tubular distal tipo 1 se caracteriza por la imposibilidad de disminuir el pH urinario en presencia de acidosis metabólica e hipopotasemia. La clínica clásica consiste en deshidratación aguda severa y retraso póndero-estatural. Desarrollan nefrocalcinosis en la infancia y suele asociarse sordera sin alteraciones dentales⁽²⁾.
- c. Hiperparatiroidismo primario. Incorrecta. El hiperparatiroidismo primario causa: hipocalciuria, hiperfosfatúria, aumento en la síntesis de 1-25(OH)₂D y en la resorción ósea. Es sintomático en más del 70% de las ocasiones. La clínica es secundaria a la hipercalcemia crónica, como: astenia, pérdida de peso, atrofia muscular, osteoporosis, dolor abdominal, irritabilidad... A nivel ecográfico, suelen verse nefrolitiasis y/o nefrocalcinosis⁽³⁾.
- d. Síndrome esmalte renal. Correcta. La amelogenénesis imperfecta (AI) es una alteración en la formación del esmalte con un origen genético. Puede presentarse de manera aislada o asociada a síndromes. Un síndrome raro, asociando AI con nefrocalcinosis (OMIM 204690), ha sido descrito⁽⁴⁾, denominado también síndrome de MacGibbon⁽⁵⁾. Llamativamente, presenta hipocalciuria e hipofosfatúria⁽⁶⁾. Los criterios clínicos incluyen: alteraciones en la formación del esmalte dental (Fig. 1) y nefrocalcinosis (Fig. 2). Se han descrito mutaciones en múltiples genes, como: amelogenina (*AMELX*), enamelina (*ENAM*), familia con secuencia similar en miembro H (*FAM83H*), calicreina 4 (*KLK4*) y matriz metaloproteinasas 20 (*MMP20*), entre otros, con diferentes patrones de herencia⁽⁷⁾.

Ante la sospecha clínica en nuestro paciente, se realizó estudio genético mediante secuenciación completa del gen *FAM20A*, demostrándose la presencia de dos variantes patogénicas en heterocigosis compatibles con el diagnóstico de AI-nefrocalcinosis⁽⁸⁾.

En la evolución de este paciente, cabe destacar el desarrollo de enfermedad renal crónica estadio II (FG estimado de 77 ml/min/1,73 m²) sin otras complicaciones asociadas. Persiste la nefrocalcinosis bilateral sin cambios respecto al diagnóstico. Ha iniciado tratamiento con citrato potásico a dosis de 0,1 g/kg/día.

Palabras clave

Amelogenénesis imperfecta; Nefrocalcinosis; Síndrome esmalte renal; *Amelogenesis imperfecta*; *Nephrocalcinosis*; *Enamel-renal-syndrome*.

Bibliografía

1. Ariceta G, Camacho JA, Fernández-Obispo M, Fernández-Polo A, Gamez J, García-Villoria J, et al. Grupo T-Cis.bcn. Cistinosis. Lorenzo V, López Gómez JM (Eds) Nefrología al Día. <https://www.nefrologiaaldia.org/es-articulo-cistinosis-134>.
2. Santos F, Ordóñez FA, Claramunt-Taberner D, Gil-Peña H. Clinical and laboratory approaches in the diagnosis of renal tubular acidosis. *Pediatr Nephrol*. 2015; 30: 2099-107.
3. Nicholson KJ, McCoy KL, Witchel SF, Stang MT, Carty SE, Yip L. Comparative characteristics of primary hyperparathyroidism in pediatric and young adult patients. *Surgery*. 2016; 160: 1008-16.
4. Torres LHS, de-Azevedo-Vaz SL, Barroso DRC, Silva DN, Velloso TRG, de Barros LAP. Enamel-Renal-Syndrome: case report. *Spec Care Dentist*. 2018.
5. Maria Rajathi J, Austin RD, Mathew P. McGibbon Syndrome: a report of three siblings. *Indian J Dent Res*. 2013; 24: 511-4.
6. Yamaguti PM, Neves FA, Hotton D, Bardet C, de La Dure-Molla M, Castro LC, et al. Amelogenesis imperfecta in familial hypomagnesaemia and hypercalciuria with nephrocalcinosis caused by *CLDN19* gene mutations. *J Med Genet*. 2017; 54: 26-37.
7. Amelogenesis Imperfecta. *National Organization for Rare Diseases (NORD)*. 2018.
8. Koryuyucu M, Seymen F, Gencay G, Gencay K, Tuna EB, Shin TJ, et al. Nephrocalcinosis in Amelogenesis Imperfecta Caused by the *FAM20A* Mutation Nephron. 2018; 139: 189-96.

Imagen en Pediatría Clínica. Haz tu diagnóstico



Lesiones perianales. Una patología infradiagnosticada

R. García Castro*, A. Conde Ferreirós*, E. Godoy Gijón**

*Médico Residente, Servicio de Dermatología, Hospital Clínico Universitario de Salamanca.

**Médico Adjunto, Servicio de Dermatología, Hospital Clínico Universitario de Salamanca

Pediatr Integral 2019; XXIII (6): 311.e4–311.e5

Historia clínica

Escolar sano de 6 años, consulta por lesiones perianales de 5 días de evolución, levemente dolorosas, negando fiebre u otra clínica sistémica, incluida digestiva. Relata un reciente episodio de primoinfección por herpes simplex labial, actualmente resuelto. Niega aplicación de otros cosméticos excepto cremas de tipo barrera (pasta al agua). A la exploración, se objetiva una corona de lesiones papulosas blanquecinas mate, queratiniformes, no vesiculosas, foliculocéntricas, con leve eritema en la base y agrupación arramacimada (Fig. 1). La toma para cultivo (bacteriológico y hongos) y PCR de herpes virus y varicela zóster fueron negativas.

¿Cuál es el diagnóstico?

- Enfermedad de Hailey-Hailey.
- Recurrencia de infección por herpes genital.
- Impétigo ampolloso.
- Paraqueratosis granular.
- Dermatitis del pañal.



Figura 1. Lesiones papulosas blanquecinas mate, queratiniformes, no vesiculosas, foliculocéntricas, con leve eritema en la base y agrupación arramacimada. Imagen tomada tras 2-3 semanas de aplicación de cremas barrera.

Respuesta correcta

d. Paraqueratosis granular.

Comentario

La paraqueratosis granular es una entidad escasamente descrita, probablemente infradiagnosticada⁽¹⁾ en la edad pediátrica. Se trata de lesiones papulosas, generalmente asintomáticas, de distribución agrupada no confluyente, que pueden presentar escama adherida en la superficie. En niños, aparecen en áreas intertriginosas del pañal (ingles y perianal). La etiología, aunque no esclarecida, se cree irritativa en pacientes constitucionalmente predispuestos (alteraciones genéticas en la cornificación) y se ha relacionado con aplicación tras el cambio del pañal de antitranspirantes (óxido de zinc) y productos oclusivos (pastas al agua). El cultivo para bacterias y hongos suele ser negativo. En caso de realizar biopsia, la epidermis muestra una capa córnea engrosada con paraqueratosis compacta, viéndose gránulos retenidos de queratohialina⁽²⁾. El tratamiento consiste en la retirada de elementos irritantes y oclusivos (Fig. 2). Es importante el diagnóstico diferencial con la dermatitis del pañal, que sí mejora con la aplicación de cremas barrera y, otras más raras, como: el Hailey-Hailey, pénfigo vegetante y enfermedad de Darier⁽³⁾.

La enfermedad de Hailey-Hailey (pénfigo benigno familiar) es una enfermedad hereditaria poco frecuente, de herencia autosómica dominante. La ausencia de antecedentes familiares hace improbable el diagnóstico, a pesar de que puede producirse por mutaciones de *novo*. La PCR negativa para herpes virus descarta la recurrencia de herpes genital. Y las lesiones del impétigo ampolloso (ampollas) y de la dermatitis del pañal (placas eritematosas brillantes con o sin fisuración de pliegues y lesiones satélite) no concuerdan con las lesiones clínicas del paciente.

Palabras claves

Paraqueratosis; Oclusión; Irritante; *Parakeratosis*; *Occlusion*; *Irritating*.



Figura 2. Las lesiones desaparecieron casi por completo 10 días después de discontinuar la aplicación de cremas oclusivas.

Bibliografía

1. Pimentel DRN, Michalany N, Morgado de Abreu MAM, Petlik B, Alchorne MM de A. Granular Parakeratosis in Children: Case Report and Review of the Literature. *Pediatric Dermatology*. 2003; 20: 215-20.
2. Wallace CA, Pichardo RO, Yosipovitch G, Hancox J, Sanguenza OP. Granular parakeratosis: a case report and literature review. *Journal of Cutaneous Pathology*. 2003; 30: 332-5.
3. Patrizi A, Neri I, Misciali C, Fanti PA. Granular parakeratosis: four paediatric cases. *British Journal of Dermatology*. 2002; 147: 1003-6.



Cuestionario de Acreditación

Los Cuestionarios de Acreditación de los temas de FC se pueden realizar en "on line" a través de la web: www.sepeap.org y www.pediatruiintegral.es.

Para conseguir la acreditación de formación continuada del sistema de acreditación de los profesionales sanitarios de carácter único para todo el sistema nacional de salud, deberá contestar correctamente al 85% de las preguntas. Se podrán realizar los cuestionarios de acreditación de los diferentes números de la revista durante el periodo señalado en el cuestionario "on-line".

10 Cosas que deberías saber sobre... ...el cribado cardiovascular en atletas asintomáticos



M. García Boyano, I. Noriega Echevarría,
E. Pérez Costa, D. Rodríguez Álvarez

Las recomendaciones de cribado cardiovascular en pediatría se dirigen fundamentalmente a atletas federados por encima de los 12 años de edad

El objetivo del mismo es el despistaje diagnóstico de enfermedades con riesgo de muerte súbita: miocardiopatía hipertrófica, displasia arritmogénica de ventrículo derecho, síndrome de QT largo, Wolff-Parkinson-White, etc.

Se recomienda una anamnesis y exploración física dirigidas, así como la realización de un electrocardiograma y la toma de tensión arterial

Las guías americanas no incluyen el electrocardiograma en dicho cribado; por otra parte, una publicación reciente, en *The New England Journal of Medicine*, sugiere la rentabilidad de añadir además un ecocardiograma

Entre los datos a considerar en la anamnesis, se encuentran los siguientes: dolor torácico con el ejercicio, síncope, disnea de esfuerzo, palpitaciones, antecedentes familiares de cardiopatía y estudios cardiológicos previos

Los hallazgos electrocardiográficos normales en el deportista no precisan estudio y son consecuencia del aumento de tamaño de las cavidades cardiacas y del aumento del tono vagal, como mecanismos adaptativos

Entre ellos, se encuentran: HVI o HVD por voltaje, BIRD, repolarización precoz, variante de repolarización en atletas de raza negra, ondas T invertidas de V1 a V3 en menores de 16 años, bradicardia sinusal >30 lpm, arritmia sinusal, ritmo auricular ectópico, ritmo nodal, BAV de primer y de segundo grado Mobitz tipo I

La presencia de dos de los siguientes hallazgos precisa estudio cardiológico: desviación del eje hacia la izquierda o derecha, crecimiento auricular izquierdo o derecho y bloqueo completo de rama derecha

A pesar de las recomendaciones de la comunidad médica, la legislación vigente en nuestro país no obliga a la realización de este cribado en los deportistas federados, si bien cada vez más federaciones deportivas lo solicitan

Es recomendable que el pediatra de Atención Primaria conozca, oferte y lleve a cabo este cribado cardiovascular básico a los adolescentes deportistas

Para saber aún más...

1. Malhotra A, Chir. B, Dhutia H, Finocchiaro G, Gati S, Breasley I, et al. Outcomes of Cardiac Screening in Adolescent Soccer Player. *N Engl J Med.* 2018; 379: 524-34.
2. McClean G, Riding NR, Ardern CL, Farooq A, Pieleas GE, Watt V, et al. Electrical and structural adaptations of the paediatric athlete's heart: a systematic review with meta-analysis. *Br J Sports Med.* 2018; 52: 230.
3. Sharma S, Drezner JA, Baggish A, Papadakis M, Wilson MG, Prutkin JM, et al. International recommendations for electrocardiographic interpretation in athletes. *Eur Heart J.* 2018; 39: 1466-80.



Con el fonendo en la mochila

En la era de la globalización, con la facilidad para viajar a otros países, conocer nuevas culturas y distintas situaciones socio-sanitarias, nace esta sección con el objetivo de dar a conocer las experiencias de residentes de Pediatría, que han salido del país para ampliar sus conocimientos médicos en un contexto diferente al nuestro. Una herramienta de ayuda para todos aquellos que se planteen realizar algo similar.

Información del rotante

- Nombre: Marta Bascuas.
- Email: marta.bascuas4@gmail.com
- Hospital de Origen: Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.
- Año de residencia en el que se realizó la rotación externa: R3.
- Duración de la rotación externa: 1 mes.

Cuestionario

1. ¿Dónde has realizado tu rotación? ¿Por qué elegiste ese hospital?

En el Hospital Nacional de Niños de San José, en Costa Rica. Estaba interesada en Infecciosas, y el Hospital Nacional de Niños tiene uno de los mejores servicios.

2. ¿Cómo conseguiste la rotación? ¿Qué documentos o trámites tuviste que realizar?

Me puse en contacto vía e-mail con la Jefa del Servicio de Infecciosas del hospital 9 meses antes de la rotación. A su vez, me puso en contacto con la responsable de docencia de dicho hospital, quien me indicó la documentación que debía enviar.

Es necesario enviar una carta de solicitud de la rotación, la cartilla de vacunación, un *curriculum vitae*, el pasaporte y, en ocasiones, visado en función de la duración de la estancia. Una vez enviado, te contestan en un plazo corto de tiempo con una carta de confirmación, la cual se presenta en Docencia de tu hospital.

3. Una vez iniciada la actividad asistencial, ¿cuál fue tu grado de participación?

Desde el segundo día de rotación ya me asignaron mis pacientes y pude participar en la toma de decisiones como un residente más de allí. Cada uno tenía sus pacientes a los que pasaba visita al llegar al hospital y, a media mañana, se hacía un pase conjunto con los adjuntos del Servicio.

4. ¿Se fijaron unos objetivos docentes preestablecidos antes de tu llegada? ¿Se realizó una evaluación de tu labor al final de la rotación?

Los objetivos estaban ya establecidos en el proyecto para la Comisión de Docencia. Sí, al final de la rotación me entregaron una hoja de evaluación, valorando mi rotación allí.



Foto del rotante con el equipo del centro de recepción.

5. Resume brevemente los conocimientos/habilidades adquiridas

- El manejo de enfermedades infecciosas similares a las presentes en nuestro medio, pero en estadios avanzados.
- También, he podido aprender sobre el manejo de enfermedades, como la malaria o la histoplasmosis...

6. ¿Cambiarías algo relacionado con tu rotación? En caso afirmativo, ¿qué cambiarías?

Lo único que cambiaría es que alargaría la rotación un mes más.

7. Puntúa del 1 al 10 (equivaliendo 1 a una puntuación muy mala y 10 a una puntuación muy buena):

- Enseñanza: 9.
- Supervisión: 9.
- Grado de aprendizaje: 9.
- Puntuación global: 9.

8. ¿Esta rotación ha cambiado tu práctica médica? ¿Ves posible aplicar dichos conocimientos de regreso en tu hospital o en tu futura práctica profesional?

En realidad no se ha modificado tanto mi práctica médica, de hecho creo que trabajan de forma similar a como lo hacemos en mi hospital. Pero sí que he aprendido mucho, no solo de enfermedades infecciosas, sino de pediatría general, por lo que creo que voy a poder aplicar estos conocimientos a mi regreso.

9. ¿Pudiste implicarte en alguna actividad más allá de la asistencia (docencia, sesiones clínicas, investigación...)? En caso afirmativo, ¿puedes explicarnos que tipo de actividad?

En el hospital se hacían sesiones generales todos los martes y viernes a las que he podido asistir. Además, en el propio servicio de infecciosas, si la actividad asistencial lo permitía, se hacían sesiones clínicas diarias.