



Servicio Canario de la Salud
HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CANARIAS



Episodios de dolor abdominal y palidez de etiología inesperada.

*I. Margherita Sánchez, B. Martínez de las Heras, V.
Villanueva Accame, M. Lacalzada Higuera*

Complejo Hospitalario Universitario de Canarias

CASO CLÍNICO

- Niña de 2 años y 9 meses con cuadro de 4 semanas de evolución consistente en episodio de dolor abdominal intermitente.
 - Dolor localizado en epigastrio y fosa ilíaca derecha.
 - Flexiona el tronco y las extremidades.
 - Palidez y en ocasiones sudoración.
 - 15-20'' de duración, 4-5 veces al día.
 - Sin relación con las ingestas.
 - Rechazo parcial del alimento
 - Afebril. No presenta diarrea.

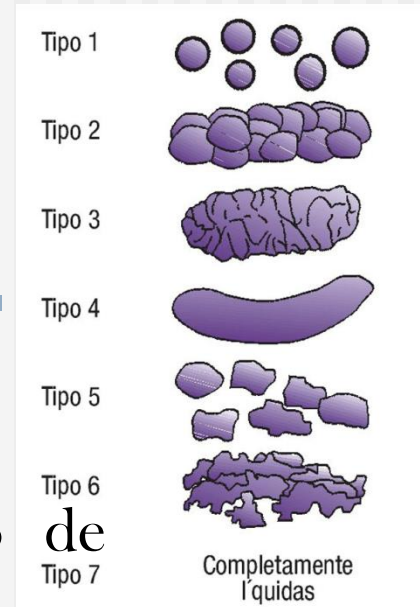
CASO CLÍNICO

ANTECEDENTES PERSONALES

- RNT AEG.
- Uso puntual de broncodilatadores por cuadro de bronquitis aguda.
- Estreñimiento en tratamiento con laxantes osmóticos y complementos de fibra, de forma irregular, con deposiciones tipo 4 de escala de Bristol 1-2/día.
- Calendario vacunal sistemático adecuado a la edad.

ANTECEDENTES FAMILIARES

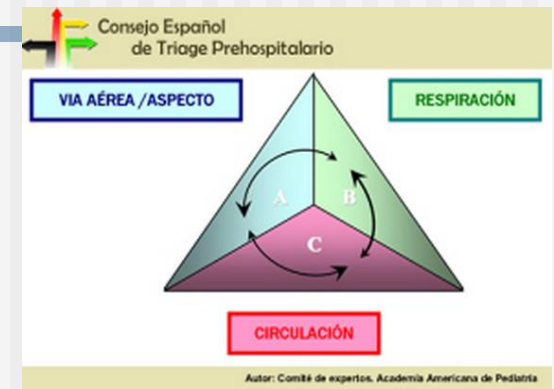
- Padre: psoriasis e HTA. Madre: migrañas y síndrome de intestino irritable.
- Abuela materna con crisis convulsivas en la infancia.



CASO CLÍNICO

EXPLORACIÓN FÍSICA

TEP: normal.



FC: 120 lpm FR: 20 rpm SatO₂ 99% T^a 36,5° C
TA 106-42 mmHg

Sin hallazgos patológicos.

Diagnóstico diferencial



■ DOLOR ABDOMINAL

- Invaginación intestinal
- Gastroenteritis aguda en pródromos
- Apendicitis
- Vólvulo intestinal
- Adenitis mesentérica
- Estreñimiento
- Celiaquía
- Cólico nefrítico

Pruebas complementarias

- Combur test: normal.
- Ecografía abdominal:

Exploración dificultosa por interposición aérea. Vascularización mesentérica normal. Sin signos ecográficos de invaginación intestinal, no se visualiza el apéndice vermicular. Mínima cantidad de líquido libre en fondo de saco de Douglas.



Reacude...



- Persistencia y aumento de la frecuencia de los episodios.
- Mismas características.
- Un episodio sucede mientras dormía, despertando desorientada sin respuesta a estímulos verbales durante 20 minutos aproximadamente.
- Los padres predicen la aparición del dolor porque la niña emite sonidos "raros".

Su pediatra le realiza...

- Hemograma y bioquímica:
 - Fórmula a predominio de linfocitos
 - Reactantes de fase aguda normales
 - Hipercolesterolemia de 221 mg/dl
- Ac. Anti gliadina, Ac. Anti transglutaminasa negativos.
- Screening tiroideo normal.
- Antígeno de H. pylori en heces: negativo.
- Coprocultivo: positivo para rotavirus.

Diagnóstico diferencial

- Invaginación intestinal ✕
- Gastroenteritis aguda en pródromos
- Apendicitis ✕
- Vólvulo intestinal ✕
- Adenitis mesentérica ✕
- Estreñimiento
- Celiaquía ✕
- Cólico nefrítico ✕

Se mantiene en observación:



DIAGNÓSTICO

Crisis convulsivas focales a estudio

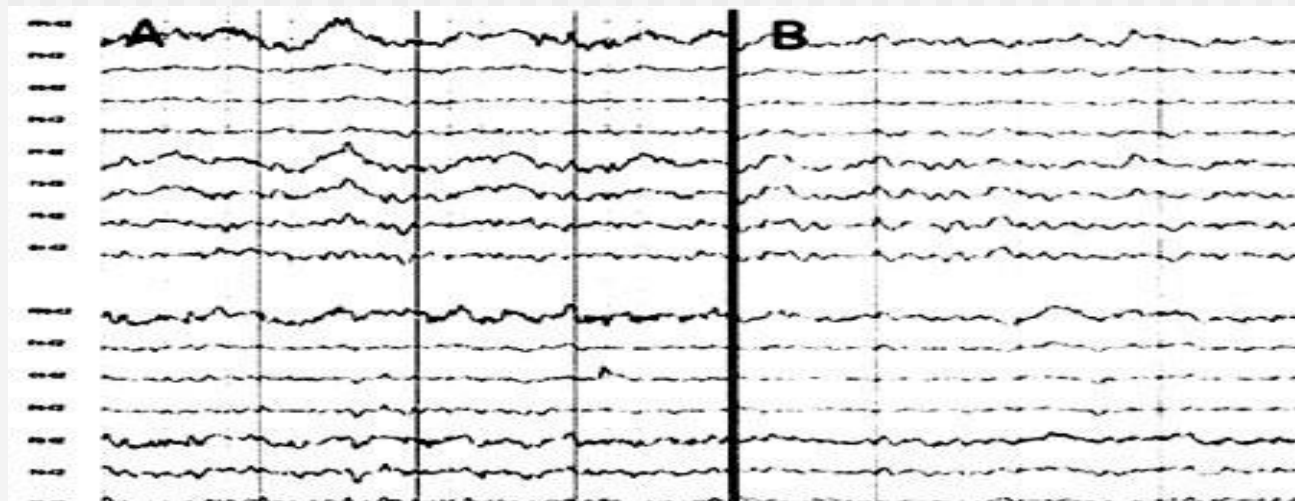
Ingresa en la UCIP por episodios cada vez más frecuentes y de mayor duración.

UCIP

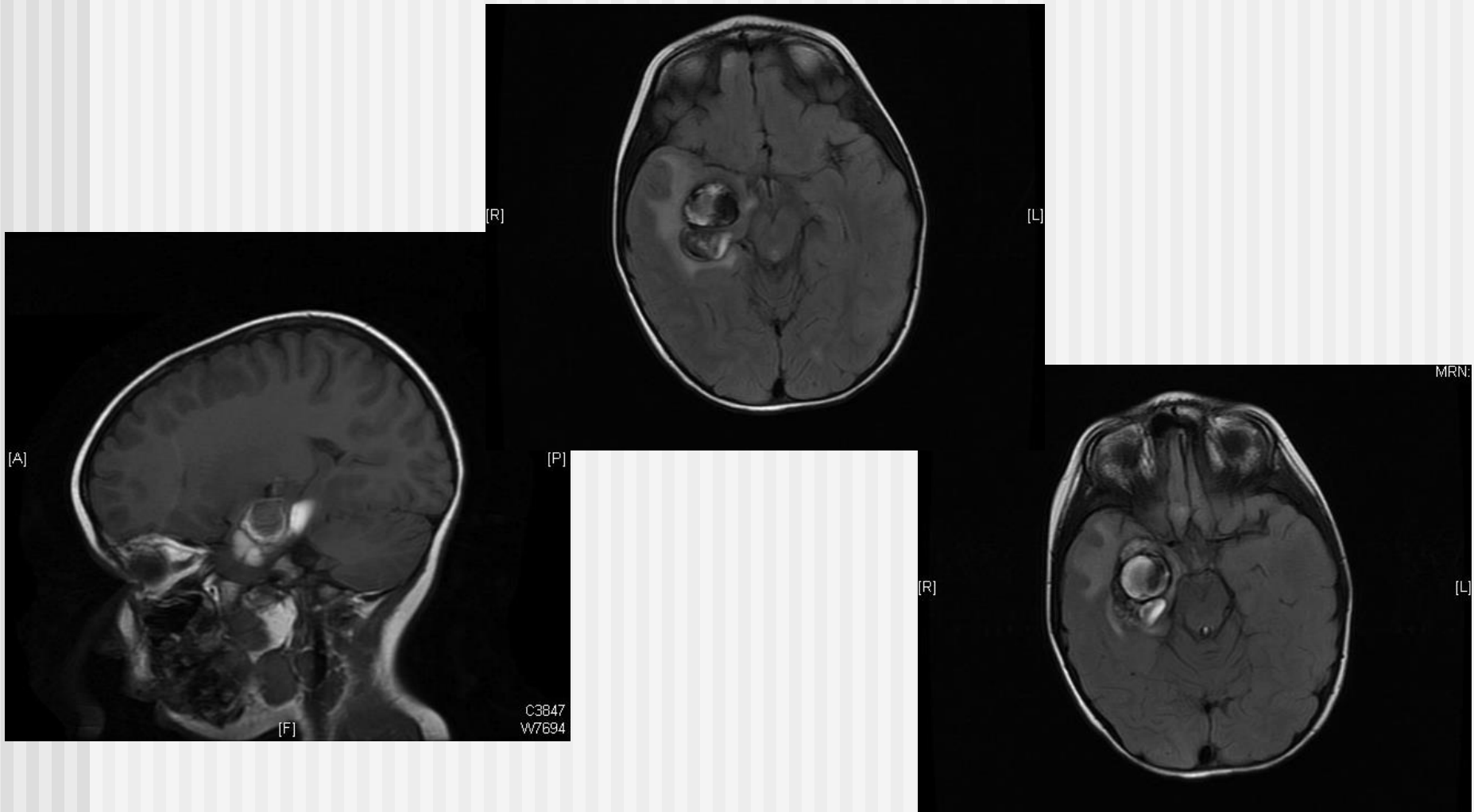
- Persisten episodios hasta 30/día:
 - Voz ronca, rubefacción facial, cianosis labial, mirada perdida, apertura y cierre de boca, responde a estímulos verbales de forma repetitiva, movimientos de ambas extremidades superiores...
- Se administra tratamiento con midazolam iv:
 - Inicialmente en bolos (0,2 mg/kg x 2).
 - Posteriormente en perfusión continua (0,5 mg/kg/min).

Pruebas complementarias

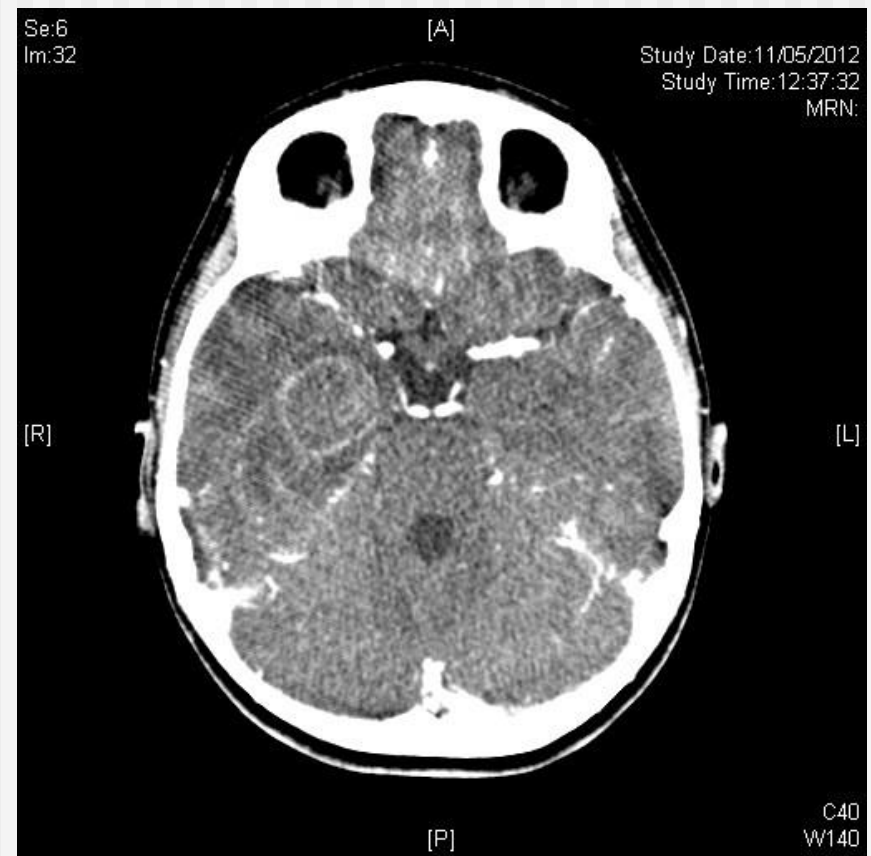
- EEG: no realiza ningún episodio durante el mismo.
- Vídeo EEG: normal.



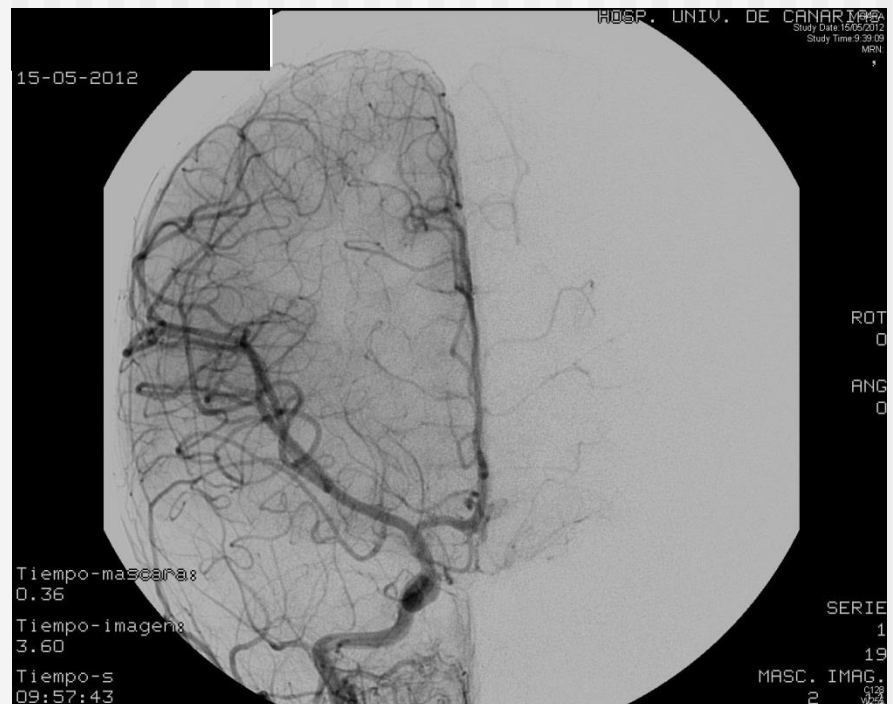
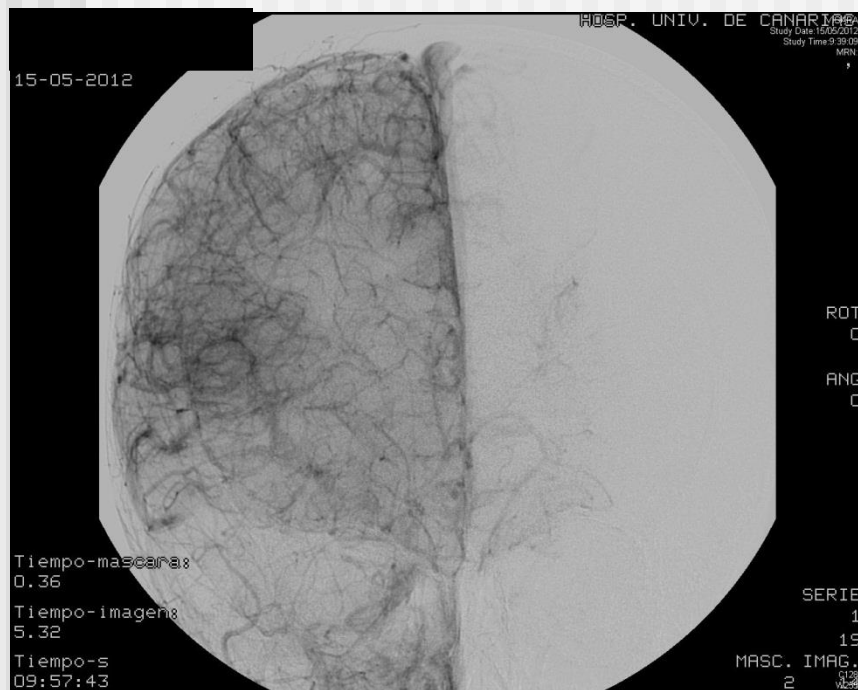
Resonancia magnética



Angio-Tomografía

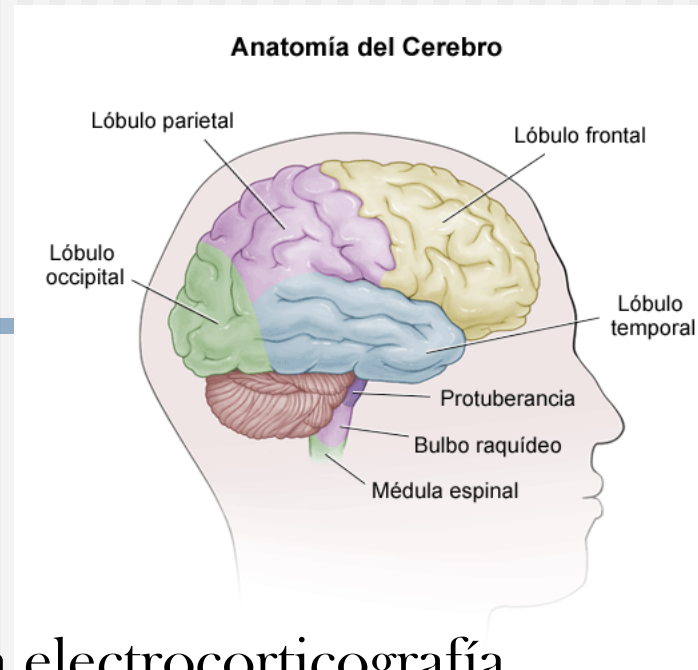


Arteriografía cerebral

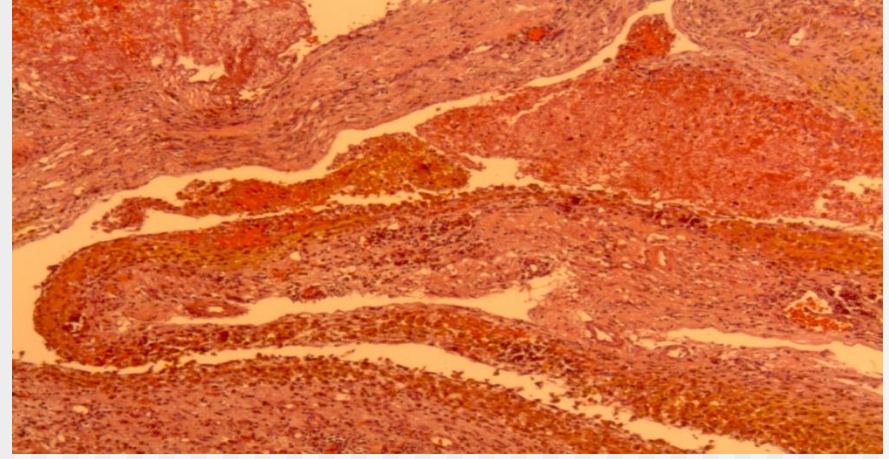
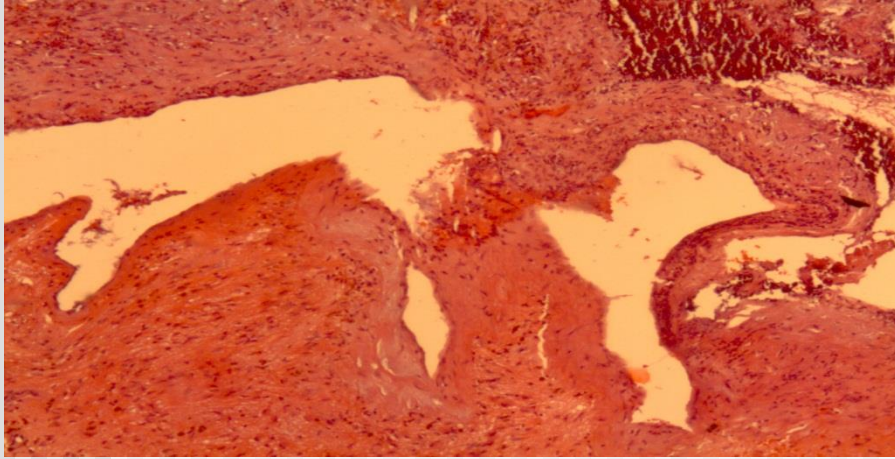


TRATAMIENTO

- Oxcarbazepina
- NEUROCIRUGÍA:
 - Craneotomía temporal derecha con electrocorticografía intraoperatoria:
 - Puntas en región temporal.
 - Se abre valle silviano
 - Se accede a hematoma intraparenquimatoso
 - En su interior se halla lesión vascular macroscópicamente compatible con **Angioma cavernoso.**

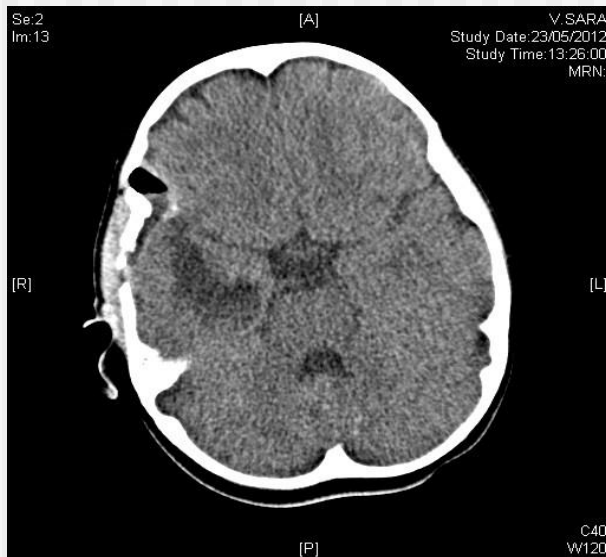
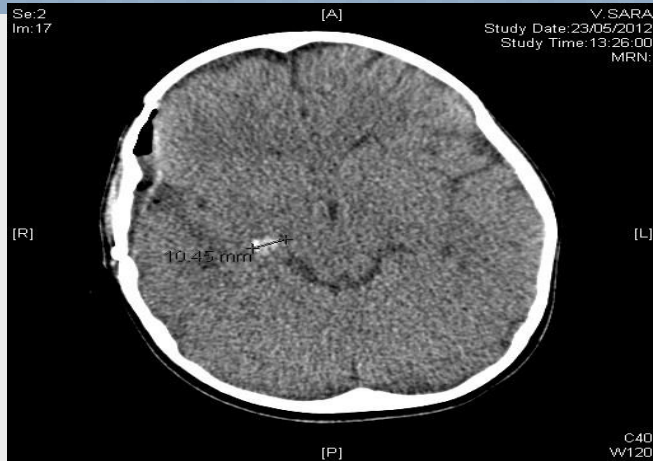


Anatomía patológica



- Malformación vascular arterio-venosa con cambios reparativos, fenómenos hemorrágicos antiguos y calcificación distrófica.

Evolución...



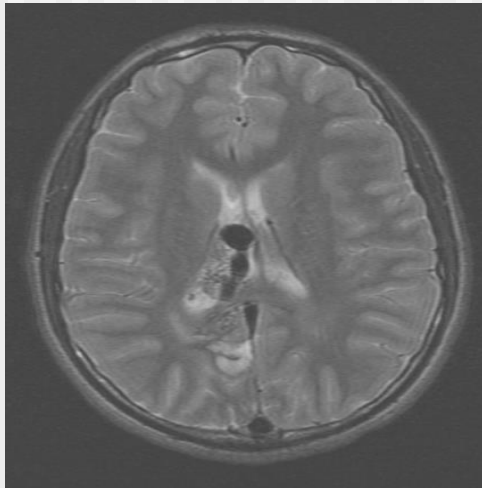
- Sin episodios convulsivos desde la intervención.
- Sigue en tratamiento con oxcarbazepina.
- TC control con cambios post-quirúrgicos y pequeña hemorragia

Malformaciones vasculares cerebrales

CLASIFICACIÓN:

1. Malformaciones arteriovenosas
 - Clásica
 - Fístula arteriovenosa dural
 - Malformación de la vena de Galeno
2. Anomalía venosa del desarrollo
3. Malformación cavernosa
4. Telangiectasia capilar
5. Malformaciones mixtas
6. Otras: Sinus pericranii, aneurismas, Hemangioma leptomeníngeo

Malformaciones arterio-venosas

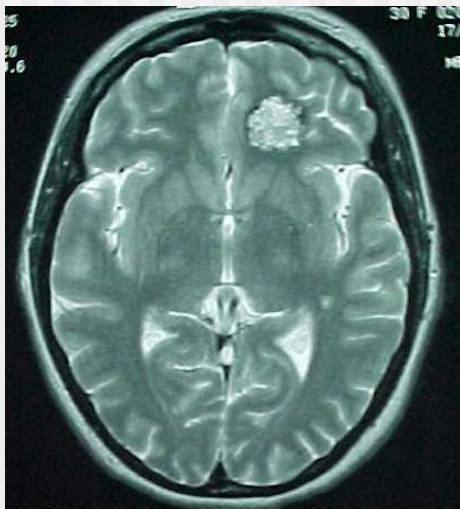


- Conexiones vasculares anómalas cerebrales
- De probable naturaleza congénita
- MAV glomerulares son las más comunes.
- Clasificación de Spetzler-Martin según tamaño, localización y drenaje venoso.
- Pruebas de imagen: iRM, TC
- Arteriografía (Gold standard para dx y seguimiento).

Hemangiomas cavernosos

- Cavernomas o Angiomas cavernosos
- Presencia de espacios sinusoidales recubiertos de endotelio que contienen restos hemáticos en diferentes estadios.
- No existe parénquima cerebral.
- Rodeadas por una pseudocápsula de gliosis cargada de hemosiderina.
- 80% supratentoriales
- 0,25-0,70% riesgo de hemorragia

Hemangioma cavernoso

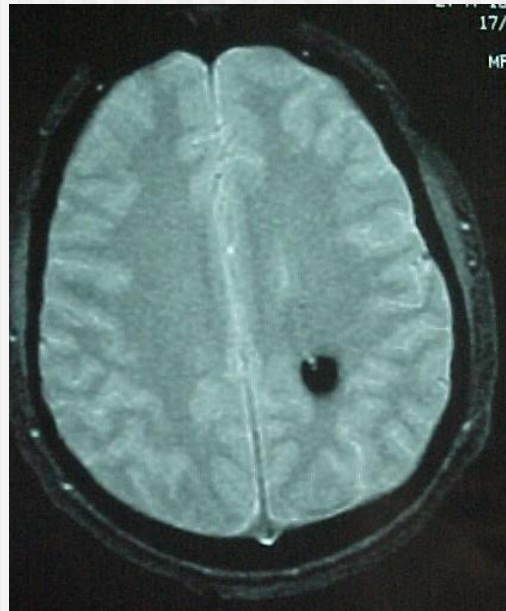
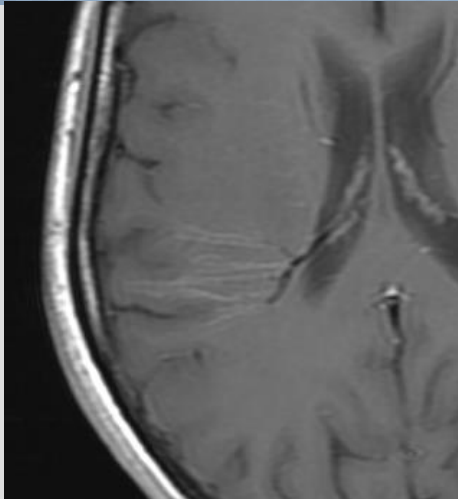


- Efecto masa si complicación hemorrágica
- Áreas internas de trombosis o hemorragia
- Angiografía: usualmente ocultas, por flujo sanguíneo muy bajo
- Tc y Angio Tc: usualmente negativas.
- iRM técnica de elección: palomita de maíz

Anomalías del desarrollo venoso

- Estructuras venosas normales que drenan parénquima cerebral normal, pero que discurren por un trayecto anómalo, por lo que pueden representar una variante anatómica, se observan en el 3% de las necropsias
- Se localiza con mayor frecuencia en la sustancia blanca profunda, adyacente al asta frontal y en el cerebelo.

Anomalías del desarrollo venoso



- Imagen típica en "medusa" ó "palmera"
- Puede asociarse a malformaciones cavernosas, corticales o a defectos de la migración neuronal
- Raramente ocasionan hemorragias
- Tc con contraste
- iRM

CONCLUSIONES

- Una historia clínica detallada y la observación directa de los episodios convulsivos, es fundamental para orientar el diagnóstico hacia aquellas patología con sintomatología inespecífica.
- En pacientes pediátricos con crisis epilépticas focales, es importante descartar patología estructural como lesiones ocupantes de espacio y entre ellas malformaciones vasculares.
- La disponibilidad de pruebas de imagen ha supuesto un avance en el manejo y pronóstico de dichos pacientes.
- La cirugía resectiva sigue siendo la alternativa terapéutica más segura y eficaz.



GRACIAS



SHOCK DESCOMPENSADO POR COLECISTITIS AGUDA EN UN LACTANTE

Mireia Carulla Bonjoch

Gemma Nadal Rey

Neus Pociello Almiñana

Mariano Plana Fernández

**Servicio de Pediatría. Hospital Universitari Arnau de
Vilanova de Lleida**



Generalitat de Catalunya
Departament de Salut



Institut Català de la Salut
Hospital Universitari
Arnau de Vilanova

Lactante de 4 meses con **irritabilidad, hipotonía y palidez cutánea.**



CASO CLÍNICO. Enfermedad actual.

- Remitida a urgencias des de su ABS por **sospecha de invaginación intestinal**.
- **Irritabilidad y afectación del estado general** de 3 horas de evolución.

Realizó dos vómitos de contenido alimentario, seguidos de **hipotonía generalizada** y **palidez cutánea** con **cianosis peribucal**.

- Afebril. Ambiente epidémico negativo.



CASO CLÍNICO. Exploración física: TEP

- Aspecto general: **afectada, hipoactiva** pero reactiva a estímulos, con signos de deshidratación leve. **Palidez cutánea. Relleno capilar >2 seg.**



CASO CLÍNICO. Exploración física. Monitorización

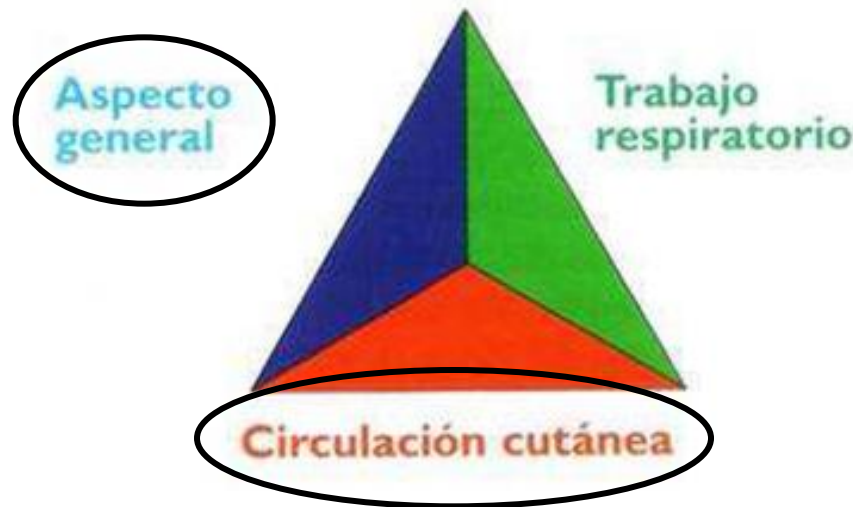
- Constantes:
 - **FC 165x'.**
 - **FR 48x'.**
 - TA 92/62mmHg.
 - T^a axilar 36,5°C.
 - SaO₂ 98%.
 - Peso 4,120kg.



- ACR: normal. **Taquipnea y taquicardia.**
- Abdomen: blando y depresible, **doloroso** a la palpación en hemiabdomen derecho. **Hepatomegalia de 2cm.**
- Resto de exploración física sin hallazgos.

Orientación diagnóstica inicial:

SHOCK DESCOMPENSADO



- Inadecuada perfusión sanguínea tisular, con reducción del flujo, que si es persistente, ocasiona un daño celular progresivo.
- Según el estadio clínico, se clasifica en shock compensado o descompensado.
- Puede producir la muerte si no se impone un tratamiento precoz y adecuado del propio síndrome y su causa etiológica.

Shock. Valoración inicial (I).

- **A:** Vía aérea.
- **B:** Respiración.
- **C:** Circulación.
- **D:** Discapacidad.
- **E:** Exposición.





VÍA AÉREA

- Mantener vía aérea permeable con maniobras manuales (frente-mentón o tracción mandibular).
- Aspirar secreciones.
- Desobstruir si existe obstrucción.
- Si paciente inconsciente: cánula de Guedel.



RESPIRACIÓN

- Valorar frecuencia respiratoria.
 - Alta: fiebre, ansiedad o dolor.
 - Muy rápida ($>60x'$): insuficiencia respiratoria.
 - Baja ($<20x'$ en $<6a$ o $<12x'$ en $<15a$): fracaso respiratorio.
- Auscultación.
- Monitorizar con pulsioximetría.
- Oxigenoterapia.



CIRCULACIÓN

- Frecuencia cardíaca.
- Características del pulso.
- Temperatura cutánea y tiempo de llenado capilar.
- Presión arterial.
- Acceso vascular.
 - Reposición de la volemia con líquidos o hemoderivados.
 - Administración de fármacos.



VALORACIÓN NEUROLÓGICA

- Valorar función cerebral:
 - escala AVPU (Alerta, Verbal, Dolor, No respuesta).
 - Escala del coma de Glasgow pediátrico.

- Valorar función de tronco: reacción, tamaño y simetría pupilar.



EXPOSICIÓN

- Desvestir completamente al paciente.
- Mantener el ambiente cálido.

Shock. Clasificación y etiología (I).

- HIPOVOLÉMICO.
- CARDIOGÉNICO.
- DISTRIBUTIVO.
- SÉPTICO.

Shock. Clasificación y etiología (II).

■ HIPOVOLÉMICO.

- Hemorragia externa/interna.
- Pérdidas plasmáticas.
- Deshidratación, GEA graves.

■ CARDIOGÉNICO.

■ DISTRIBUTIVO.

■ SÉPTICO.

Shock. Clasificación y etiología (III).

■ HIPOVOLÉMICO.

■ CARDIOGÉNICO.

- Arritmias.
- Miocardiopatías.
- Cardiopatías congénitas.
- Trastornos obstructivos.

■ DISTRIBUTIVO.

■ SÉPTICO.

Shock. Clasificación y etiología.

■ HIPOVOLÉMICO.

■ CARDIOGÉNICO.

■ DISTRIBUTIVO.

■ SÉPTICO.

- Anafilaxia.
- Neurogénico.
 - Lesión médula espinal.
 - Fármacos vasodilatadores.
 - Reacciones vagales intensas.

Shock. Clasificación y etiología (IV).

■ HIPOVOLÉMICO.

■ CARDIOGÉNICO.

■ DISTRIBUTIVO.

■ SÉPTICO.

Asocia:

- Hipovolemia.
- Disfunción cardíaca.
- Componentes distributivos.

CASO CLÍNICO. Evolución.

- TEP: Shock descompensado.
- Valoración inicial:
 - **A:** Se mantuvo vía aérea permeable.
 - **B:** Se monitorizó pulsioximetría y oxigenoterapia.
 - **C:** Se canalizó vía, se administró **SSF 10 ml/Kg y analgesia.**
 - **D:** Glasgow 15 en todo momento.
- Paciente estabilizado.
 - Completar anamnesis.
 - **PRUEBAS COMPLEMENTARIAS.**

CASO CLÍNICO. Antecedentes.

- 2ª gestación bien controlada. Parto por cesárea a las 37SG. Peso: 2490g. Screening neonatal normal.
- No alergias medicamentosas conocidas.
- Inmunizaciones al día.
- No antecedentes patológicos de interés.
- Alimentación: lactancia materna exclusiva.

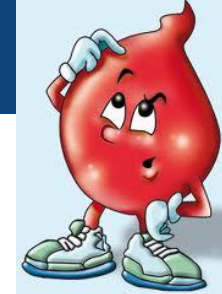
CASO CLÍNICO. Pruebas complementarias (I).

- **TIRA REACTIVA DE ORINA:** normal.

- **ANALÍTICA DE SANGRE.** 

- **RADIOGRAFÍA DE TÓRAX Y ABDOMEN.** 

- **ECOGRAFÍA DE ABDOMEN.** 



ANALÍTICA DE SANGRE.

■ Bioquímica:

Glucosa 125mg/dL, creatinina 0,18mg/dL, urea 10mg/dL, sodio 139mmol/L, potasio 3,99mmol/L, calcio 10,7mmol/L, amilasa 20U/L, **GOT 69U/L, GPT 55U/L**, PCR 8mg/dL, PCT 0,01ng/mL.

■ Gasometría venosa:

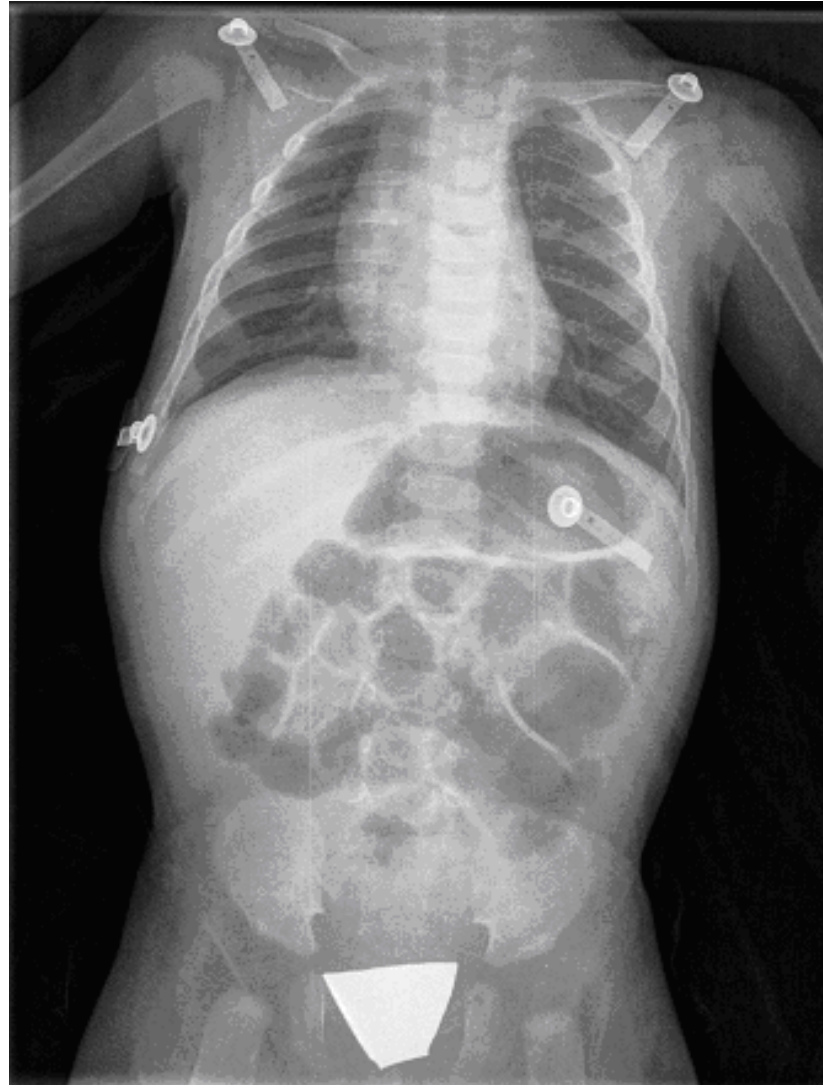
pH 7,33; PCO₂ 39mm/Hg; PO₂ 50mm/Hg; bicarbonato 20,6mmol/L; EB -4,9mmol/L.

■ Hemograma.

12890 leucocitos (33%N; 59%L; 5,9%M), Hb 11g/dL, Hto 31,6%.

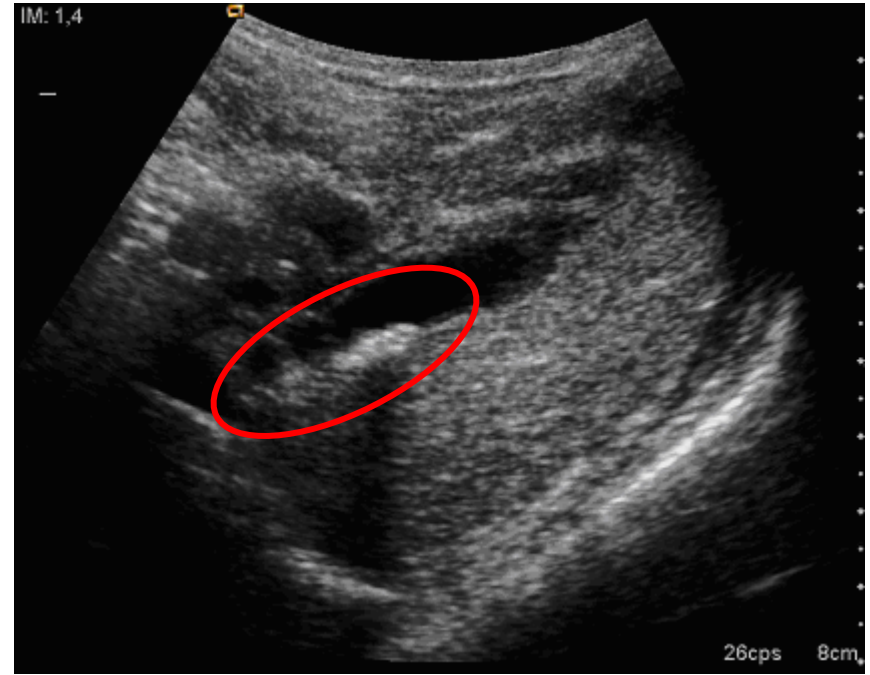
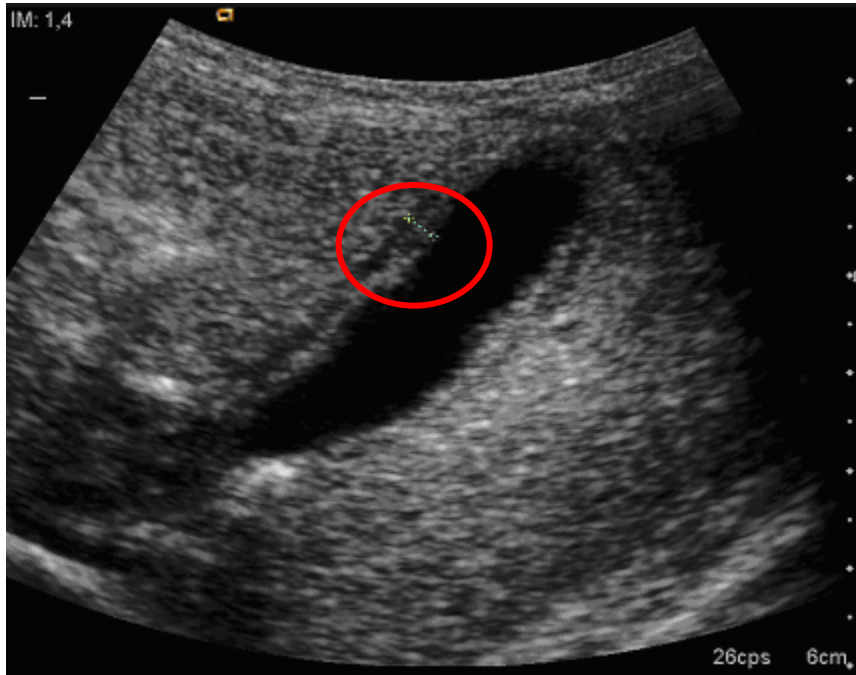


RADIOGRAFÍA DE TÓRAX Y ABDOMEN.



CASO CLÍNICO. Pruebas complementarias (IV).

ECOGRAFÍA DE ABDOMEN.



- Vesícula biliar distendida, con paredes engrosadas (3mm) y edematosas, con múltiples litiasis en su interior. Vía biliar intra y extrahepática normal.
- Hígado de tamaño normal y ecoestructura homogénea.
- Bazo, riñones y resto normal.

CASO CLÍNICO. Orientación diagnóstica.

■ HIPOVOLÉMICO.

■ CARDIOGÉNICO.

■ DISTRIBUTIVO.

■ SÉPTICO.

- Anafilaxia.
- Neurogénico.
 - Lesión médula espinal.
 - Fármacos vasodilatadores.
 - Reacciones vagales intensas (DOLOR).

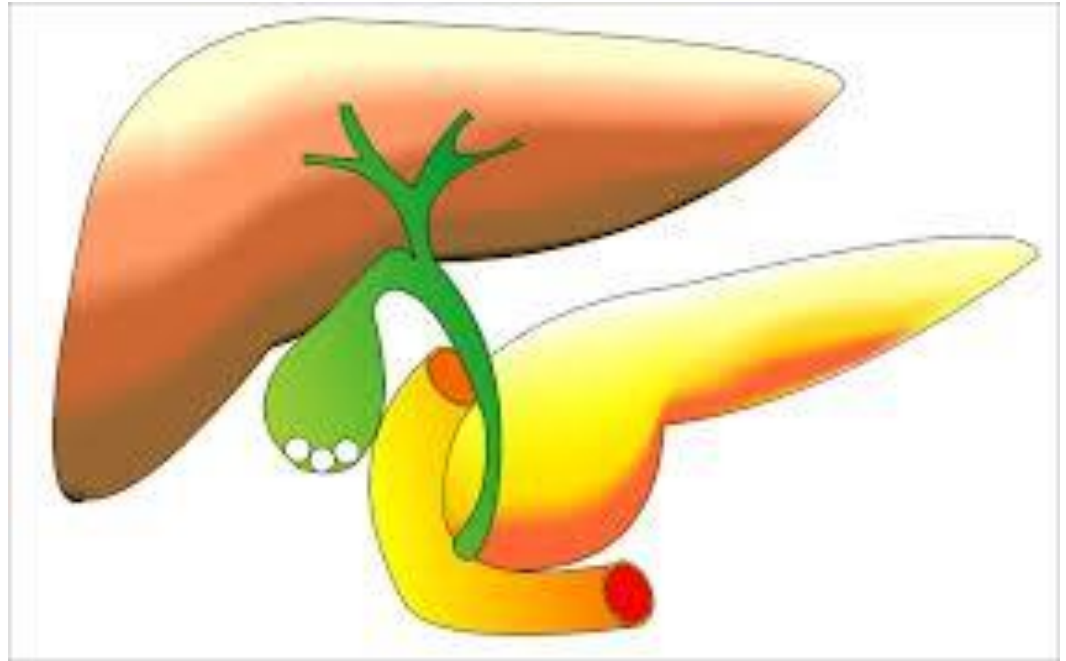
SHOCK DESCOMPENSADO POR COLECISTITIS AGUDA LITIÁSICA



Hospital de 3r nivel:

- No colecistectomía.
- Tratamiento médico:
 - Antibioterapia endovenosa (ceftriaxona y gentamicina).
 - Mantenimiento: Ac. Ursodesoxicólico (8mg/kg/día).

LITIASIS BILIAR



Litiasis biliar. Definición y epidemiología.

- Presencia de cálculos en algún lugar de la vía biliar que puede ocasionar problemas obstructivos.



- Poco frecuente en pediatría.
- Número de diagnósticos en aumento por:
 - Mayor número de ecografías realizadas.
 - Mayor supervivencia de enfermedades raras asociadas a la formación de cálculos.

Litiasis biliar. Factores predisponentes.

- Enfermedades hemolíticas.
- Nutrición parenteral total.
- Prematuridad.
- Enfermedad de Crohn con afectación ileal.
- Síndrome de Down.
- Fibrosis quística.
- Obesidad, hipercolesterolemia.



FORMAS CLÍNICAS.

- Asintomática.
- Inespecíficos: Dolor abdominal, dispepsia.
- Complicaciones:
 - Colecistitis: dolor en hipocondrio derecho, fiebre e ictericia.
 - Pancreatitis.



TRATAMIENTO.

- Médico: vesícula funcionante con cálculos pequeños.
- Quirúrgico: clínica y vesícula no funcionante.

- Importancia del TEP para obtener una primera impresión sobre el estado funcional del niño.
- El tratamiento inicial del shock, independientemente de la causa, es ABCDE (vía aérea permeable, ventilación pulmonar, y fluidoterapia para la recuperación del sistema cardiovascular).
- En casos de shock por dolor, es importante la administración de analgesia para la recuperación del paciente.
- La ultrasonografía es una técnica muy útil en urgencias para identificar múltiples causas de dolor abdominal.



***GRACIAS POR SU
ATENCIÓN***

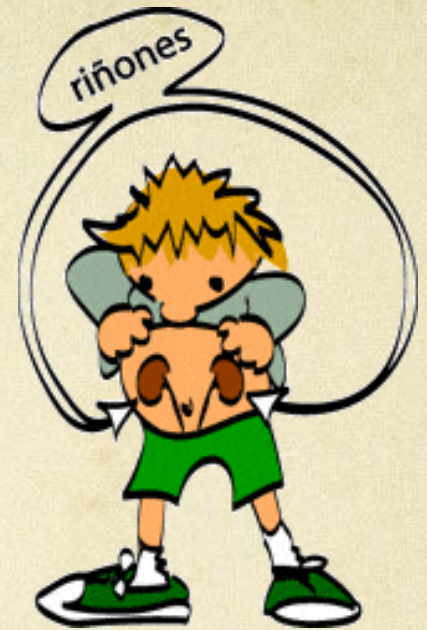
Controles en CCEE de Digestología Pediátrica.

- No nuevos episodios de colecistitis.
- Buena ganancia ponderal.
- Analítica sanguínea: NORMAL.
- Ecografías de control: vesícula con paredes no distendidas, pero múltiples litiasis en su interior.
- Tratamiento: ác. Ursodesoxicólico a 15-20mg/kg/día.



Shock. Valoración inicial (VII).





Una causa infrecuente de deshidratación grave de origen renal

Pedro Arango Sancho (MIR 1)
Dr. Víctor García Nieto
Dra. María Isabel Luis Yanes

Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria (Santa Cruz de Tenerife)

CASO CLÍNICO

- **Lactante varón de 4 meses y 23 días con fiebre (hasta 38,2°C), catarro de vías altas y tos de una semana de evolución**
- Últimas 72h: **Vómitos incoercibles**
Intolerancia oral absoluta
Pérdida ponderal (400 gr)
- Antecedentes personales:
 - **Sospecha de estenosis pieloureteral izquierda** (en 7º mes de gestación)
 - **Curva ponderal deficiente** con regurgitaciones de repetición (leche sin lactosa)
- Antecedentes familiares:
 - **Madre epiléptica** en tratamiento con carbamacepina y clonacepam (gestación)

EXPLORACIÓN FÍSICA

- **Peso 4850 gr (P<<3), Talla 63,5 cm(P25), PC 40 cm (P<3), Tª36°C, FC 112 lpm. FR 40 rpm. TA 100/70 mmHg. Sat tcO2 100%**
- MEG. Letárgico con escasa respuesta a estímulos, hipotonía y llanto quejumbroso
- **Fontanela anterior ligeramente deprimida, mirada perdida con ausencia de lágrimas y ojos hundidos, mucosa oral seca con secreciones pastosas orofaríngeas**
- **Deficiente estado de nutrición** con pliegue cutáneo abdominal
- Palidez, pulsos femorales débiles y relleno capilar enlentecido

EN URGENCIAS SE PENSÓ EN...



¿DESHIDRATACIÓN SEVERA?

¿SEPSIS?

¿INTOXICACIÓN
MEDICAMENTOSA?

Pruebas Complementarias

SANGRE

Hemograma: Normal

Coagulación: Normal

Bioquímica sérica:

Glucosa 155 mg/dL (control normal)

Na 137 mEq/l

K 1,6 mEq/l (control 2,2 mEq/l)

Cl 112 mEq/l

Osmolaridad 273 mOsm/Kg (control normal)

Ca 10,1 mg/dL

pH 7,33

HCO₃ 17 mm/l (control 18 mm/l)

EBS 10,3 mm/l

Barbitúricos y benzodiacepinas: Normales



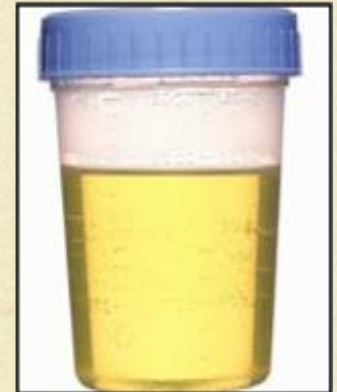
ORINA

pH 7,5

Densidad 1015

Sangre ++++

Resto normal



RAYOS

Tórax: Normal

Abdomen: Íleo funcional



LCR

Bioquímica: Normal



¿Siguiente paso?

**Deshidratación
Severa**

UMIP

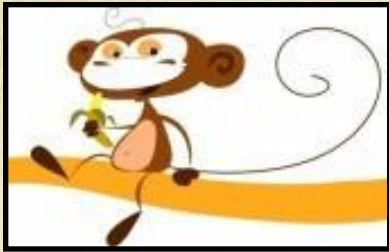
(Reposición
hidroelectrolítica y
corrección homeostática)

**PLANTA DE
HOSPITALIZACIÓN**



Deshidratación

¿Pensamos en más causas?



HIPOPOTASEMIA

Con déficit de K^+

Sin déficit de K^+

**Alcalosis
metabólica**

**Acidosis
metabólica**

**Desplazamiento
transcelular**

Presión arterial
normal/elevada

Presión arterial
elevada

Normocloremia

Hipercloremia

Sd.de Bartter
Sd.de Gitelman
FQ

Sd. de Cushing
↑Aldosteronismo 1°
↑Aldosteronismo 2°
Aldosteronismo
remediable con GC
HTA renovascular
Sd. de Liddle
Sd. Exceso aparente
mineralocorticoides
Ingesta de regaliz

Anión GAP
ELEVADO

Anión GAP
NORMAL

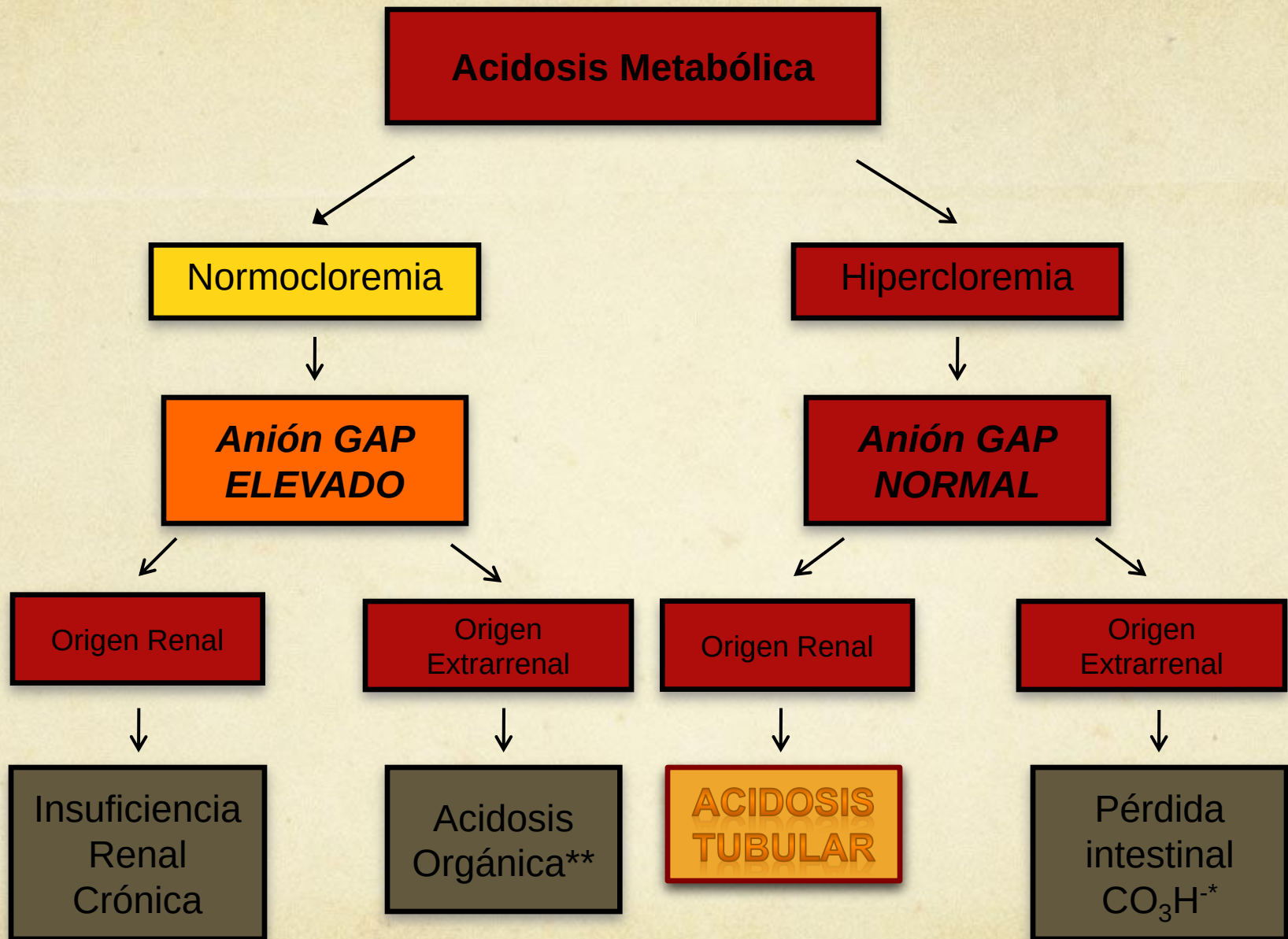
Insulina
Agonistas β
adrenérgicos...

ANION GAP

“Representa la diferencia entre los aniones (Proteínas, sulfatos, fosfatos, piruvato, lactato...) y cationes (K^+ , Ca^{++} , Mg^{++}) plasmáticos que normalmente no se miden”

$$(137) - (112 + 17) = 8$$

- **VN: 8-16 mEq/L**
 - Pérdida CO_3H^- extracelular (Renal ó digestiva)
- **Valores >16 mEq/L**
 - Elevada producción ácidos (Cetoacidosis, Ac. láctica, IR...)



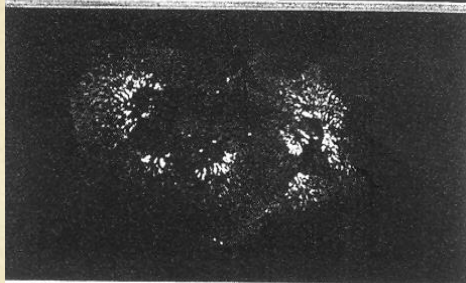
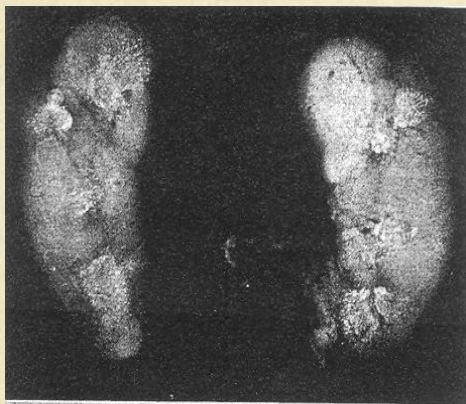
*Diarrea, ureterosigmoidostomía, pérdidas pancreáticas o biliares, tratamiento con colestiramina

** Acidosis láctica, cetoacidosis diabética, cetoacidosis de la inanición, toxicidad por etilenglicol, metanol o salicilatos

DEHYDRATION AND ACIDOSIS WITH CALCIFICATION AT RENAL TUBULES

ALLAN M. BUTLER, M.D., JAMES L. WILSON, M.D.,
AND SIDNEY FARBER, M.D.
BOSTON, MASS.

J Pediatr 1936; 8:489-499



DAY	MEQ. PER L.		
	HCO ₃	Cl	Na
3			
6	9	140	148
8	14		
13	8	130	
16	14	123	
19	16	120	
25	10	123	135
26			
32	10	124	140

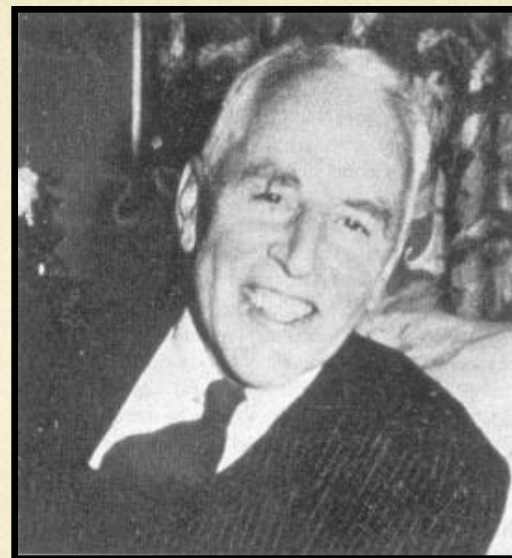
AG

1

2

6

<16



4 lactantes (2 semanas- 11 meses)

- Deshidratación
- Cl- 121 y 134 mEq/l

ACIDOSIS TUBULAR RENAL

- Defecto en la reabsorción tubular de bicarbonato (CO_3H^-) y/o excreción urinaria de ión hidrógeno (H^+)
- Acidosis metabólica **hiperclorémica**
- Función glomerular normal o levemente afectada
- Tipos:
 - ATR distal (Tipo I): Defecto excreción urinaria de H^+ (**acidificación urinaria**)
 - ATR proximal (Tipo II): Defecto en la reabsorción de CO_3H^-
 - ~~ATR mixta (Tipo III): Def. Anhidrasa carbonica II (Osteopetrosis, retraso mental...)~~
 - ~~ATR hiperpotasémica (Tipo IV)~~

¿Cómo salimos de dudas?

NO ACIDIFICA

CON FUROSEMIDA

1 mg/kg vía oral

	Volumen	pH
Basal 8 ³⁰ h	40 ml	7,83
9 ³⁰ h	50 ml	7,96
10 ³⁰ h	150 ml	7,79
11 ³⁰ h	180 ml	7,65
12 ³⁰ h	350 ml	7,39

CON HCO₃⁻ / ACETAZOLAMIDA (P_{CO₂} URINARIA MÁXIMA)

¡¡LA PRUEBA MÁS SENCILLA Y ÚTIL EN NIÑOS!!

pH	PCO ₂	HCO ₃ ⁻
7,8	50,3 mmHg	96,9 mEq/l
8	59,7 mmHg	185 mEq/l
Anormal <70 mmHg Válida si >80 mEq/l		

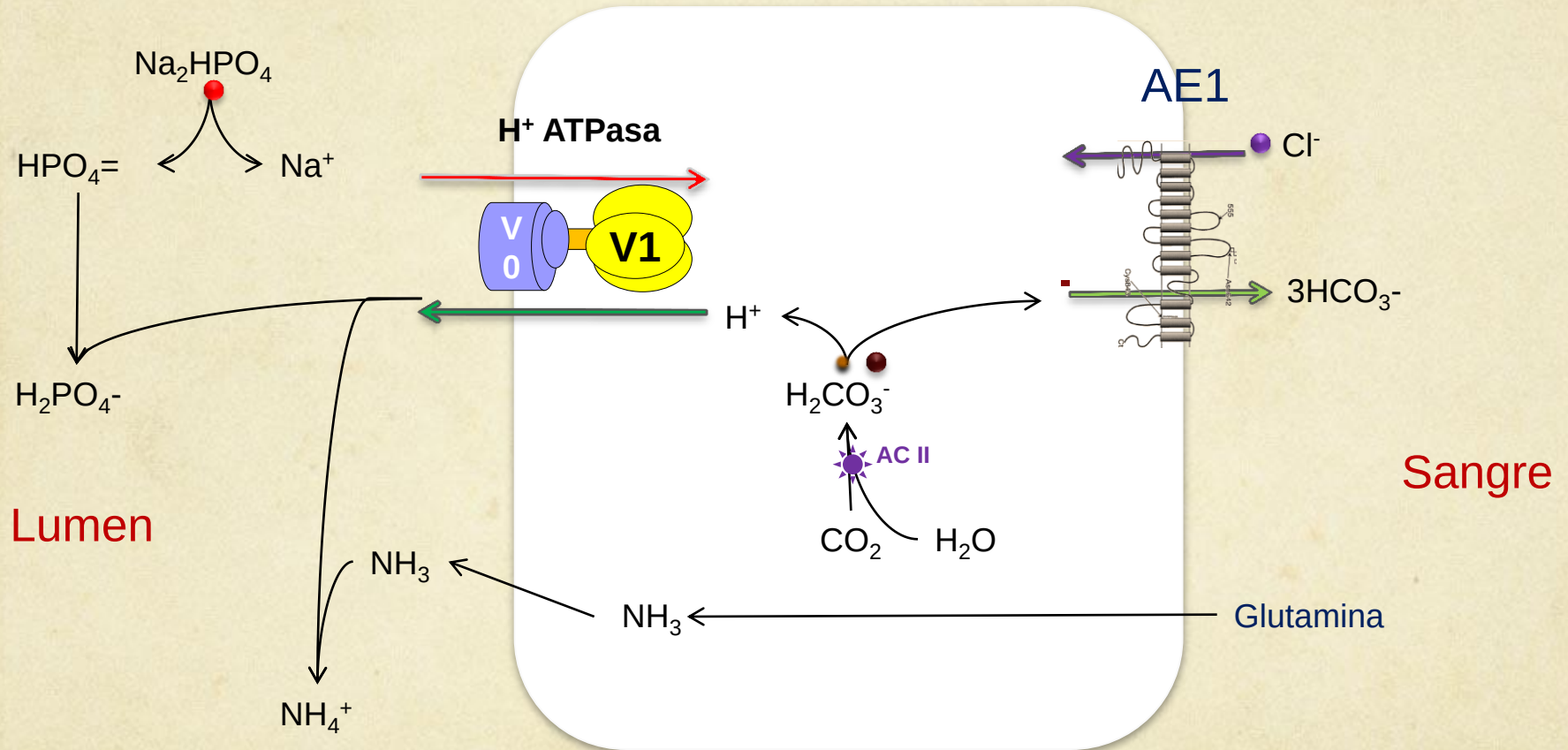
ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL (TIPO1)

Enfermedad
primaria
hereditaria
permanente

Algunos casos
transitorios
(Síndrome de
Lightwood)

Incapacidad de
secretar H^+ por
las
CÉLULAS α
INTERCALADAS
del túbulo colector

Célula α -intercalada

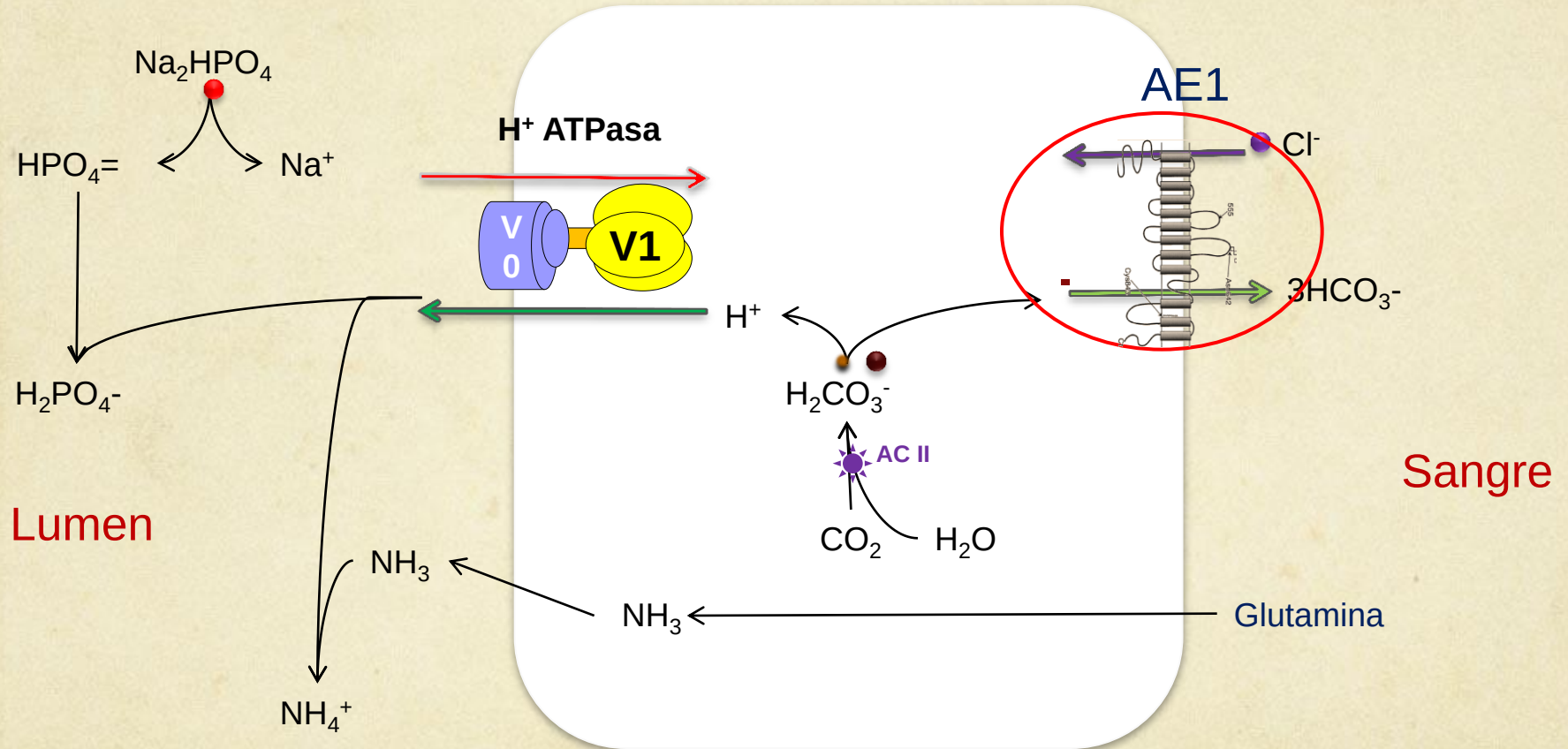


AUTOSÓMICA DOMINANTE

SLC4A1

Mutations in the chloride-bicarbonate exchanger gene *AE1* cause autosomal dominant but not autosomal recessive distal renal tubular acidosis

F. E. KARET^a, F. J. GAINZA^b, A. Z. GYÖRY^c, R. J. UNWIN^d, O. WRONG^d, M. J. A. TANNER^e, A. NAYIR^f, H. ALPAY^f, F. SANTOS^g, S. A. HULTON^h, A. BAKKALOGLUⁱ, S. OZENⁱ, M. J. CUNNINGHAM^j, A. DI PIETRO^k, W. G. WALKER^l, AND R. P. LIFTON^{a, m}

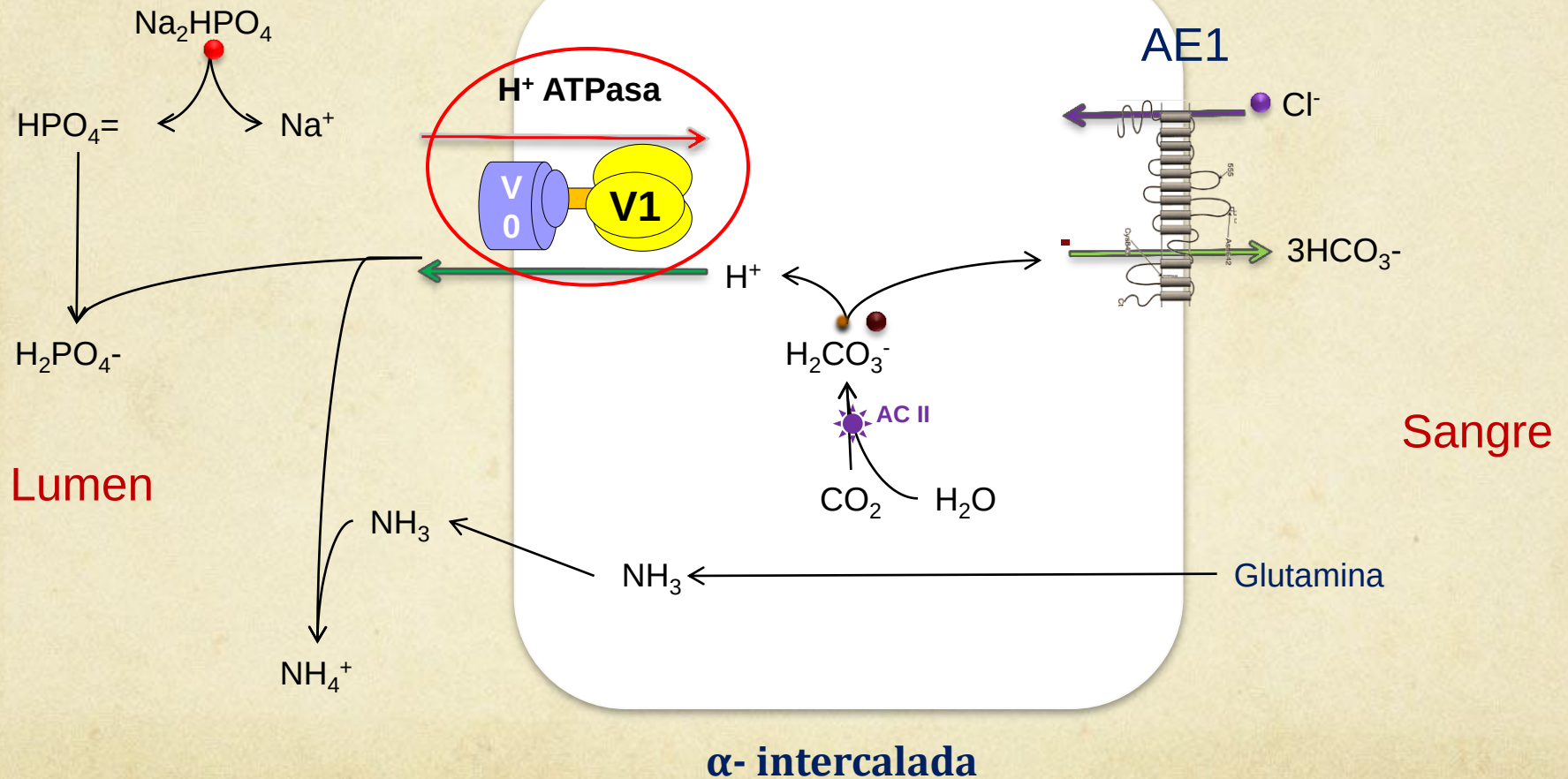


AUTOSÓMICA RECESIVA

gen **ATP6V0A4**: Sin sordera/ tardía

gen **ATP6V1B1**: Sordera Precoz

*Mutación gen **ATP6V1B1** (Cromosoma 2)
Heterocigosis de **SÓLO 1 INSERCIÓN**
de **1 citosina en el exón 12** (codón 384)
Variante renal leve*

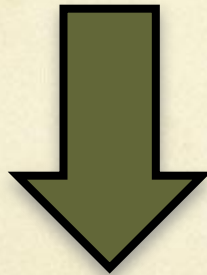


CASO CLÍNICO

Pruebas AUDITIVAS

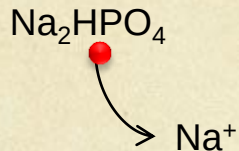
PEATC y audiometría evocada cortical

- ➔ *Hipoacusia Neurosensorial Bilateral (OD Severa)*
 - Planos a altas intensidades en ambos oídos
 - OI con restos auditivos en 750 y 1000 Hz a 75 dB



¡IMPLANTE COCLEAR!

Consecuencias de la ATRd



ORINA

pH 7,5

Densidad 1015

Sangre ++++

Creatinina 54 mg/24h

Citrato 7 mg/24h

Ca 31,5 mg/24h

Cit/Cr: 129 mg/g (> 400)

Ca/Cr: 0,67 mg/g (< 0,8)



Cl^-

Hipercalciuria
Hipocitraturia

Nefrocalcinosis

Hipopotasemia
Hipercloremia

Túbulo

**Colapso, arritmias, dificultad respiratoria,
letargia o coma**

Sangre

DEFECTO DE CONCENTRACIÓN URINARIA EN LA ACIDOSIS TUBULAR

Estenosis
Pieloureteral

Downregulation of AQP1, -2, and -3 after ureteral obstruction is associated with a long-term urine-concentrating defect

Chunling Li^{1,2}, Weidong Wang³, Tae-Hwan Kwon³, Levent Isikay¹, Jian Guo Wen¹, David Marples⁴, Jens Christian Djurhuus¹, Anette Stockwell¹, Mark A. Knepper², Søren Nielsen³, and Jørgen Frøkiær^{1,2}

Am J Physiol Renal Physiol
2001; 281:F163-F171

DESAMINOCYSTEINE-D-ARGININE VASOPRESSIN TEST IN THE EVALUATION AND POSTOPERATIVE FOLLOWUP OF OBSTRUCTED KIDNEYS IN INFANCY AND CHILDHOOD

MARTTI KEKOMÄKI,* MIKKO REUNANEN AND PANU VILKKI

From the Department of Pediatric Surgery, Turku University Central Hospital, Turku, Finland

J Urol 1982; 128:981-983

Pérdida Salina

Hipopotasemia

Hipercalciuria y
Acuoporinas

Nefrocalcinosis

¿Cómo lo medimos?

EFFECT OF A SYNTHETIC ANALOGUE OF VASOPRESSIN IN ANIMALS AND IN PATIENTS WITH DIABETES INSIPIDUS

I. VÁVRA

M.D., C.Sc. Prague

A. MACHOVÁ

M.D. Prague

OF THE RESEARCH INSTITUTE FOR PHARMACY AND BIOCHEMISTRY,
PRAGUE, CZECHOSLOVAKIA

V. HOLEČEK

M.D., C.Sc. Prague

DOZENT, THIRD CLINIC OF INTERNAL MEDICINE,
CHARLES UNIVERSITY, PRAGUE

J. H. CORT

M.D. Yale, Ph.D. Cantab., D.Sc. Prague

PROFESSOR OF PHARMACOLOGY AND THERAPEUTICS,
UNIVERSITY OF MANITOBA, WINNIPEG, CANADA*

M. ZAORAL

B.Sc., C.Sc. Prague

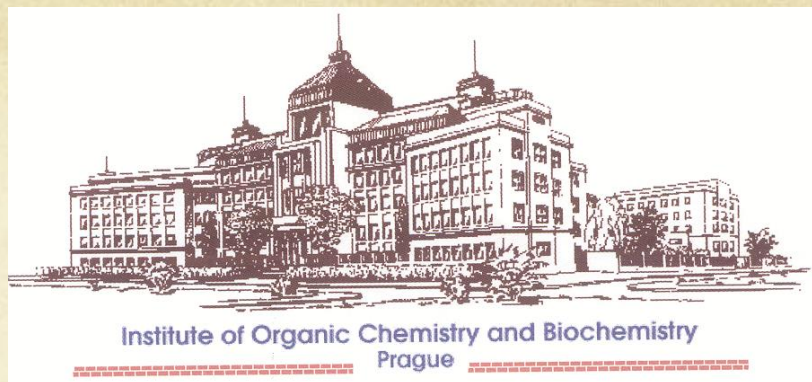
RESEARCH CHEMIST

F. ŠORM

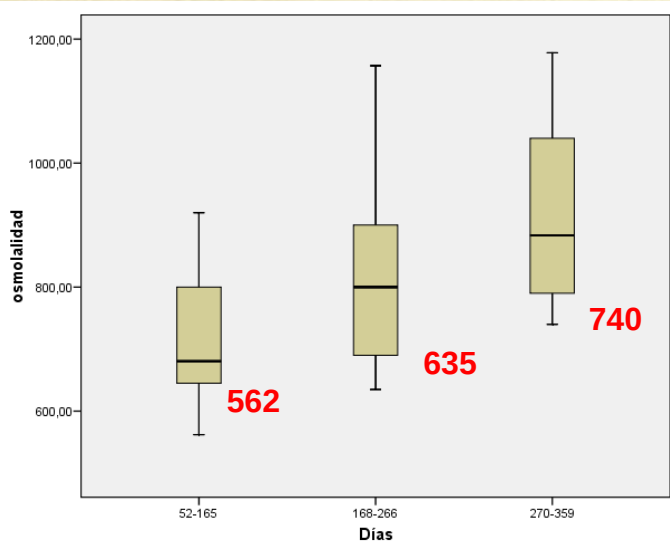
D.Sc. Prague

DIRECTOR

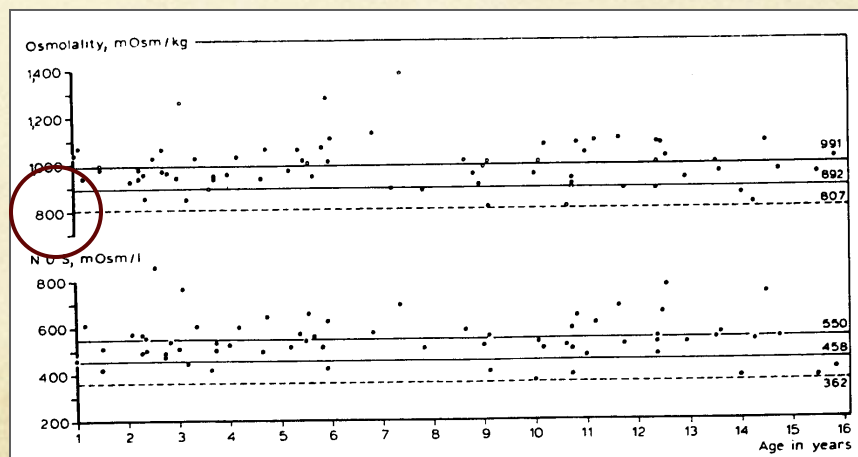
INSTITUTE OF ORGANIC CHEMISTRY AND BIOCHEMISTRY,
ACADEMY OF SCIENCES, PRAGUE



Desmopresina (DDAVP)



Lactantes



Mayores de un año. Nephron 1981; 29:151-154

Volumen urinario

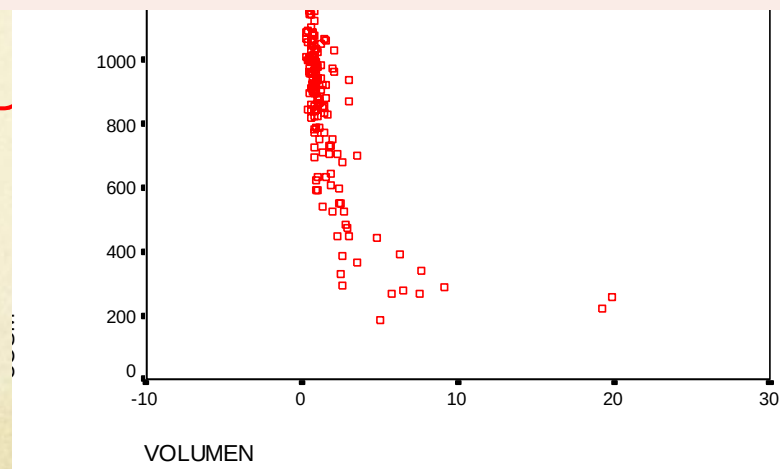
(ml por 100 ml de GFR)

	pH u	Calcemia	Ca/Cr	Cit/Cr	Test [Ur]	Volumen %
4 meses	8	9,9-10,3 mg/dl	0,1-0,34 mg/mg	187,4 y 701 mg/g	424 y 523 mOsm/Kg	1,54- 4,35 %
1 año	8	10,2-10,3 - 10,4 y 10,6 mg/dl	0,04- 1,25 mg/mg	107,61 y 2.323 mg/g	605, 574 y 700 mOsm/Kg	1,12-3,47 %

$$Pcr \times Pvol = Ucr \times Uvol$$

$$Pcr \times 100 = Ucr \times Uvol$$

$$Uvol = Pcr \times 100 / Ucr$$



Tratamiento

Caso: Polycitra-K®
(3mEq/Kg/día v.o./8 horas)

¿DOSIS CORRECTA?

Normaliza Crecimiento
Función Glomerular normal
Corrige Hipercalciuria

- **!!!CORREGIR SIEMPRE ANTES EL K⁺!!! (Vigilar pCO₂)**

¡¡¡MUCHAS GRACIAS!!!



18^a Reunión de la Sociedad Española
de Urgencias de Pediatría

Granada
2013



Sociedad Española de Urgencias de Pediatría



ESTE LLANTO ... NO ME GUSTA



Servicio Andaluz de Salud
CONSEJERÍA DE SALUD

Pérez Guerrero, Juan Jesús; Flores González, José Carlos; Palma Zambrana, Encarnación; Hernández González, Arturo



Hospital Universitario Puerta del Mar - Cádiz

INTRODUCCIÓN

- Disponemos de herramientas numerosas para valorar un niño...

Escala observacional de Yale.

	Normal (1 punto)	Afectación moderada (3 puntos)	Afectación grave (5 puntos)
Calidad del llanto	Fuerte	Quejido o sollozo	
Reacción al estímulo	Reacciona con llanto	Reacciona con llanto	

Estado Vig	Puntuación	>1 año	<1 año
Color	Respuesta apertura ocular	Espontánea	Espontánea
Hidratación	4	A la orden verbal	Al grito
Respuesta	3	Al dolor	Al dolor
	2	Ninguna	Ninguna
	1		
	Respuesta Motriz	Obedece órdenes	Espontánea
	6	Localiza el dolor	Localiza el dolor
	5	Defensa al dolor	Defensa al dolor
	4	Flexión anormal	Flexión anormal
	3	Extensión anormal	Extensión anormal
	2	Ninguna	Ninguna
	1		
	Respuesta verbal	Se orienta – conversa	Balbucea
	5	Conversa confusa	Llora – consolable
	4	Palabras inadecuada	Llora persistente
	3	Sonidos raros	Gruñe o se queja
	2	Ninguna	Ninguna
	1		

Normal: 7
 - Sensible
 - VPP: 48-
 * Slater M
 Clites of 1

Tabla II. Pulmonary score para la valoración clínica de la crisis de asma*

Sibilancias	Uso de músculos accesorios (esternocleidomastoideo)
No	No
Final espiración (estetoscopio)	Incremento leve
Toda la espiración (estetoscopio)	Aumentado
Inspiración y espiración, sin estetoscopio**	Actividad máxima

cleidomastoideo, que es el único músculo que se ha corre-
 timo 0, máximo 9).
 mastoideo está aumentada, puntuar el apartado sibilan-

INTRODUCCIÓN

- EDAD PEDIÁTRICA... sobre todo LACTANTES



→ Inespecificidad de los síntomas!!!!



“Este niño no me gusta...”

CASO CLÍNICO



- Lactante de 2 meses, con clínica:
- Vómitos.
 - Rechazo del alimento.
 - Llanto inconsolable.



AP: A término. PRN: 2600 g. Perinatal sin incidencias

CASO CLÍNICO

A su llegada a urgencias... anamnesis y exploración!!:

- Llanto incesante que se acompaña de piel reticulada durante el mismo. Buena perfusión periférica y pulsos palpables.
- No petequias.
- FC: 150 lpm (con llanto)
- Tensión arterial: valores normales para su edad.
- Resto (digestivo, neurológico, respiratorio y ORL): normal salvo fontanela a tensión (aunque acompañada de llanto).

CASO CLÍNICO



MEDIDAS INICIALES:

- 1) Canalización vía venosa periférica y extracción de sangre para hemograma, bioquímica, coagulación, gasometría y hemocultivo.
- 2) Expansión de volumen con SSF 20ml/kg.
- 3) Administración de una dosis de Cefotaxima iv.
- 4) Monitorización

Normal salvo hemoglobina 9,3 g/dl

CASO CLÍNICO

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DEL LLANTO PERSISTENTE

Infecciosa: sepsis, meningitis, fiebre, ITU

Cardiacas: insuficiencia cardíaca, miocarditis

Piel/hueso: celulitis, fractura, luxación, dermatitis

Respiratorio: bronquiolitis, neumonía, crup.

Tóxico-metabólico: deshidratación, metabolopatía, consumo de drogas

Otras: estrangulamiento de un dedo, maltrato

ORL: muguet, otitis

Digestivas: cólico del lactante, invaginación intestinal, EHP, APLV.

Neurológicas: encefalitis, epilepsia, hemorragia subaracnoidea, HIV

CASO CLÍNICO

Persisten
episodios

No mu

Puntuación	>1 año	<1 año
Respuesta apertura ocular 4 3 2 1	Espontánea A la orden verbal Al dolor Ninguna	Espontánea Al grito Al dolor Ninguna
Respuesta Motriz 6 5 4 3 2 1	Obedece órdenes Localiza el dolor Defensa al dolor Flexión anormal Extensión anormal Ninguna	Espontánea Localiza el dolor Defensa al dolor Flexión anormal Extensión anormal Ninguna
Respuesta verbal 5 4 3 2 1	Se orienta – conversa Conversa confusa Palabras inadecuada Sonidos raros Ninguna	Balbucea Lloro – consolable Lloro persistente Gruñe o se queja Ninguna

narse con

onsciencia se
onubilación, y
la a tensión

(durante el llanto)

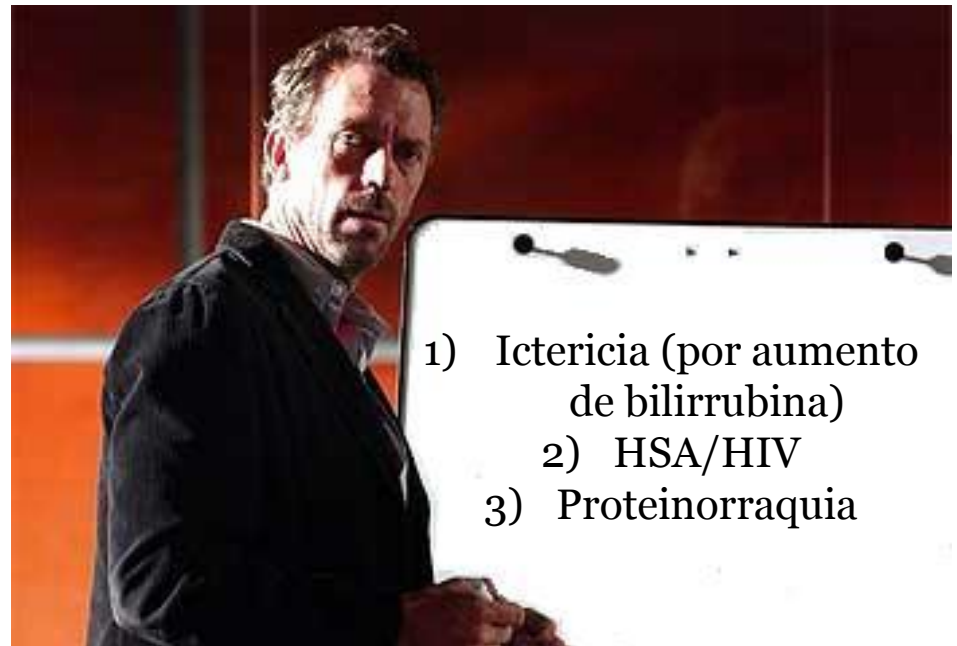


Hemodinámica y respiratoriamente permanece estable.

CASO CLÍNICO

Se decide, por tanto realización de punción lumbar, saliendo un líquido **xantocrómico** que no se aclara, y que presenta la siguiente citoquímica:

- Hematíes +++
- Leucocitos 160 (75% N)
- Proteínas 396 mg/dl
- Glucosa 63,1 mg/dl



CASO CLÍNICO

TAC CRANEAL:



→ Hemorragia tetraventricular con signos de sangrado activo

CASO CLÍNICO

**INGRESO EN
UCIP**



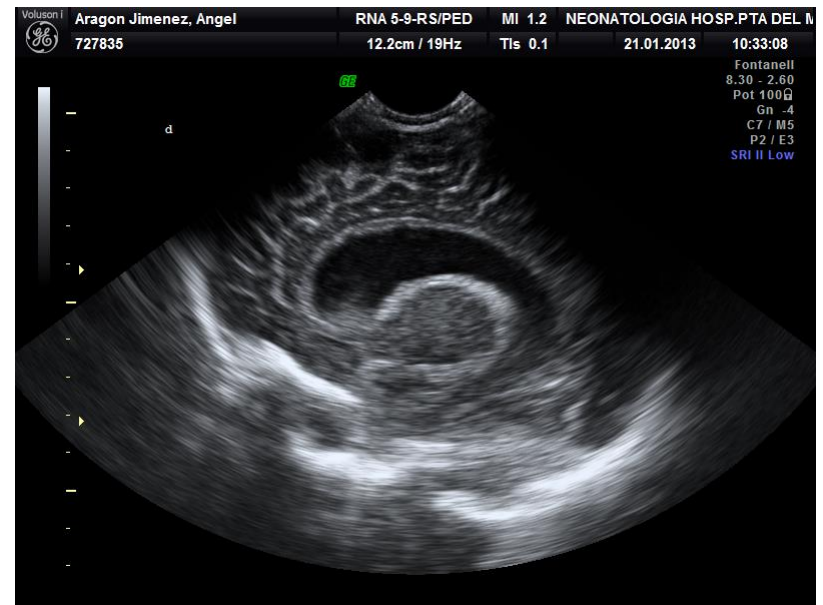
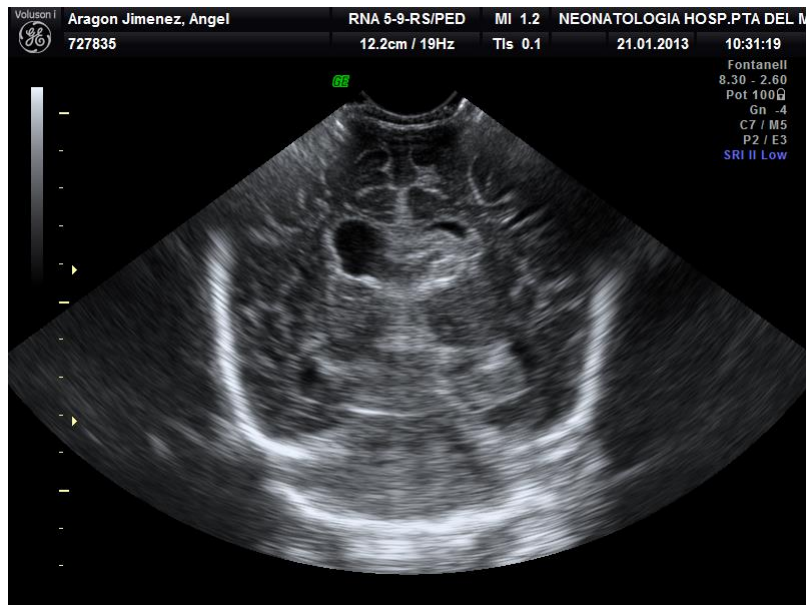
Para estabilización neurológica
del paciente

Anamnesis dirigida: dudoso déficit de proteína S por parte de la madre (incluso había seguido tratamiento con heparina durante el embarazo)

EVOLUCIÓN

Mejoría neurológica inicial.

5 días después: disminución del nivel de consciencia + irritabilidad...

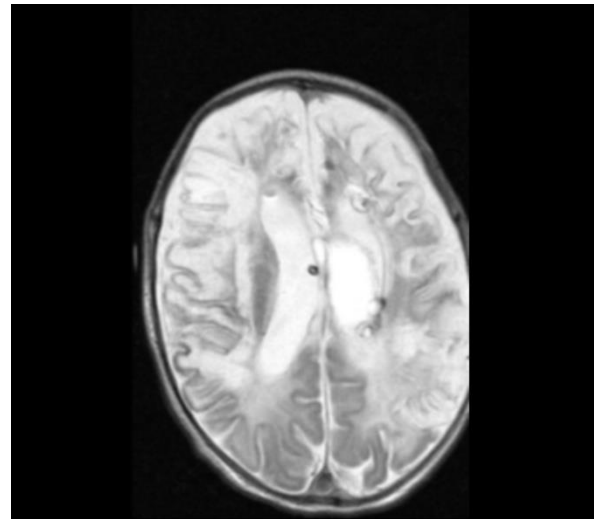
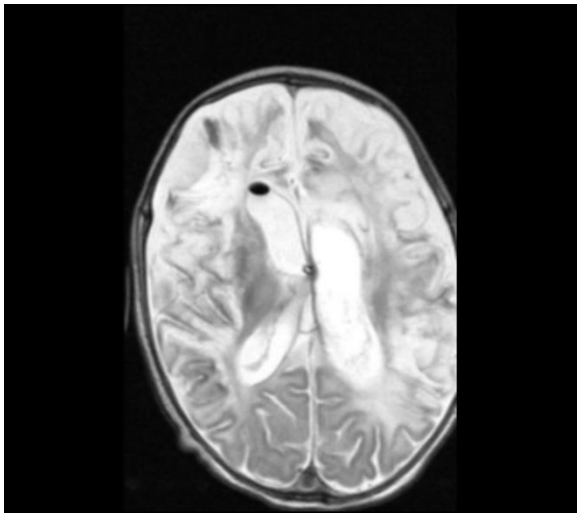


└─→ Interconsulta con neurocirugía: derivación ventricular externa.

EVOLUCIÓN

3 días más tarde: crisis comicial que precisa tratamiento anticonvulsivo.

RMN: hemorragia + hidrocefalia posthemorrágica ventricular. No trombo.



2 semanas después: **alta por evolución favorable**
con drenaje ventrículo-peritoneal

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL ACV

- **Cardiopatías:** ecografía cardiaca normal.
- **Anemia drepanocítica:** estudio hematológico normal.
- **Arteriopatía no inflamatoria:** ANCAs, Ac Anticardiolipina negativos.
- **Anormalidades de la coagulación y estados protrombóticos:** factor V Leyden, proteína S...: negativo.
- **Infeccioso:** hemocultivo y serologías negativas.
- **Traumatismo craneal, maltrato infantil, drogas:** no indicios.
- **Trombosis cerebral venosa:** eco-doppler de vasos craneales sin signos de trombosis en ambos lados.
- **ACV hemorrágico:** angio-RMN: no MAV.

DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO

Estudio de la actividad enzimática de la cadena respiratoria mitocondrial:

- Déficit del Complejo I: 6,85 (alarma si <10)
- Déficit del Complejo II + III: 1,16 (alarma si $<3,5$).



*** Tratamiento actual:** Riboflavina, L-Arginina y Carnitina + drenaje VP.

COMENTARIOS

- ➔ Creemos necesario hacer énfasis en que una situación tan común (llanto más rechazo de tomas) puede enmascarar una patología tan grave como el accidente cerebrovascular.
- ➔ La experiencia del Pediatra de urgencias fue clave para proseguir con el estudio del niño, en tanto que al principio el llanto era su única clínica.
- ➔ Por todo ello, dicha experiencia es una herramienta muy útil para discernir si el llanto esconde una patología grave.
- ➔ Actualmente, hay un aumento en la incidencia de enfermedades metabólicas, posiblemente por una mejoría en los métodos diagnósticos y por mayores conocimientos de la diversidad de este grupo de patologías.

MUCHAS GRACIAS!!

