

Evaluación de problemas de alimentación en neonatos hospitalizados mediante la escala Neo-EAT.

P. Casajús, I. Ros, R. García, A. Salinas, A. Domingo, E. Castejón, G . Rodríguez.

INTRODUCCIÓN:

Existen en los neonatos hospitalizados problemas de alimentación que son importantes de cuantificar, e identificar a aquellos pacientes para poder actuar precozmente.

Recientemente se ha desarrollado y validado al español la escala NEO-EAT que ha demostrado evaluar adecuadamente los problemas de alimentación de los neonatos.

OBJETIVOS:

Valorar la prevalencia de problemas de alimentación y cuantificar la presencia de grupos de riesgo, así como relacionarlos con la posible patología de cada niño.

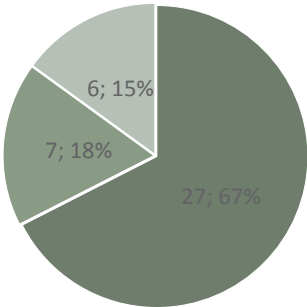
MATERIAL Y MÉTODOS:

- **Estudio:** transversal, prospectivo y observacional.
- **Datos recogidos:** mediante las encuestas, que contienen la escala Neo- Eat, entregadas previa al alta hospitalaria entre los meses de febrero y abril del año 2022 en la unidad de neonatología de un hospital terciario y revisión de historias clínicas.
- **N: 40**, un 57,1% de los encuestados, no desechándose ninguno.
- **La escala Neo-Eat** evalúa diferentes aspectos de la alimentación (regulación infantil, energía y estabilidad fisiológica, función del tracto gastrointestinal, sensibilidad sensorial y flexibilidad en la alimentación) según el tipo de alimentación: biberón, mixta y pecho, obteniéndose un puntaje total y otro por apartados.
- **Análisis estadístico:** estudio descriptivo y analítico utilizando SPSS para determinar las características demográficas y clínicas. También se analizó el resultado de las preguntas sobre la inteligibilidad de la escala.

RESULTADOS:

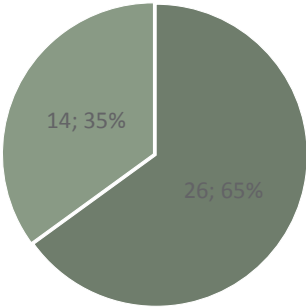
- **Muestra de 40 pacientes:** sin comorbilidades asociadas (cardiopatía congénita 20%, displasia broncopulmonar 2,5%, reflujo gastroesofágico 2,5%).

Distribución tipo alimentación



■ Lactancia mixta ■ Biberón ■ Pecho

Distribución sexos



■ Varones ■ Mujeres

- Se ha identificado 40,7% pacientes de riesgo de tener dificultades en la alimentación en la subescala energía y estabilidad fisiológica que reflejan problemas en la succión-deglución y un 14,8% en la subescala sensibilidad sensorial (postura, temperatura) en el grupo de lactancia mixta. La mayoría de los encuestados comprendieron adecuadamente la encuesta (92,5%).
- No se encontró relación entre la puntuación de la escala NEOEAT con las variables analizadas (prematuridad, comorbilidad, SNG, tipo de parto).

CONCLUSIONES:

Neo-Eat en una escala aplicable e inteligible para identificar pacientes de riesgo en nuestro medio. Existiendo un porcentaje de neonatos detectados de riesgo en algunos de los ámbitos, sobre los que debería realizarse una actuación preventiva para evitar potenciales problemas alimentarios a largo plazo.

En nuestra muestra, no hemos identificado relación entre la edad gestacional o la existencia de patología concomitante con los problemas de alimentación, en probable relación con el tamaño muestral.

SITUACIÓN ACTUAL DE LA ATENCIÓN HOSPITALARIA DE LOS TRASTORNOS DE CONDUCTA ALIMENTARIA (TCA) EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA A NIVEL NACIONAL

Murray Hurtado, M¹; Meavilla Olivas, S²; Rivero de la Rosa, MC³; Cañedo Villaroya, E⁴; Vecino López, R⁵.

¹Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Canarias. La Laguna, Santa Cruz de Tenerife. ²Hospital Sant Joan de Deu. Barcelona.

³Hospital Universitaria Virgen de la Macarena. Sevilla. ⁴Hospital Infantil Universitario Niño Jesús de Madrid. ⁵Hospital Clínico San Carlos. Madrid



OBJETIVOS

- Describir características de los hospitales que atienden TCA en España, recursos disponibles y número de pacientes nuevos /año
- Determinar percepción efecto de la pandemia COVID

MATERIAL Y MÉTODOS

- Estudio observacional descriptivo
- Encuesta a Pediatras especialistas en Gastroenterología/Nutrición (vía correo SEGHPN)

RESULTADOS: Participan **31 centros** (10 CCAA)

CARACTERÍSTICAS DEL CENTRO

- El 87,9% hospital público.
- Nº camas pediatría en el hospital:
< 30 (48,4%), 30-50 (25,8%) , > 50 (25,8%)

RECURSOS ESPECÍFICOS

- Atención **Ambulatoria**
 - 30/31 TCA del niño pequeño
 - 29/31 TCA del niño mayor
- Atención **Hospital de Día**: 32,3%
- Atención **Hospitalaria**
 - El 61,3% ingresan en su centro (**Fig.1**)
 - El 38,7% precisa traslado a otro centro (**Fig.2**)

MÉDICOS RESPONSABLES

- 57,1% Pediatra gastroenterólogo
- 34,3 % Pediatra especialista en Nutrición
- 42,9% Psiquiatra infantil

CASOS NUEVOS ANUALES

- TCA niño pequeño > 40 casos/año (87,1%) (**Fig.3**)
- TCA niño mayor > 40 casos/año (54,8%) (**Fig.4**)

EFFECTO PANDEMIA COVID-19

- Aumento significativo de casos de TCA (80%) (**Fig.5**)
- Disposición colaborar en estudios multicéntricos (30/31)

Fig.1

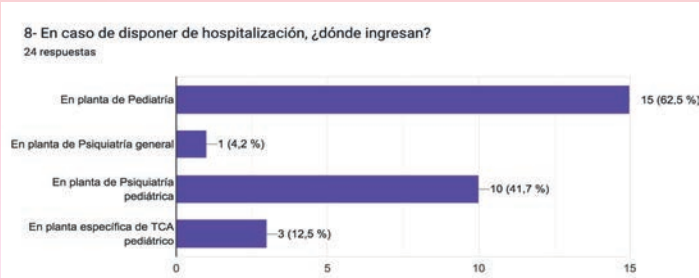


Fig.2



Fig.3



Fig.4

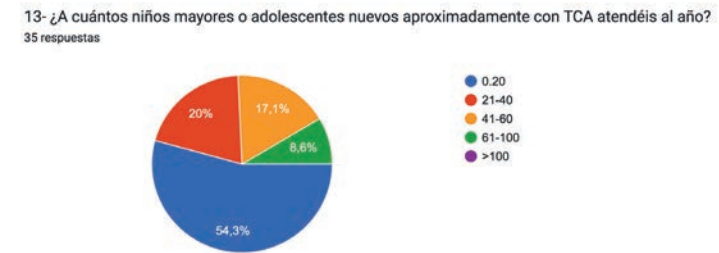


Fig.5



CONCLUSIONES

- Disparidad en lugar de ingreso y profesional responsable.
- Predomina ingreso en Planta de Pediatría sobre Planta de Psiquiatría.
- Predominio de casos de TCA de niño pequeño.
- Escasa disponibilidad de Hospital de Día para TCA.
- Tras pandemia COVID impresiona aumento de casos TCA pediátrico.
- Se precisan estudios a nivel nacional para adecuar las necesidades.

COLABORADORES GRUPO TRABAJO TCA SEGHPN

Josefa Barrio (Madrid); Mara Cerqueiro (Málaga); Enrique la Orden (Madrid); Marta Germán (Madrid); Juana María Riera (Palma de Mallorca); Ana Rodríguez (Zamora); Isabel Casas (Barcelona); Rafael Galera (Almería); Pedro Cortés (Murcia); Patricia Domínguez (Burgos); Jorge Martínez (Madrid); Paula Soriano (Barcelona); Carmen Miranda (Madrid); César Sánchez (Madrid); Javier Blasco (Málaga); Silvia Rodríguez (Asturias); María Isabel Jimenez (Murcia); Luis Peña (Las Palmas de Gran Canaria); Álvaro Martín (Tenerife); Monica Ruiz (Tenerife); Carmen García-Plata (Lugo); Justo Valverde (Sevilla); Ana Reyes (Las Palmas de Gran Canaria); Emilia Garcia (Madrid); Aranzazu Recio (Madrid); Laura Escartín Madurga (Zaragoza); Luis Grande (Madrid); Camila García (Barcelona).

COMPLICACIONES POCO FRECUENTES EN PACIENTES CON TRASTORNOS DE LA CONDUCTA ALIMENTARIA

Silvia Meavilla Olivas¹, Beatriz Minguez Rodriguez¹, Mariela De los Santos Pelegrin¹, Camila García Volpe¹, Saray Mesonero Cavia², Elisabeth Díez Vela³, Dolores García Arenas¹, Javier Martín de Carpi¹.

¹ Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu.

² Hospital Universitario de Álava

³ Hospital Universitario Severo Ochoa

Introducción

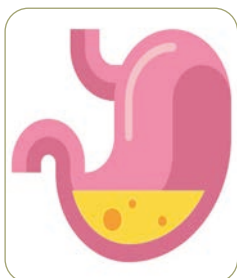
Los Trastornos de la Conducta Alimentaria (TCA) son cada vez más frecuentes, precoces y graves. Según el tipo, la gravedad y el tiempo de evolución condicionan la aparición de complicaciones a nivel orgánico. Describimos tres complicaciones infrecuentes, pero las más graves en los últimos 15 años, en pacientes con TCA en un hospital de tercer nivel.

Resumen de casos:



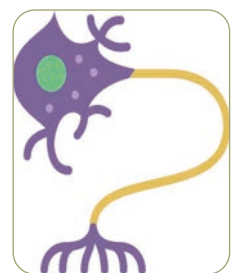
Hipovitaminosis.

Niño de 10 años con pérdida brusca de agudeza visual asociada a cefalea opresiva. Fondo de ojo: papiledema. TAC normal. Asocia xeroftalmia, opacidad corneal y queratinización conjuntival. Destaca rechazo de ingesta, con conducta alimentaria muy selectiva de larga evolución. Analítica: Vit A 0,25 umol/L (0,88-2,11), riboflavina 68 ug/L (137-370), B12 145 pmol/L (> 230), Vit D 8,8 ng/ml (30-100). Diagnóstico de papiledema secundario a hipovitaminosis A y TCA tipo ARFID. Inicia tratamiento con nutrición enteral (NE) y terapia conductual con exposiciones a comidas y desensibilización sistemática, con mejoría oftalmológica progresiva.



Gastroparesia:

Niña de 9 años con restricción alimentaria, pérdida ponderal, vómitos y regurgitaciones de saliva. IMC: 13,9 (-1,61DE). Analítica sanguínea descartando organicidad pero ecografía abdominal sugerente de inflamación intestinal y calprotectina de 1023 g/g de heces, microbiología negativa. El esofagograma muestra paso de contenido gástrico a esófago. Endoscopia digestiva con esofagitis péptica grado B, colonoscopia normal. Se inicia omeprazol, se coloca sonda nasogástrica persistiendo los vómitos-regurgitaciones añadiéndose Domperidona y ciprohepatadina. Finalmente se inicia NE por sonda transpilórica (STP) con fórmula peptídica hipercalórica. El estudio de vaciamiento gástrico confirma gastroparesia, añadiéndose eritromicina como procinético. Mejoría ponderal progresiva y de los vómitos iniciando ingesta oral con buena tolerancia hasta progresar a sólidos recurriendo la clínica, e ingresando. Es valorada nuevamente por psiquiatría siendo diagnosticándola de trastorno del espectro autista y TCA. Es dada de alta con NE traspilórica y fluoxetina. Ambulatoriamente se va progresando lentamente a nivel conductual hasta lograr la ingesta completa vía oral a los 3 meses



Neuropatía:

Niña de 13 años con anorexia nerviosa tipo restrictiva/purgativa y trastorno obsesivo compulsivo que ingresa por sospecha de síndrome de Guillain-Barré. Pérdida ponderal del 50% en menos de 2 meses. IMC: 12,38 kg/m² (-2,04DE). Presenta dolor, debilidad motora, parestesias y alodinia de extremidades inferiores. Fuerza conservada con arreflexia aquilea y rotuliana. Analítica con macrocitosis e hipertransaminasemia. Electromiograma: neuropatía axonal sensitivo-motora de predominio sensitivo. Anticuerpos antigangliosidos y resonancia medular normales. Sospecha de neuropatía axonal aguda secundaria a déficit nutricional *versus* Guillain-Barré. Se instaura tratamiento con gammaglobulinas, gabapentina y rehabilitación junto con folato, tiamina y renutrición progresiva, con mejoría lenta.

Comentarios

Las complicaciones orgánicas secundarias a desnutrición en los TCA pueden aparecer en cualquier órgano o sistema. Debemos tenerlas siempre presentes tanto en el paciente diagnosticado, como en el que acude por una situación aguda y a raíz de esta se diagnostica de un TCA.

ESTUDIO CASO-CONTROL DEL ESTADO NUTRICIONAL EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO DE LAS PROTEÍNAS

Robredo García I¹, Vitoria Miñana I², Grattarola P¹, Abu-Sharif Bohigas F¹, Vélez García V¹, Correcher Medina P², Martínez Costa C³

(1) Dietistas-Nutricionistas. (2) Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital Universitario La Fe. Valencia. (3) Sección de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Hospital Clínico. Universidad de Valencia.

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

Los pacientes con errores innatos del metabolismo de las proteínas (EIMP) requieren una dieta con control proteico estricto, que puede condicionar su composición corporal y estado nutricional. Los objetivos son valorar el estado nutricional y crecimiento en pacientes pediátricos con EIMP en tratamiento dietético desde el punto de vista antropométrico y de la composición corporal, y comprobar si existen diferencias según la enfermedad.

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudiamos 63 pacientes (33 niños y 30 niñas) con edad media 8,06±4,89 años con EIMP atendidos en la Unidad de Metabolopatías del Hospital Universitario y Politécnico la Fe de Valencia, y 63 controles sanos emparejados por edad y sexo. Los pacientes se dividieron en dos grupos: Fenilcetonuria (PKU) (n=33) y otras aminoacidopatías (Aciduria glutárica tipo I (n=9), Déficit Ornitin-transcarbamilasa (n=5), Tirosinemia I (n=4), Acidemia Metilmalónica (n=4), Déficit CPS1 (n=2), Aciduria argino-succínica (n=1), Acidemia propiónica (n=1), Acidemia isovalérica (n=1), Enfermedad orina jarabe de arce (n=1), Alcaptonuria (n=1), Homocistinuria-CBS (n=1)). Se obtuvieron peso, talla, índice masa corporal (IMC), pliegues cutáneos (tricipital y subescapular) y perímetros corporales (brazo y cintura). Se calcularon los z-score según OMS para talla e IMC, según Frisancho para pliegues y perímetro del brazo, y según Serra Majem para perímetro de cintura. Se estimó el porcentaje de grasa corporal (ecuación de Slaughter) y se clasificó el estado nutricional según criterios de la OMS.

RESULTADOS

En los pacientes con EIMP se detectó un 30,2% de sobrepeso-obesidad (igual al grupo control) y 15,9% de desnutrición. Se observó una talla inferior respecto al grupo control, sin diferencias en el resto de medidas antropométricas.

	Casos (n=63)	Controles (n=63)	p-valor
Estado nutricional (OMS)			
Desnutrición	n=10 (15,9%)	n=0 (0%)	0,004
Normonutrición	n=34 (54,0%)	n=44 (69,8%)	
Sobrepeso y obesidad	n=19 (30,2%)	n=19 (30,2%)	
Medidas antropométricas			
zIMC	0,58±1,62	0,65±1,32	ns
zTalla	-0,43±1,37	0,31±1,02	0,001
zPerímetro brazo	0,19±1,31	0,65±1,33	ns
zPliegue tricipital	0,29±1,15	0,62±1,24	ns
zPliegue subescapular	0,69±1,23	1,15±1,55	ns
zPerímetro cintura	0,45±1,71	0,37±1,62	ns
% Grasa corporal	19,7±8,2	22,83±11,94	ns

Clasificando los EIMP por grupos (PKU (n=33) y otras aminoacidopatías (n=30)), la proporción de niños con sobrepeso-obesidad fue mayor en los pacientes con PKU (45,5%) respecto a controles (30,2%) y otras aminoacidopatías (13,3%). Los pacientes con PKU y controles no presentaron desnutrición, mientras que constituyó el 33% en el grupo de otras aminoacidopatías. Estos últimos, presentaron una talla inferior respecto a PKU y controles. Lo mismo ocurrió con la medida del perímetro del brazo, sin diferencias en el resto de variables.

	Otras aminoacidopatías (n=30)	PKU (n=33)	Controles (n=63)	p-valor
Estado nutricional				
Desnutrición	n=10 (33,3%)	n=0 (0%)	n=0 (0%)	0,000
Normonutrición	n=16 (53,3%)	n=18 (54,5%)	n=44 (69,8%)	
Sobrepeso y obesidad	n=4 (13,3%)	n=15 (45,5%)	n=19 (30,2%)	
Medidas antropométricas				
zIMC	0,13±1,74	0,99±1,40	0,65±1,32	ns
zTalla	-1,23±1,39	0,30±0,88	0,31±1,02	0,000
zPerímetro Brazo	-0,29±1,28	0,61±1,20	0,65±1,33	0,004
zPliegue tricipital	0,14±1,11	0,42±1,18	0,62±1,24	ns
zPliegue subescapular	0,60±1,13	0,76±1,13	1,15±1,55	ns
zPerímetro cintura	0,13±1,57	0,72±1,80	0,37±1,62	ns
% Grasa corporal	18,7±7,1	20,5±9,0	22,83±11,94	ns

CONCLUSIONES

No todas las enfermedades que engloban los EIMP siguen un mismo patrón de crecimiento, composición corporal y estado nutricional. Hemos observado elevada prevalencia de sobrepeso-obesidad en pacientes con PKU y mayor proporción de desnutrición y talla baja en pacientes con otras aminoacidopatías. Estos datos reflejan la importancia de incrementar la vigilancia nutricional individualizada de los pacientes con EIMP para asegurar un adecuado crecimiento y estado nutricional.

USO DE PIRIDOSTIGMINA EN LOS TRASTORNOS GRAVES DE MOTILIDAD INTESTINAL

De los Santos Mercedes MM¹, Mínguez Rodríguez B¹, Meavilla Olivas S¹, García Volpe C¹, Ruíz Hernández C¹, Salazar Valdebenito CA², Pieras López A², Martín de Carpi J².

¹Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

²Servicio de Farmacia. Sant Joan de Deu. Barcelona.

Introducción: Los trastornos graves de la motilidad producen fracaso intestinal, requiriendo nutrición enteral (NE), parenteral (NP) y el uso crónico de procinéticos. Existe poca evidencia del tratamiento farmacológico. La Piridostigmina es un inhibidor reversible de la colinesterasa que favorece la motilidad intestinal sobre todo en intestino delgado siendo una opción terapéutica en estos pacientes.

Caso 1: Niña de 3 años, ingresa en nuestro centro al año y medio por pseudoobstrucción intestinal crónica desde los 5 meses (colostomía con cierre posterior, descartada Enfermedad Hirschprung) con necesidad de NE hidrolizada y NP. Se inician procinéticos (eritromicina y domperidona) sin mejoría, por lo que se pauta piridostigmina hasta dosis máxima 4 mg/kg/día en 3 dosis con mejoría progresiva del tránsito intestinal y la absorción. Precisa ileostomía de descarga y colocación de gastrostomía. Es dada de alta con 1/3 de NP y nutrición oral y NE por debito nocturno, logrando suspender la NP y la piridostigmina.



Caso 2: Niña de 11 meses, con diagnóstico prenatal de gastrosquisis y prematuridad 35 semanas, peso: 1850 gramos. Intervenida al nacimiento, precisa NP inicial. A los 9 días inicia NE por sonda con lactancia materna. Presentaba episodios de distensión abdominal marcada, y estreñimiento, requiriendo sondajes rectales. Inicia tratamiento procinético con eritromicina sin mejoría. Se cambia por piridostigmina a 0.3 mg/kg/dosis cada 12 horas con mejoría de la distensión y deposiciones espontáneas. Alta con mejoría nutricional y sin distensión abdominal, se suspende la piridostigmina a los 6 meses.

Caso 3: Niña de 6 años con antecedente de síndrome poliglandular autoinmune APECED ingresada por hipocalcemia, secundaria a hipo-PTH primario, y estreñimiento refractario al tratamiento con polietilenglicol (PEG). Presenta distensión abdominal marcada, no dolorosa, fecalomas en fosa iliaca izquierda. Radiografía de abdomen con abundante material fecal pancolónico. Pauta de desimpactación oral y por sonda con Moviprep®, Citrafleet® y enemas, que no resultan efectivas. Continúa dosis de PEG (1.5g/kg/d) y enemas, parcialmente efectivos. Se inicia piridostigmina y bisacodilo con mejoría en las deposiciones. Posteriormente diarreicas 1-3/día, que precisa reajuste de dosis.



Caso 4: Niña de 4 años, con intestino corto secundario a gastrosquisis, portadora de NP diaria, NE por gastrostomía e ileostomía de descarga. Ingresada para reconstrucción del tránsito, y con el reinicio de la alimentación presenta episodios de íleo paralítico sin poder progresar NE. Se decide utilizar piridostigmina con mejoría progresiva de la tolerancia y la distensión abdominal. Tras el alta se suspende por diarreas con buena evolución a nivel nutricional.

CONCLUSIONES

En nuestros pacientes, la piridostigmina fue una alternativa terapéutica eficaz, tanto a corto como largo plazo, y segura. Permitted retirar la NP, el uso de laxantes y utilizar la dosis mínima efectiva hasta suspender completamente. Su principal efecto adverso fue la diarrea a dosis altas.

USO DE LECHE MATERNA DE BANCO DESCREMADA EN EL LACTANTE CON QUILOTÓRAX: ESTUDIO PILOTO EN 2 CASOS

Raya-Muñoz, Judith ¹; Torner-Simó, Nuria ¹; Pleguezuelos-Hernández, Vanessa ²; Cuevas Moreno, Andrés ¹; Cabello-Ruiz, Vanessa ¹; Lorite-Cuenca, Raquel ¹; Redecillas-Ferreiro, Susana ¹; Segarra-Cantón, Oscar ¹.

1. Unidad de Gastroenterología y Soporte Nutricional Pediátrico, Hospital Universitario Vall Hebrón, Barcelona, España.
2. Banco de Leche Materna-Banco de Sangre y Tejidos, Hospital Universitario Vall Hebrón, Barcelona, España.

OBJETIVOS

El **quilotórax** es una complicación observada tras algunas cirugías cardíacas. El manejo nutricional requiere de una **dieta rica en ácidos grasos de cadena media (MCT) y baja en ácidos grasos de cadena larga (LCT)**. El uso de **leche materna descremada (LMD)** es una opción para el manejo de estos pacientes. El objetivo es describir nuestra experiencia con el uso de LMD en lactantes con quilotórax.

MATERIAL Y MÉTODOS

Revisión retrospectiva de pacientes pediátricos que **desde el 2020** hayan recibido LMD. La obtención de la LMD se realizó en nuestra Unidad de Banco de Leche Materna mediante **centrifugación durante 15 minutos a 3000 rpm y 4 grados**, y posterior eliminación del sobrenadante. Posteriormente pasteurizada y realizado **análisis microbiológico y nutricional**.

RESULTADOS

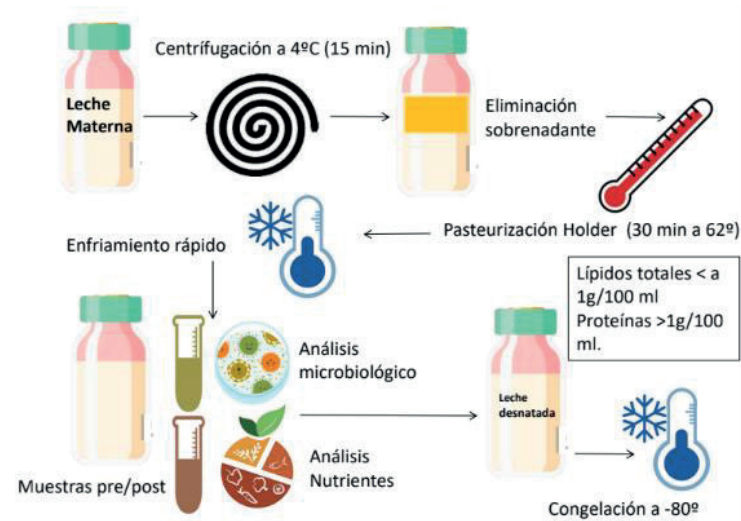


RNAT de siete meses de vida, afecto de síndrome de Noonan + estenosis pulmonar intervenida. A los 4 días post-intervención y posterior inicio de LM → clínica de **quilotórax**.



RNAT de quince días de vida, con hipoplasia de cavidades izquierdas → Cirugía de Norwood. A los 3 días post-intervención y posterior inicio de LM → clínica de **quilotórax**.

- En ambos casos, **se suspendió la LM y se inició nutrición enteral con fórmula semielemental de bajo contenido en LCT (16%) y alto contenido en MCT (84%)** → Activación del circuito de **leche materna descremada (LMD)** y administración de esta al cabo de cinco días.



- Análisis nutricional de la LMD** en nuestros dos pacientes por cada 100 ml (expresado en media):
 - 5.5 gramos de hidrato de carbono.
 - 0.7 gramos de lípidos.
 - 1.6 gramos de proteína.
- Suplementada de forma individualizada** en ambos casos para asegurar un adecuado aporte calórico, aporte proteico del 7-10% y aporte graso inferior al 30% del valor calórico total (mínimo de 2.5% de LCT).
- Paciente de quince dddv: persistencia de quilotórax → nutrición parenteral durante cinco días con posterior pauta mixta (LMD y fórmula rica en MCT).
- En ambos casos evolución posterior favorable** con retirada de la LMD por hipogalactia al cabo de una media de dos meses.

CONSLUSIONES

La **LMD correctamente suplementada** parece una **opción adecuada** en aquellos **pacientes que requieran una dieta baja en LCT sin perder los beneficios de la misma**. Como desventajas, cabe tener en cuenta el tiempo de latencia hasta la obtención de la LMD y la necesidad de suplementación de la misma para alcanzar los objetivos calóricos y nutricionales más adecuados para cada caso.

EXPERIENCIA CON LIRAGLUTIDE EN UNA MUESTRA DE ADOLESCENTES OBESOS



Pérez Rodríguez A., Ruiz Pons M., de la Barreda Heusser L., Alberto Alonso R., Ontoria Betancort C., García de Pablo I. Gutierrez Vilar M y Herrera Rodriguez E

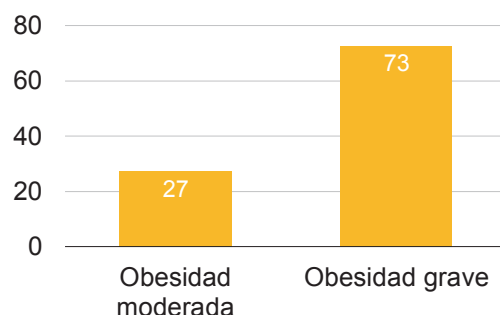
Introducción y objetivos:

La primera línea de tratamiento en la obesidad pediátrica comprende los cambios en el estilo de vida. El segundo escalón es el tratamiento farmacológico, con escasas opciones a esta edad. Recientemente (2021) se ha aprobado el uso del liraglutide, agonista del péptido-1 similar al glucagón (GLP-1) en ≥ 12 años, que produce saciedad temprana, retraso del vaciado gástrico y de la ingesta y pérdida de peso.

Nuestro objetivo primario es valorar los efectos en las DE (desviaciones estándar) del IMC con el empleo del liraglutide en una muestra de adolescentes obesos

Métodos:

Se reclutaron adolescentes ≥ 12 años con obesidad primaria con aumento o estancamiento del IMC (DE) durante los últimos meses a pesar de cambios en el estilo de vida. Se les propone la posibilidad del tratamiento farmacológico no financiado.



Resultados:

Un total de 13 pacientes comenzaron tratamiento con liraglutide (Saxenda® y Victoza®). Todos presentaban alguna complicación asociada a su obesidad, siendo la resistencia a la insulina la más prevalente (HOMA 6.5 (3-9.6)) La media de edad es 15.05 años (13.33-17.25) (54% varones) con DE del IMC al inicio del tratamiento de 3.90 (2.79-6.4) El 72.7% presentaba obesidad grave (IMC > 3.5 DE) y el 27.3% moderada.

Todos consiguieron disminuir su IMC -0.97 DE (0.16-2.98). El tiempo medio de duración del tratamiento es de 14 semanas (4-32 semanas) con una dosis media de 1.8 mg de Liraglutide (0.6-3 mg).

En cuanto a los efectos secundarios, dos de los 11 pacientes (18%) disminuyeron la dosis debido a las náuseas ocasionadas por el tratamiento. No hemos conseguido que todos los pacientes lleguen a la dosis máxima (3 mg), debido a los efectos secundarios y al precio. Dos dejaron el tratamiento por falta de medios económicos o de resultados.

Un 63.6% de los pacientes comenzaron a realizar ejercicio físico al encontrarse mejor tras la bajada de peso, sobre todo los varones, y todos realizaron cambios en la alimentación.

Comentarios:

- El empleo del liraglutide ayuda a disminuir el peso en adolescentes obesos con escasos efectos secundarios. Constituye un apoyo efectivo y un refuerzo positivo emocional a la continuidad del tratamiento convencional.
- La principal limitación del tratamiento es el precio y el desabastecimiento del producto.
- Aún no disponemos de los cambios en el perfil metabólico.

SITOSTEROLEMIA: DIFERENTES FORMAS DE PRESENTACIÓN EN LA INFANCIA

García Volpe C¹, De Los Santos Mercedes M¹, Meavilla Olivas S¹, Mínguez Rodríguez B¹, Egea Castillo N¹, Casado Río M², Solsona Gadea M³, Martín de Carpi J¹

¹Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona). ²Servicio de Bioquímica-Metabolopatías. Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona). ³Servicio de Hematología. Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona).

INTRODUCCIÓN

- ✓ La Sitosterolemia es un trastorno genético del metabolismo lipídico (herencia autosómica recesiva) con menos de 100 casos publicados. Se debe a mutaciones en los genes que codifican los transportadores ABCG5/8 (cromosoma 2p21) lo que produce una acumulación de esteroides vegetales (fitoesteroides) en sangre y tejidos.
- ✓ Clínica: hipercolesterolemia, xantomas, anemia hemolítica y/o macrotrombocitopenia, artralgias.
- ✓ Aumenta el riesgo de aterosclerosis, enfermedad cardiovascular y muerte prematura
- ✓ Diagnóstico: niveles elevados de fitoesteroides en plasma

RESUMEN DE CASOS

Varón de 18 meses.
Xantomas: tobillos, nalgas, codos, muñecas
Colesterol total (CT) 898mg/dl, LDL 800 mg/dl
Dieta controlada en colesterol y estatinas
Genética hipercolesterolemia familiar homocigota negativa
Elevación de fitoesteroides →
Dieta baja en esteroides vegetales y Ezetimibe
6 meses → no xantomas
Estomatocitos sin hemólisis ni macrotrombocitopenia

Tabla I: Evolución de los lípidos en plasma en caso I				
	Estatinas (ES)	2 m ES	Ezetimibe (EZ)	6 m EZ
Col T (mg/dL)	856	460	604	117
LDL (mg/dL)	770	377	528	58
Sitosterol (umol/L) VN: <9	-	134	172	66
Campesterol (umol/L) VN:<6	-	40	47	15
Genética	Mutación heterocigosis ABCG8			

Hermana de caso 1, 10 meses.
Mismas mutaciones que su hermano (caso 1)
Dieta y colestiramina. No xantomas
Inicia **Ezetimibe** a los 18 meses de vida
Estomatocitos sin hemólisis, algunas plaquetas aumentadas de tamaño

Tabla II: Evolución de los lípidos en plasma caso II				
	Colestiramina	EZ 5mg	EZ 10mg	12m EZ
Edad	10m	18m	22m	30m
Col T (mg/dL)	529	542	417	185
LDL (mg/dL)	462	445	345	131
Sitosterol (umol/L) VN: <9	56	42	40	57
Campesterol (umol/L) VN:<6	43	10	4	17

Mujer, 7 años, derivada por Hematología por plaquetopenia (83,000/mmcc) con estomatocitos y esferocitos.
Dieta y Ezetimibe

Tabla III: Evolución de los lípidos en plasma en caso III		
	Inicio EZ	2 m de EZ
Edad	7 a, 8m	7 a 10m
Col T (mg/dL)	227	178
LDL (mg/dL)	135	98
Campesterol (umol/L). VN <6	133	91
Sistoterol (umol/L). VN<9	466	332
Xantomas	si	si
Genética	Mutación homocigosis ABCG8	

Mujer, 14 años derivada de Hematología porque a raíz de estudio por adenopatías presenta plaquetopenia (77,000/mmcc), abundantes estomatocitos y macrotrombocitopenia.
Dieta y Ezetimibe

Tabla IV: Evolución de lípidos en plasma en caso IV		
	Inicio EZ	2m EZ
Edad	14a 9m	14ª11m
Col T (mg/dL)	206	178
LDL (mg/dL)	156	98
Campesterol (umol/L)(VN <6)	105	70
Sistoterol (umol/L) VN <9)	316	237
Xantomas	no	no
Genética	Mutación homocigosis ABCG8	

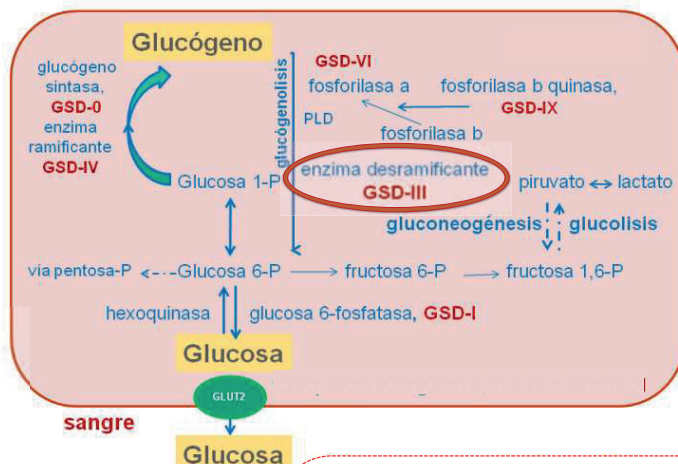
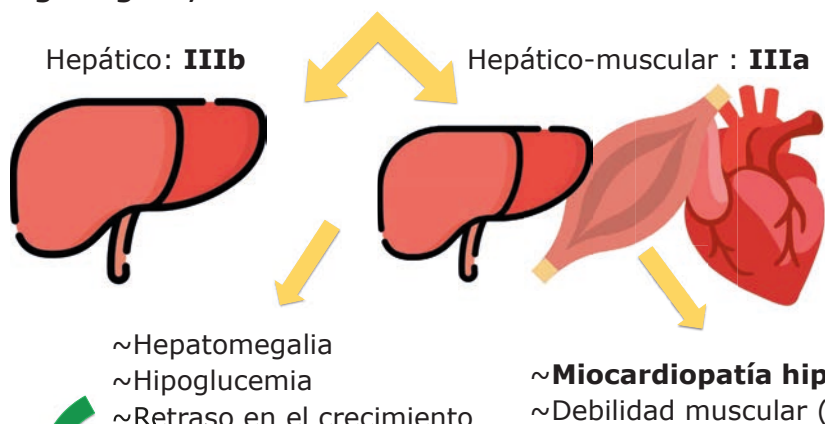
COMENTARIOS

- La sitosterolemia es un raro trastorno genético caracterizado por el **acúmulo de fitoesteroides en plasma y tejidos**.
- Es importante pensar en ella en pacientes presentados **como pseudo HF homocigota** y casos de **hipercolesterolemia con baja respuesta a estatinas y ausencia de antecedentes de HF**.
- También, como en los casos 2 y 3, se deberían analizar los fitoesteroides en **macrotrombocitopenia y hemólisis no filiadas** como manifestación clínica principal.
- La **dieta baja en esteroides vegetales y el ezetimibe** constituyen un tratamiento eficaz y bien tolerado.
- Una **detección y tratamiento precoz** son importantes en la **prevención de las complicaciones**

DIETA CETOGÉNICA MODIFICADA EN GLUCOGENOSIS IIIA: UNA NUEVA POSIBILIDAD TERAPÉUTICA.

Pizarro Ruiz AM, Cortes Mora P, Vera Romero E, Benavente González JJ, Bermejo Costa F, Reventos Martínez MC, Palazón Rico F, Samperiz Sinovas L
H. General Universitario Santa Lucía de Cartagena

La glucogenosis tipo III es una enfermedad de herencia **autosómica recesiva**, causada por **déficit de amilo-1,6-glucosidasa** enzima necesaria para la liberación de la glucosa del **glucógeno**, causando el **acumulo** del mismo.



- Aumento de la acumulación de glucógeno muscular
- Menor disponibilidad de energía (inhibición de la lipólisis).
- Deterioro por el papel del hiperinsulinismo en la miocardiopatía

→Nutrición enteral nocturna (sonda de gastrostomía)
→Carbohidratos de absorción lenta (Almidón crudo de Maíz-ACM)

Caso clínico:

Niña de 16 años diagnosticada a los **6 meses** con confirmación genética de Glucogenosis tipo IIIa por **crisis convulsivas asociadas a hipoglucemias** → **sonda nasogástrica** colocando a los 13 meses sonda de **gastrostomía** +suplementos de **dextrinomaltosa**→ 18 meses que comienza con **almidón crudo de maíz**.

- ✓Controles de transaminasas y función hepática.
- ✓Sin hipoglucemias

Desde los 14 meses **miocardiopatía hipertrófica obstructiva** tabique interventricular de 28 mm (z-score +6,35 DE).
xNecesidad de B-bloqueantes
xDisminución de la capacidad funcional

Debido a la mala progresión, planteamos inicio de dieta cetogénica modificada de Adkins.

Dieta habitual **150-200 g de carbohidratos diarios** en forma de ACM + alimentación habitual → *Controlada con sensor de monitorización continua de glucemia* se progresó hasta **reducir un 75-80%** los aportes de carbohidratos a **35 g/día** (8-16% VCT).

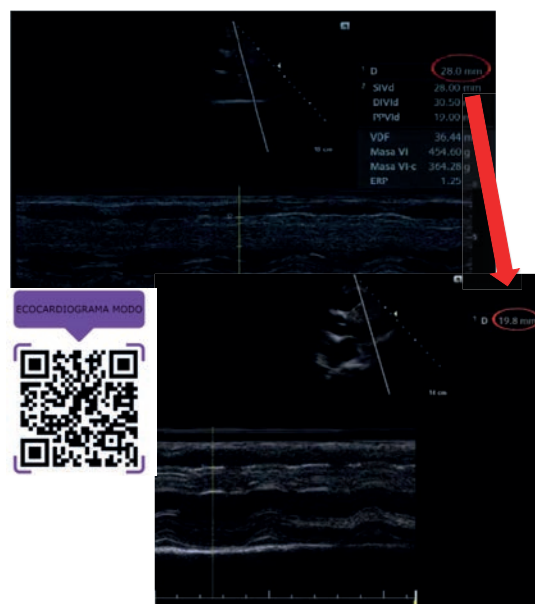
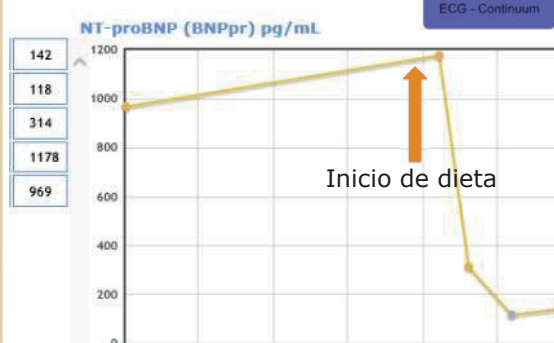
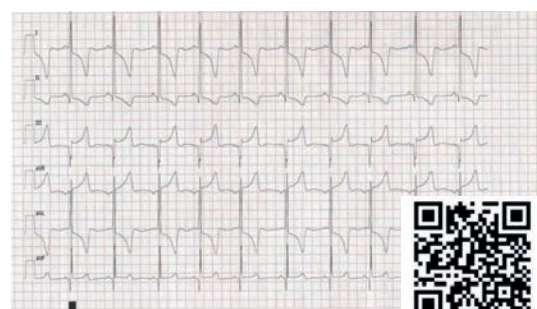
A los 6 meses...

✓**Mejoría de los parámetros analíticos de daño cardiaco/muscular:**

↓89% del NT-proBNP [1178 → 118 pg/MI]
↓22% de CK [2356 →1857 U/L]

✓**Ecográficos:** disminución en 7 mm de espesor del septo interventricular

No se han objetivado complicaciones como hipoglucemias, pancreatitis, vómitos ni litiasis aunque sí ha presentado **incremento de un 58% de sus cifras de colesterol total** asociado a un aumento en el consumo de grasa saturada en su dieta y **repunte en cifras de transaminasas** sin otros datos de afectación hepática.



USO DE DIETA CETOGÉNICA EN PACIENTES CON BOTÓN GÁSTRICO: UNA ALTERNATIVA DESEABLE

Íñigo Gil J, Rivero de la Rosa MC, Balboa Vega MJ, Cuadrado Caballero MC, Castillo Reguera Y.
Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla



INTRODUCCIÓN

El abordaje de la **epilepsia refractaria infantil** supone un reto complejo. El uso de la **dieta cetogénica** en estos casos, ha supuesto un gran avance debido a sus buenos resultados y mejora de la calidad de vida de pacientes y familias. El uso en aquellos con gastrostomía permite además un mejor control, manejo, aceptabilidad, y cumplimiento por parte de las familias. .



Mujer de 10 años con **encefalopatía multiquistica connatal** que cursa con:

- Teraparesia espástico-distónica de predominio izquierdo.
- Trastorno del desarrollo de la inteligencia.
- Disfagia orofaríngea neurógena (DOF)
- Epilepsia refractaria (ER) con crisis mioclónicas de miembros y párpado de hemisferio izquierdo.



- **10 meses**: Inicio **FAE**.
- **2 años**: **PEG** por DOF y desnutrición.
- **Refractariedad** de crisis (frecuencia diaria y generalizadas) pese a terapia de hasta **4 FAEs**.
- **8 años**: Inicio **dieta cetogénica** (DC) **3:1** con fórmula específica por PEG → Mejoría crisis y función cognitiva.
- **10 años**: Ausencia completa de crisis con **retirada total de FAEs**.



Niño de 6 años con diagnóstico genético a los 4 de **mutación de gen FOXG1** (variante de síndrome de Rett):

- Microcefalia.
- Hidrocefalia triventricular.
- Retraso psicomotor global grave.
- DOF.
- ER (crisis tónico-clónicas y ausencias).



- **3 años**: Inicio **FAE**.
- **4 años**: **PEG** por DOF y desnutrición.
- Refractariedad de crisis (más de 30 crisis diarias) pese a terapia de 3 FAEs.
- **6 años**: inicio **DC ratio 3:1** con fórmula específica por PEG → Mejor conexión con el medio, capacidad comunicativa y cognitiva. Disminución de un tercio de crisis y en intensidad.
- **6 años**: Mantiene un **único FAE**.



CONCLUSIONES

El inicio de DC en estos pacientes se comportó como una terapia eficaz. El PEG facilitó el cumplimiento y el alcance de los objetivos, mejorando el control de la epilepsia, función cognitiva y su calidad de vida y reduciendo el número de consultas a servicios de urgencias, ingresos hospitalarios y exámenes complementarios;

Mejoría clínica y bioquímica tras la instauración de una dieta controlada en grasa en tres pacientes con hipofibrinogenemia, hipertransaminasemia e hipolipemia

Silvia Meavilla Olivas, Beatriz Minguez Rodriguez, Mariela De los Santos Pelegrin, Camila García Volpe, Natalia Egea Castillo, Mireia Termes Escale, Cristina Molera Busoms, Javier Martín de Carpi. Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Hospital Sant Joan de Déu.

INTRODUCCIÓN:

La hipofibrinogenemia hereditaria con hipobetalipoproteinemia, es una enfermedad ultra-rara predisponente a hepatopatía crónica de gravedad variable. Los tratamientos descritos hasta la fecha son el ácido ursodesoxicólico (UDCA) y la carbamacepina, con respuesta irregular. Se describe la respuesta clínica y analítica de una dieta controlada en grasa (30% de las calorías con un 10% de ácidos grasos de cadena larga, 1% ácidos grasos esenciales) en tres pacientes con hipofibrinogenemia, hipertransaminasemia e hipolipemia, uno confirmado genéticamente.

RESUMEN DE LOS CASOS

Caso 1: Niño de 4 años derivado por apo/hipobetalipoproteinemia. Hipofibrinogenemia sin filiar diagnosticada casualmente en preoperatorio objetivando posteriormente alteraciones lipídicas. Asocia deposiciones pastosas/flotantes alternadas con patrón normal, abdominalgia generalizada autolimitada. Exploración normal. Laboratorio: Tiempo de protrombina (TP) 58,1%, Fibrinógeno <1,6g/L, fibrinógeno (Clauss) <0,5g/L (1,5-3,5), Trigliceridos 11 mg/dL, Colesterol total 46 mg/dL, Apolipoproteína B 143mg/dL (440-1120), Alanino-aminotransferasa (ALT) 262UI/L, Aspartato-aminotransferasa (AST) 253UI/L, Vitamina E 8,5umol/L (13.4 - 36.4), prealbúmina 183 mg/l. Ecografía abdominal normal. Genética de hipobetalipoproteinemia: negativa. Ante mantenimiento de hipertransaminasemia, hipofibrinogenemia y déficit de apoB, se amplía exoma detectando mutación en heterocigosis en el gen FGG (p.Arg401Trp/c.1201C>T). Biopsia hepática: inclusiones intracitoplásmicas hepatocitarias. Fibroscan normal. Inicia dieta, vitaminas liposolubles y UDCA, con mejoría del hepatograma y perfil lipídico, sin cambios en el fibrinógeno, mantenidos en la actualidad. Figura 1.

Caso 2: Niño de 17 meses con hipertransaminasemia y coagulopatía desde los 11 meses, tras analítica por estudio alergológico. Asintomático. Exploración normal. Analítica: TP 50 %, Fibrinógeno 0.9g/L, Clauss 0,8g/L, Trigliceridos 22mg/dl, Colesterol total 64mg/dL, Apolipoproteína B 143 mg/dL, ALT 415UI/L, AST 211 UI/L, Vitamina E 8 umol/L, prealbúmina 95 mg/l, Apo B normal. Estudio de hepatopatía autoinmune, infecciosa, alfa-1 antitripsina y de depósito negativo, ecografía abdominal normal. Discreta mejoría tras inicio de UDCA. Ante la sospecha de enfermedad por depósito de fibrinógeno se cursa genética que es negativa. Biopsia hepática no concluyente. Ante triado de hipofibrinogenemia, hipertransaminasemia e hipodislipemia se inicia dieta controlada en grasa junto con nutrición enteral controlada en grasa y rica en MCT, con mejoría del hepatograma y lípidos sin cambios en el fibrinógeno. Empeoramiento puntual por no cumplimiento de la dieta. Figura 2.

Caso 3: Niña de 3 años, hermana del caso dos, con hipertransaminasemia tras estudio familiar. Asintomática. Exploración normal. Analítica: TP 60 %, Fibrinógeno 2 g/L, Clauss 1,3g/L, Trigliceridos 37mg/dl, Colesterol total 104 mg/dl, ALT 102 UI/L, AST 64 UI/L, Vitamina E 13 umol/L, Vitamina A 0.26 ug/ml. Se inicia tratamiento con UDCA y dieta con mejoría de la hipertransaminasemia y dislipemia.

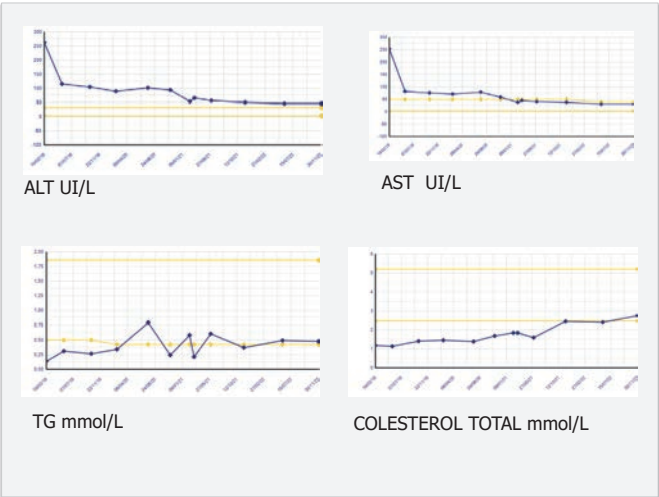


Figura 1

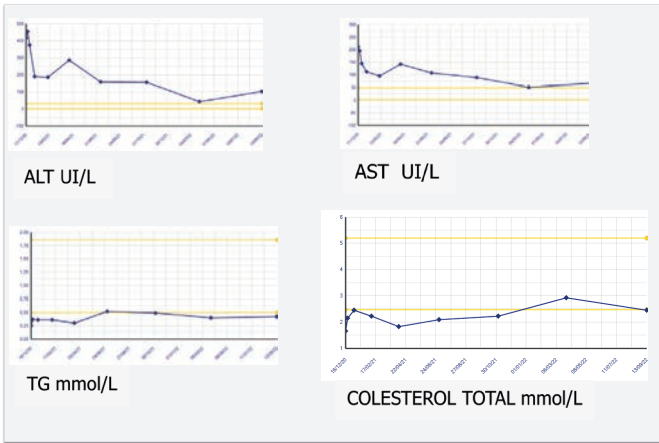


Figura 2

CONCLUSIONES:

La dieta controlada en grasa es un tratamiento efectivo y seguro en pacientes con hipofibrinogenemia hereditaria con hipobetalipoproteinemia, así como en pacientes con hipofibrinogenemia, hipertransaminasemia e hipolipemia de otro origen, evidenciado mejoría en los perfiles hepático y lipídico, sin cambios en el fibrinógeno, en nuestros pacientes.

ESTANCAMIENTO PONDERAL Y REGRESIÓN DEL DESARROLLO PSICOMOTOR

Alonso Vicente C ¹, Vázquez Martín S ², Castro Rey M ², Marugán de Miguelsanz JM ¹

¹ Unidad de Gastroenterología y Nutrición Infantil. ² Unidad de Neurología Infantil. Hospital Clínico Universitario de Valladolid

MOTIVO DE CONSULTA : Varón de 4 meses remitido por dificultades de alimentación y estancamiento ponderal

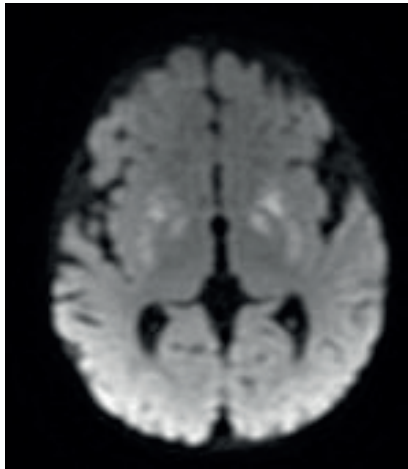
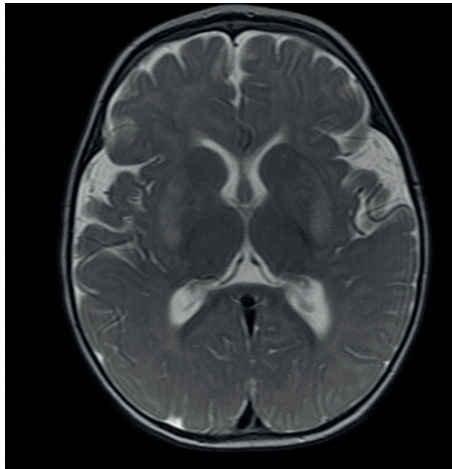
ANTEDECENTES: Padres sanos no consanguíneos, G4A1V3. Tercer hijo, hermanos sanos.

Embarazo controlado, preeclampsia en tratamiento con AAS. Serologías negativas. EG 41 + 5 semanas, peso adecuado para edad gestacional. Parto vaginal, una circular de cordón. Apgar 8/10. pH arteria umbilical: 7,16. Reanimación tipo 1. Cribado metabólico neonatal negativo. Lactancia materna exclusiva. No alergias conocidas, vacunas según calendario.

CUADRO CLÍNICO: En primera valoración se aprecia estancamiento ponderal con descenso de p10 a p3 con longitud y perímetro cefálico en p50, exploración física normal y desarrollo psicomotor acorde. Se revisa técnica de lactancia y se pautan suplementos con fórmula de inicio. A los 6 meses de vida muestra **empeoramiento nutricional** con una llamativa **hipotonía** muscular, **discinesias** orofaciales y **regresión del desarrollo psicomotor**. Sucesivamente vómitos, rechazo agudo de la alimentación.

EXPLORACIÓN FÍSICA (Stand OMS 2006/2007)

Peso 6.5 kg (P2, -2,11DE),
Longitud 68.5 cm (P45, -0,12DE)
Pc 43.5 (P40, -0,26DE)
Índice de Waterlow (peso) 79,78%
Índice de Waterlow (talla) 99,61%
Índice nutricional (Shukla) 79,52
Bien hidratado y perfundido. Pálido, sin lesiones cutáneas.
ACP normal. No distrés respiratorio. Quejido intermitente.
Abdomen blando y depresible sin masas, reborde hepático un través, no esplenomegalia.
Somnoliento pero reactivo a estímulos.
Fontanela normotensa. Hipotonía generalizada.
Episodios de distonía. Discinesias orofaciales.
Temblor episódico. Clonus bilateral.



Afectación predominante de ganglios basales con respeto de tálamos con hiperintensidad en T2 y restricción a la difusión.

EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS:

Hipoglucemia e hipercetonemia, acidosis metabólica, lactato 2.78 mmol/L
Hipertransaminasemia GOT 1376 U/L GPT 1493 U/L sin colestasis, hiperamoniemia ni coagulopatía.
Ceruloplasmina, vitamina B12, fólico y CK en límites normales.
Hemograma sin alteraciones significativas Frotis de sangre periférica sin alteraciones.
Despistaje infeccioso negativo.
Ecografía abdominal y cardíaca normales.
RMN cerebral afectación de putamen y globus pálidos. Espectroscopia normal.
EEG, estudio periférico, PEVs y fondo de ojo normales.
Estudio metabólico ampliado no concluyente.
Ante cuadro compatible con **síndrome Leigh-like** se solicita estudio genético dirigido:
mutación en homocigosis del gen HIBCH (deficiencia de 3-hidroxisobutiril-CoA hidrolasa)
Se repite estudio metabólico :
Excreción elevada de ácido **2,3-dihidroxi-2-metilbutírico** en orina (95 mmol/mol de creatinina)
Elevación de **2-carboxipropilcisteína-carnitina** (0,96 mmol/mol de creatinina)

EVOLUCIÓN

Mejoría clínico-analítica mediante dieta absoluta y aporte de glucosa parenteral. Rápida normalización de transaminasas. Se pauta **dieta restringida en proteínas y exenta de valina** (con fórmula exenta de isoleucina, leucina y valina, fórmula semielemental y fórmula exenta de proteínas para unos aportes totales de 1.2 gr/kg y 100 kcal/kg) mediante SNG, bien tolerada.
Recibe suplementos de Leucina e Isoleucina, Carnitina, coenzima Q10, Tiamina, Biotina, y tratamiento con Trihexifenidilo
Adecuada evolución ponderoestatural y mejoría a nivel neurológico sin nuevas descompensaciones.

COMENTARIOS

El **defecto de 3-hidroxisobutiril-CoA hidrolasa** constituye un raro desorden del catabolismo de la valina (hasta la fecha se han reportado 34 pacientes) con una presentación clínica inicial similar a las enfermedades mitocondriales, lo que constituye un reto diagnóstico. El pilar del tratamiento lo constituye la dieta exenta en dicho aminoácido, por lo que un diagnóstico precoz y el abordaje multidisciplinar del paciente se consideran fundamentales.

MANIFESTACIONES DIGESTIVAS DEL SÍNDROME DE PEARSON Y KEARNS-SAYRE: EXPERIENCIA EN NUESTRO CENTRO

Beatriz Mínguez Rodríguez¹, Silvia María Meavilla Oliva¹, Mariela Mercedes De los Santos¹, Camila García Volpe¹, Natalia Egea Castillo¹, Mireia Termes Escale¹, María del Mar O’Callaghan Gordo², Javier Martín de Carpi¹

¹Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

²Unidad de Enfermedades Metabólicas. Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Pearson (SP) es una enfermedad rara causada por una delección única en el DNA mitocondrial caracterizada por anemia sideroblástica refractaria y disfunción pancreática exocrina. Algunos pacientes con SP desarrollan el síndrome de Kearns- Sayre (SKS), una enfermedad mitocondrial multisistémica caracterizada por oftalmopatía (oftalmoplejía y retinosis pigmentaria (RP)), pérdida auditiva, ataxia cerebelosa y bloqueo cardíaco. Presentamos 4 pacientes diagnosticados de SP, 3 de los cuales desarrollaron SKS.

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio descriptivo retrospectivo de cuatro pacientes diagnosticados de dichas enfermedades mediante revisión de sus historias clínicas.

RESULTADOS

Cuatro pacientes (3 varones, 1 mujer) diagnosticados de SP o SKS han sido seguidos en nuestro centro durante una media de tiempo de 11,66 años (3,56 – 10,86 años), uno fallecido con 11 años.

DIAGNÓSTICO

Edad media 6,71 años (1,17-14,5 años).

Tres pacientes presentaban afectación ocular (todos ptosis palpebral y dos RP) y estancamiento ponderal (media de peso de -2.77 DE, -2.55 a -3.21; media de talla -3.19 DE, -2.24 a -4.03DE; Índice de masa corporal (IMC) – 2.1, -2.03 a -2.24 DE). Diarrea en 3 al diagnóstico, sólo uno elastasa fecal (EF) baja requiriendo suplementación con lipasa pancreática durante su seguimiento. Otro paciente desarrolló IPE transitoria a los 34 meses y en el tercero la diarrea se resolvió espontáneamente sin evaluar la EF. El diagnóstico del paciente restante fue más temprano (14 meses), tras estudio de anemia sideroblástica refractaria presentando a los 4 años estancamiento pondoestatural (peso -2.64 DE, talla – 3.78 DE) e IPE, con desarrollo a los 8 años de oftalmopatía, hipoacusia y ataxia.

SEGUIMIENTO

Durante el seguimiento, tres han requerido gastrostomía con una edad media de 8.72 años (5,31-11,42 años) por escasa ingestas y/o rechazo, descartándose disfagia por afectación de la seguridad. Posteriormente mantuvieron estancamiento pondoestatural con un peso medio de -2.88 DE (-2.79 a -2.99 DE) y de talla de -5.14 DE (rango -3.99 a -6.11), pero con IMC medio de -1.5 DE (-0.88 a -1.88 DE). Dos pacientes han presentado cuadros de vómitos requiriendo farmacoterapia con procinético y/o antiácido. En 3/4 se instauró dieta de bajo índice glucémico con aceite MCT. Un paciente, a los 2 años del diagnóstico, requirió trasplante renal por insuficiencia renal asociando un síndrome nefrótico y diabetes insulino-dependiente. A nivel neurológico 3 han presentado debilidad motora y ataxia progresiva perdiendo la deambulación.

Diagnóstico					Fenotipo							Actualidad			
Sexo	Edad (años)	Peso	Talla	IMC	Insuficiencia pancreática	Disfagia	Dispositivo de nutrición enteral	Afectación ocular	Hipoacusia	Afectación neurológica	Afectación renal	Edad (años)	Peso	Talla	IMC
Varón	14,5	-2,57	-2,45	-2,24	SI	NO	NO	Retinopatía pigmentaria (13 años)	No	SI (14 años)	Trasplante renal	18	- 2,07	-2,82	-1,12
Varón	1,88	-3,21	-3,15	-2,03	Transitoria	Eficacia	Botón gástrico (5,31 años)	No	No	No	No	5,5	-2,79	-5,35	-0,88
Varón	1,17	-1,73	-1,56	-0,89	SI	Eficacia	Sonda nasogástrica (11,43 años)	Ptosis palpebral y oftalmoplejía (9 años) Retinopatía (10 años)	Si	SI (8 años)	No	Fallecido a los 11 años	-2,99	-6,11	-1,78
Mujer	9,32	-2,55	-4,03	-2,04	NO	Eficacia y seguridad	Botón gástrico (9,45 años)	Ptosis y retinosis pigmentaria (8 años)	No	Si	Si	14,5 años	2,86	-3,99	-1,88

CONCLUSIONES

Tanto el SP como el SKS son mitocondriopatías con gran variabilidad fenotípica que puede afectar de forma variable a distintos órganos. A nivel digestivo la mayoría presentan estancamiento pondoestatural multifactorial de difícil manejo incluso tras gastrostomía secundario a disfagia por falta de eficacia. También la diarrea secundaria a IPE persistente o transitoria y las alteraciones de la motilidad fueron frecuentes en nuestros pacientes.

Cuándo darle de comer es una auténtica pesadilla

JM. Riera Llodra. LF. Bunce, L. Nofuentes Prieto, A. Rosell Camps, R. Díez Dorado, Unidad de gastroenterología, hepatología y nutrición pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Son Espases (HUSE), Palma, España.

- Los síntomas de **la disfunción de modulación o integración sensorial** pueden con frecuencia presentarse como parte de las manifestaciones del Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad (TDAH) y a menudo se considera que son una de las características más comunes de los Trastornos del Espectro Autista (TEA).
- Sin embargo, este desorden puede presentarse por sí sólo sin que coexista con algunos de los anteriores diagnósticos, inclusive algunos niños pueden ser erróneamente diagnosticados con TDAH o TEA. El tratamiento incluye como primera medida el reconocimiento y la terapia ocupacional (TO) así como psicología y logopedia

OBJETIVOS:

- Describir las características clínicas de los pacientes recientemente diagnosticados de disfunción de modulación sensorial en la consulta de Gastroenterología

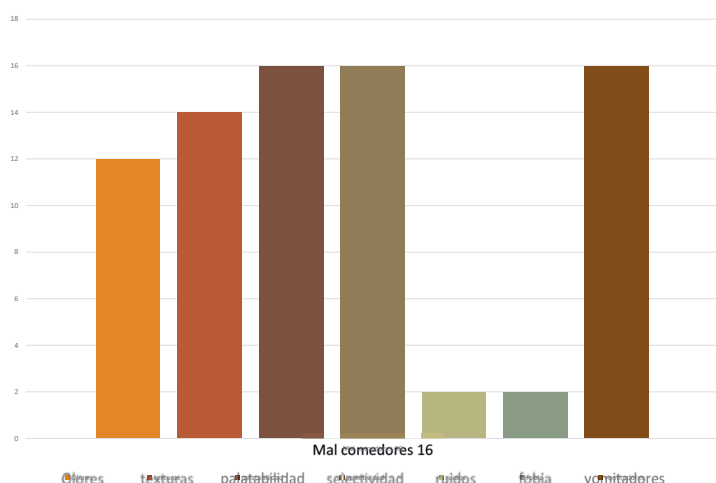
MATERIAL Y METODOS

- Revisión retrospectiva de las historias clínicas de los menores diagnosticados desde enero 2022 a diciembre 2022, que han iniciado TO, remitidos desde la Consulta de Gastroenterología.

RESULTADOS

- Se identifican un total de 16 pacientes de edades comprendidas entre 7 meses y 15 años, con una media de edad de 3,1 años. Todos fueron remitidos a Consulta de Gastroenterología por “mal comedores” o comedores selectivos

Clínica



Características

- Prematuridad (7/16) (5/16 <32 SG, SNG)
- Bajo peso <p3 (2/16)
- Rasgos TEA (6/16) - Diagnóstico TEA (5/16)
- TDAH (2/16)
- Seguimiento por Psicología (16/16)
- Estimulación precoz (7/16)

CONCLUSIONES:

La disfunción de integración sensorial debemos sospecharla en pacientes considerados mal comedores que presentan otros síntomas sensoriales. No es exclusivo de pacientes con rasgos TEA . El **conocimiento de la entidad** es fundamental para llegar a un manejo y tratamiento óptimos con TO como primer escalón

Maralixibat mejora el crecimiento en pacientes con síndrome de Alagille: un análisis de 4 años

Binita M Kamath,¹ Douglas B Mogul,² Marshall Baek,² Tiago Nunes,³ Esther Leon,³ Pamela Vig²

¹División de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición, Hospital for Sick Children y Universidad de Toronto, Toronto, ON, Canadá; ²Mirum Pharmaceuticals, Inc. Foster City, CA, EE. UU.; ³Mirum Pharmaceuticals, Inc., Basel, Suiza

Introducción

- El síndrome de Alagille (SA) es una enfermedad multiorgánica, autosómica dominante, debilitante y rara, que suele diagnosticarse durante los primeros 3 meses de vida.^{1,2}
- Los síntomas del SA incluyen la restricción del crecimiento, además del prurito colestásico que afecta de manera negativa a la calidad de vida.²⁻⁴
- Maralixibat (MRX), inhibidor del transportador ileal de ácidos biliares (iTIAB), está aprobado para el tratamiento del prurito colestásico en pacientes de ≥ 1 año con síndrome de Alagille (SA) en EE. UU.⁵ y de ≥ 2 meses en la UE.⁶
- Maralixibat se relaciona con una mejora de la supervivencia sin eventos en esta población, lo que sugiere que el fármaco podría mejorar los resultados de la enfermedad hepática más allá del control del prurito en el SA.^{7,8}

Objetivo

- Evaluar el impacto a largo plazo del tratamiento con maralixibat sobre el crecimiento y el estado nutricional de los pacientes con SA.

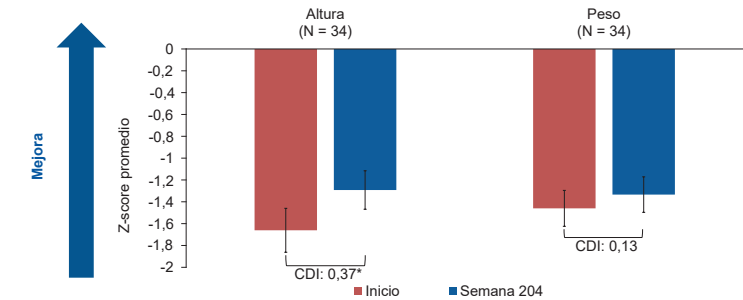
Resultados

Tabla 1. Datos demográficos y características iniciales del paciente.

	N = 34
Edad, años (DE)	6,7 (3,82)
Sexo masculino, n (%)	18 (52,94)
Duración del tratamiento, meses (DE)	58,61 (6,39)
Peso, kg (DE)	21,14 (10,94)
Z-score de peso (DE)	-1,46 (0,95)
Altura, cm (DE)	112,8 (23,29)
Z-score de altura (DE)	-1,66 (1,17)
ABs, $\mu\text{mol/l}$ (DE)	184,23 (151,96)
Puntuación ItchRO(Obs), promedio matinal semanal (DE)	2,57 (0,80)
Puntuación de la escala de rascado del médico (DE)	3,10 (0,86)

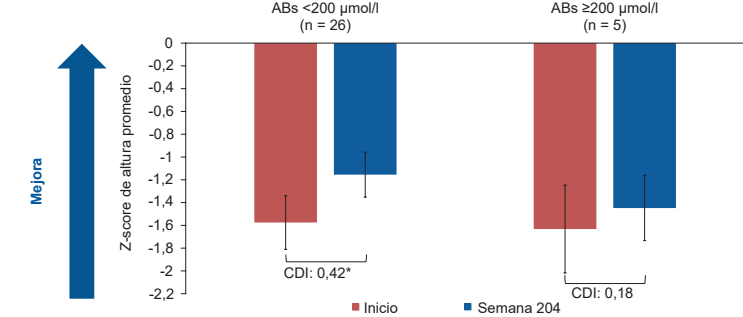
ItchRO(Obs): resultado notificado de prurito (observador); ABs: ácido biliar sérico; DE: desviación estándar.

Figura 1. Cambio desde el inicio en los Z-score de altura y el peso con el tratamiento con maralixibat



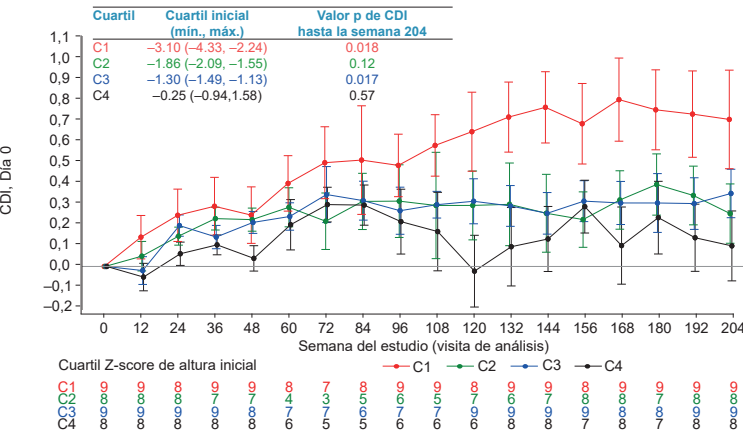
- *p = 0,0004. CDI: cambio desde el inicio.
- El Z-score de altura promedio aumentó desde el inicio hasta la semana 204 (p = 0,0004; **Figura 1**).
- No se observó ningún cambio significativo en el Z-score de peso promedio entre el inicio y la semana 204 (**Figura 1**).

Figura 2. Relación entre el ABs y la altura



- *p = 0,001. CDI: cambio desde el inicio; ABs: ácido biliar sérico.
- El Z-score de altura promedio aumentaron de manera significativa desde el inicio hasta la semana 204 en pacientes con una respuesta de ABs (<200 $\mu\text{mol/l}$) en la semana 48 (p = 0,001; **Figura 2**).
- No hubo ningún cambio significativo en el Z-score de altura en pacientes con ABs $\geq 200 \mu\text{mol/l}$ (**Figura 2**).

Figura 3. Se observó un mayor aumento de altura en pacientes con altura inicial más baja

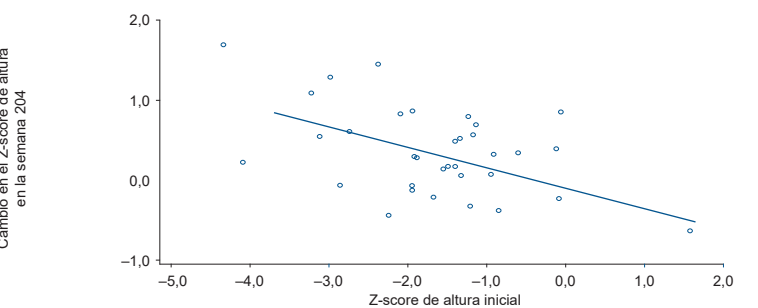


CDI promedio ($\pm$ EE) en el Z-score de altura de acuerdo con el cuartil del Z-score de altura inicial.
CDI: cambio desde el inicio; EE: error estándar.

Métodos

- Se evaluaron los Z-score de altura y peso en pacientes que participaron en tres estudios clínicos (y sus extensiones abiertas a largo plazo) sobre maralixibat para el tratamiento del prurito colestásico en el SA:⁹⁻¹³
- Los estudios LUM001-301 (NCT02057692) y LUM001-302 (NCT01903460) fueron ensayos de fase II, aleatorizados, controlados con placebo y de 13 semanas de duración.
- Los estudios LUM001-305 (NCT02117713) y LUM001-303 (NCT02047318) fueron estudios opcionales de extensión del tratamiento a largo plazo de los estudios LUM001-301 y LUM001-302, respectivamente.
- El estudio LUM001-304 (NCT02160782) fue un estudio de 48 semanas con un período de retiro aleatorio del medicamento de 4 semanas, seguido de un estudio de extensión abierta a largo plazo.
- Se incluyeron en el análisis a los pacientes que se sometieron a evaluaciones tanto en el inicio como en la semana 204 de los ocho parámetros (Z-score de altura, Z-score de peso, albúmina, bilirrubina directa, bilirrubina total, colesterol, ácido biliar sérico [ABs] y 7 α -hidroxí-4-colesten-3-ona [C4]).
- Se dividió a los pacientes en cuatro subgrupos en base a los cuartiles (C1, C2, C3 y C4) del Z-score de altura o de peso iniciales.
- Se utilizaron coeficientes de correlación de Spearman y Pearson, además de pruebas t, para evaluar la relación entre la altura y otros parámetros que se relacionan con el crecimiento.

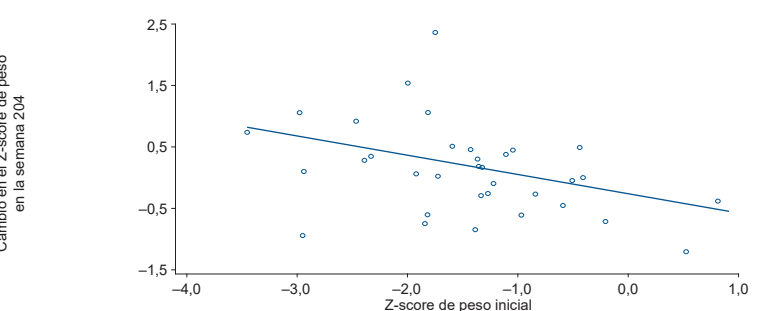
Figura 4. Se observó una correlación importante entre el cambio en la altura y la altura inicial



Valor p de Shapiro-Wilk de normalidad en el inicio = 0,4490; el cambio en la semana 204 = 0,7850. Coeficiente de correlación de Pearson: -0,4801 (p = 0,004); coeficiente de correlación de Spearman: -0,3231 (p = 0,0623).

- Se observó una correlación significativa entre el cambio en la altura y la altura inicial en toda la cohorte (desde el inicio hasta la semana 204; r de Pearson = -0,48; p = 0,004; **Figura 4**).

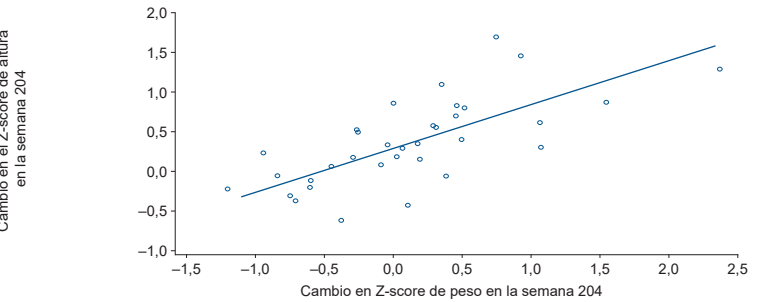
Figura 5. Se observó una correlación importante entre el cambio en el peso y el peso inicial



Valor p de Shapiro-Wilk de normalidad en el inicio = 0,7748; el cambio en la semana 204 = 0,2694. Coeficiente de correlación de Pearson: -0,3936 (p = 0,02); coeficiente de correlación de Spearman: 0,4093 (p = 0,0162).

- Se observó una correlación significativa entre el cambio en el peso y el peso inicial en toda la cohorte (desde el inicio hasta la semana 204; r de Pearson = -0,39; p = 0,02; **Figura 5**).

Figura 6. Los mayores cambios en la altura se relacionan con los mayores cambios en el peso después del tratamiento con maralixibat



Valor p de Shapiro-Wilk de normalidad para el peso = 0,2694; para la altura = 0,7850. Coeficiente de correlación de Pearson: 0,6946 (p < 0,0001); coeficiente de correlación de Spearman: 0,7345 (p < 0,0001).

- Se observó una correlación significativa entre el cambio en el Z-score de altura y el cambio en el Z-score de peso en toda la cohorte (desde el inicio hasta la semana 204; r de Pearson = 0,69; p < 0,0001; **Figura 6**).

Estado nutricional

- No hubo cambios más allá del tratamiento estándar en los aportes suplementarios durante el estudio.
- No hubo ningún cambio evidente en los niveles de vitamina D o de albúmina durante el tratamiento.

Conclusiones

- Los pacientes con SA suelen presentar importantes déficits de crecimiento.
- Los pacientes con SA tratados con maralixibat a largo plazo (hasta cuatro años) mostraron un beneficio significativo de mejora en la altura.
- Los pacientes con menores valores de Z-score de altura y peso en el inicio presentaron las mayores mejoras en los Z-score de altura y peso.
- Los sujetos que alcanzaron la mayor ganancia de peso también alcanzaron el mayor crecimiento en altura.
- Los pacientes tratados con maralixibat que alcanzaron un umbral de ABs <200 $\mu\text{mol/l}$ presentaron una mayor altura acelerada, lo que sugiere que la homeostasis de ácidos biliares puede facilitar la mejora en los déficits de altura.
- Se necesitan más análisis, incluida una comparación con una cohorte de historia natural de pacientes con SA, para caracterizar por completo el impacto del tratamiento con maralixibat sobre el crecimiento.

1. Baiti M, Kamath BM, Chitambar D. Alagille syndrome: clinical perspectives. *Appl Clin Genet*. 2018;10:75-82.
2. Kamath BM, Baiti M, Houwen R, et al. Systematic review: The epidemiology, natural history, and burden of Alagille syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2018;67:148-156.
3. Kamath BM, Chitambar D, Houwen R, et al. Quality of life and its determinants in a multicenter cohort of children with Alagille syndrome. *J Pediatr*. 2019;197:360-368.e4.
4. Baiti M, Houwen R, Kamath BM, et al. Health status of patients with Alagille syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2019;67:759-765.
5. LUMARX (maralixibat) [información de prescripción]. Foster City, CA: Mirum Pharmaceuticals, Inc.; abril de 2022.
6. LUMARX (maralixibat) [resumen de características del producto]. Amsterdam, Países Bajos: Mirum Pharmaceuticals, Inc.; diciembre de 2022.
7. Hansen BE, Vandehei SM, Vig P, et al. Application of real-world evidence analysis: A 6-year event-free survival analysis in Alagille syndrome of the GATA clinical research database and maralixibat treated patients. *At the ASLD The Liver Meeting™ Digital Experience (TLME, Virtual)*. 12-15 de noviembre de 2021; EE. UU.
8. Baiti M, Kamath BM, Chitambar D, et al. Factores pronósticos de la supervivencia sin eventos de 4 años en pacientes con síndrome de Alagille tratados con maralixibat: un subanálisis del TAM. *At the ASLD The Liver Meeting™ Digital Experience (TLME, Virtual)*. 12-15 de noviembre de 2021; EE. UU.
9. ClinicalTrials.gov. (28 de marzo de 2019) [enlace clínico]. Consultado el 24 de febrero de 2023. <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/study/NCT02057692>
10. ClinicalTrials.gov. (28 de marzo de 2019) [enlace clínico]. Consultado el 24 de febrero de 2023. <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/study/NCT01903460>
11. ClinicalTrials.gov. (1 de julio de 2021) [enlace clínico]. Consultado el 24 de febrero de 2023. <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/study/NCT02117713>
12. ClinicalTrials.gov. (19 de noviembre de 2021) [enlace clínico]. Consultado el 24 de febrero de 2023. <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/study/NCT02047318>
13. ClinicalTrials.gov. (14 de julio de 2021) [enlace clínico]. Consultado el 24 de febrero de 2023. <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/study/NCT02160782>

Los autores desean agradecer a los participantes en ensayo clínico, a sus familias y a los investigadores por su participación en los estudios clínicos (TCL, IMAGINE E, IMAGO, IMAGINE e ICONIC). Maralixibat es propiedad de Mirum Pharmaceuticals, Inc. Este análisis fue financiado por Mirum Pharmaceuticals, Inc. La redacción de este artículo ha contado con el apoyo de la Dra. Jemi Fagan, doctora en Medicina, y la Dra. Islay Steele, doctora en Medicina, de Health Interactions, y fue financiado por Mirum Pharmaceuticals, Inc.

B M Kamath ha recibido becas educativas sin restricciones de Mirum Pharmaceuticals, Inc. y Abbvie Pharma, Inc. y es consultor de Mirum Pharmaceuticals, Inc., Abbvie Pharma, Inc., Auden Therapeutics, Inc. y Third Rock Ventures. D B Mogul, M Baek, T Nunes, E Leon y P Vig son empleados y accionistas de Mirum Pharmaceuticals, Inc.

INCIDENCIA DE COLESTASIS INTRAHEPÁTICA FAMILIAR PROGRESIVA EN LOS ÚLTIMOS 6 AÑOS EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Verónica Hidalgo Hidalgo, Nerea Moya Quesada, Melinda Moriczi, Rafael Galera Martínez, Manuel Martín González, Encarnación López Ruzafa

Introducción

- La colestasis intrahepática familiar progresiva (CIFP) abarca un conjunto de enfermedades hereditarias caracterizadas por defectos en la secreción de bilis, que condicionan colestasis precoz.
- La **incidencia descrita** en la bibliografía es de **1:50.000 recién nacidos/año**.
- El diagnóstico definitivo es genético; y suelen tener mal pronóstico, con progresión del daño hepático y necesidad de trasplante a edad temprana.
- Se distinguen **6 tipos**, siendo más frecuentes la CIFP tipo 1, 2 y 3.

Objetivo y método

- Revisar las características clínicas, analíticas, genética, tratamiento y evolución de los **pacientes diagnosticados de CIFP** en nuestra provincia
- Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes pediátricos con CIFP diagnosticados en un hospital terciario en el periodo **2016-2022**. Se analizaron características clínicas, diagnósticas, tratamiento y evolución.

Resultados

Diagnósticos CIFP 2016-2022: Sintomatología y datos analíticos al diagnóstico

	Alteración genética	Edad al diagnóstico	Signos y síntomas al diagnóstico	Hallazgos analíticos
CIFP tipo 1	Gen ATP8B1	2 meses	Prurito e irritabilidad. Hepatomegalia	Colestasis + hipertransaminasemia (GGT normal)
CIFP tipo 2	Gen ABCB11 (variante c.617-619delTTA no descrita)	9 meses	Prurito e irritabilidad. Hepatomegalia	Coagulopatía grave (INR 21) Colestasis + hipertransaminasemia (GGT normal)
CIFP tipo 2	Gen ABCB11 (variante c.617-619delTTA no descrita)	1 mes	Prurito e irritabilidad	Colestasis + hipertransaminasemia (GGT normal)
CIFP tipo 4	Gen TJP2	13 meses	Prurito. Hepatomegalia	Colestasis + hipertransaminasemia (GGT normal)
CIFP tipo 5	Gen NR1H4	27 meses	Desnutrición y hepatomegalia	Colestasis + hipertransaminasemia (GGT normal)

Incidencia
1,1 : 10.000
recién nacidos /año



Evolución

Trasplante hepático (2/5 pacientes)	Soporte nutricional parenteral (2/5 pacientes)
CIFP tipo 1 (edad 14 meses)	CIFP tipo 1 (actual)
CIFP tipo 5 (edad 4,5 años)	CIFP tipo 5

Estado actual

	Edad actual	Clínica actual	Tratamiento	Función hepática	Estado Nutricional
CIFP tipo 1	3 años y 2 meses	Diarrea crónica secretora post-trasplante hepático	Colestiramina, lipasa pancreática, vitaminas liposolubles	Hipertransaminasemia moderada	Peso -1.0 DE, talla -2.1 DE (OMS)
CIFP tipo 2	2 años y 4 meses	Prurito refractario	Odevixibat AUDC*, fenobarbital, rifampicina, vitaminas liposolubles	Normalización	Peso 0.2 DE, talla -0.9 DE (OMS)
CIFP tipo 2	5 años	Asintomático	AUDC*	Normalización	Peso 2 DE, talla 1.4 DE (OMS)
CIFP tipo 4	4 años y 3 meses	Prurito leve	AUDC*, rifampicina, vitaminas liposolubles	Hipertransaminasemia leve	Peso 0.8 DE, talla -1.0 DE (OMS)
CIFP tipo 5	5 años y 3 meses	Asintomático	Lipasa pancreática	Hipertransaminasemia leve	Peso -1.7 DE, talla -0.6 DE (OMS)

*AUDC: ácido ursodesoxicólico

Conclusiones

- Las CIFP son enfermedades raras con **una incidencia mayor a lo esperado en nuestra provincia**, probablemente secundaria al desarrollo de técnicas de diagnóstico genético.
- El patrón predominante es **colestasis con GGT normal**. **Dos pacientes han precisado trasplante hepático** en etapas precoces.
- Dado el aumento de la incidencia, serían necesarios más estudios y registro a nivel nacional de pacientes con CIFP.

UTILIDAD DEL BIOMARCADOR COBRE INTERCAMBIABLE RELATIVO (REC) COMO MÉTODO DIAGNÓSTICO NO INVASIVO DE LA ENFERMEDAD DE WILSON PEDIÁTRICA

Sandra García Barba^{1,2},Cristina Molera Busoms¹, Rafael Artuch³, Delia Yubero⁴, J Armstrong⁴,
Adriana Zucchiatti⁵, Javier Martín de Carpi¹

¹ Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. H. Sant Joan de Deu, Barcelona, ² Servicio de Pediatría. H. Universitario de Fuenlabrada, ³ Servicio de Bioquímica Clínica. Institut de Recerca Sant Joan de Deu y CIBERER, Barcelona, ⁴ Servicio de Genética. H. Sant Joan de Deu, Barcelona, ⁵ Servicio de Anatomía Patológica. H. Sant Joan de Deu, Barcelona

INTRODUCCIÓN

- El **diagnóstico** de la **enfermedad de Wilson (EW)** incluye parámetros clínicos, radiológicos, histológicos, genéticos y analíticos, y puede cursar desde formas casi **asintomáticas** hasta **cirrosis hepática o afectación neuropsiquiátrica**.
- El diagnóstico de la EW en la **edad pediátrica** puede suponer un reto dado que la mayoría cursan de forma **asintomática** y los **criterios diagnósticos** convencionales establecidos en **adultos** pueden no ser los apropiados. Además, los **biomarcadores actuales** tienen **limitaciones** y pueden ofrecer una baja sensibilidad.
- Aunque los **estudios genéticos** pueden confirmar la patología en el 98% de los casos, la **demora** en su resultado hace recomendable la **búsqueda de nuevos biomarcadores diagnósticos**.

RESUMEN DEL CASO

Paciente de 17 años remitido a consultas externas por **elevación de GGT e indicios de parkinsonismo**, con hipertonía distal e hiperreflexia. Antecedentes personales sin interés salvo padres consanguíneos paquistaníes. Ante sospecha de EW se solicitó **ceruloplasmina** y **cobre sérico** que fueron bajos, con un **cobre urinario** normal. En la biopsia hepática se objetivó **cirrosis** pero los **depósitos de cobre intrahepáticos** fueron normales. Dado los resultados inconcluyentes de las pruebas realizadas se decide calcular el **ratio de cobre intercambiable relativo (REC)**, cuyos valores son significativamente elevados, confirmándose posteriormente el diagnóstico de EW por **estudio genético** (mutación homocigótica en ATP7B (c.3182G>A (p.Gly1061Glu, considerada **patogénica**).

	GGT (UI/L)	INR	Fibrinógeno (g/L)	Albumina (g/L)	Bilirrubina total (µmol/L)	Bilirrubina conjugada (µmol/L)	ALT (UI/L)	AST (UI/L)	LDH (UI/L)	Cerulo-plasmina (mg/L)	Cobre sérico (µg/L)	Cobre urinario (µg/día)	Cobre intra-hepático µg/g	REC (%)
Paciente	71	1.3	3.2	42	17	7.7	26	59	394	46	347	17	75	47
Valores de referencia	2-42	0.8-1.2	2.0-4.0	33-45	3.4-17	<5.0	2-30	2-38	<446	150-460	620-1544	<40	< 250	2.3-8.7

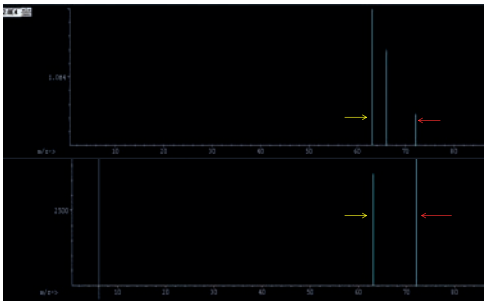


Figura 1: Análisis ICP-MS del Cu. En el panel superior se representa el Cu sérico total (se mide el isótopo 63; flecha amarilla). En el panel inferior, la respuesta CuEXC, que es un orden de magnitud inferior al Cu total, ya que representa la fracción de Cu no unido a la ceruloplasmina. El isótopo 72 corresponde al estándar internacional (Germanio; flecha roja).

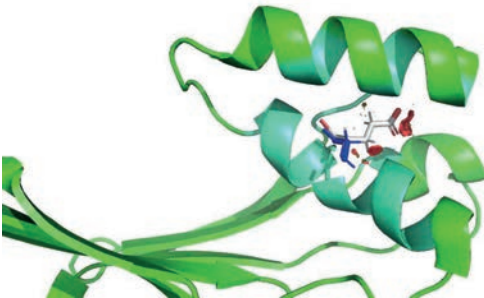


Figura 2. Predicción in-silico del efecto de la mutación c.3182G>A: p.Gly1061Glu. En verde se representa el dominio N de la proteína ATP7B, donde se encontró nuestra mutación. La glicina está representada en azul oscuro y el sitio de glutamato en blanco. En azul claro están los residuos con la que interactúa más directamente la glicina. Los discos rojos representan los choques o enfrentamientos que tendría el ácido glutámico con la proteína al cambiar de glicina a este residuo.

COMENTARIOS

La determinación del **cobre intercambiable (CuEXC)** y de su ratio [**cobre intercambiable relativo (REC %)** = (CuEXC/Cu total) × 100], requiere un sencillo proceso de incubación de las muestras de suero durante 1 hora con una solución de EDTA y, la posterior ultrafiltración del suero diluido. Corresponde a la fracción de Cu no unido a ceruloplasmina, determinando así la fracción tóxica de Cu, que se espera sea elevada en la EW. En los últimos años se han publicado varios estudios en los que se evalúa el rendimiento diagnóstico de la medición directa del CuEXC en muestras de suero de pacientes con EW, habiéndose obtenido **resultados muy prometedores** en cuanto a sensibilidad y especificidad. Su aplicación en la práctica clínica habitual **mejorará probablemente el diagnóstico** de esta enfermedad.

FENOTIPO CLÍNICO VARIABLE DEL SÍNDROME DE ALAGILLE
A PROPÓSITO DE UN CASO

Alvarado Cárcamo, BA¹, Mercadal Hally M^{2,3}, Molera Busoms C^{1,2}, Bunce LF¹, Guerrero Rojas CC¹, Martín de Carpi J^{1,2}.

1 Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona
2 Unidad Integrada de Hepatología Compleja y Trasplante Hepático Pediátrico (Hospital Sant Joan de Deu- Hospital Vall d'Hebron), Barcelona
3 Unidad de Hepatología y Trasplante Hepático Pediátrico. Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Alagille (ALGS) es un trastorno autosómico dominante que incluye, entre otras afectaciones, compromiso hepático. Se conoce una amplia variedad fenotípica de esta entidad, por lo que nuestro objetivo es describir a dos hermanas gemelas monocigotas con la misma mutación pero con marcadas diferencias clínicas.

CASO CLÍNICO

ANTECEDENTES PERSONALES

- Producto de padres no consanguíneos, sin antecedentes patológicos de interés.
- Gestación gemelar controlada con ecografías prenatales normales.
- Nacen por cesárea de recurso por parto estacionado a las 38+2 semanas de gestación, descubrimos que era monocorial-biamniótica

MANIFESTACIONES CLÍNICAS
COMPARTIDAS

Prominencia facial
Fascies triangular

Barbilla afilada

Tabique nasal ancho

No se detectaron anomalías
oftálmicas ni vertebrales

GEMELA A

GEMELA B

Nacimiento

- Peso: 2.200g (p18), longitud: 45cm (p15), PC: 31cm (p9)
- Heces acólicas
- Ictericia
- Hepatomegalia

3 días de vida

- Colestasis
- BD: 4.6 mg/dl
- GGT 1069 UI/L
- A nivel cardíaco:** foramen oval permeable, estenosis de la rama pulmonar izquierda.

7 días de vida

- LP terapéutica por atresia intestinal.

PC: perímetro cefálico. BD: Bilirrubina directa. LP: laparotomía

BIOPSIA HEPÁTICA

Disminución de los conductos biliares intrahepáticos
No concluyente (6 espacios porta: se visualiza ductos solo en 3)

ESTUDIO GENÉTICO

JAG1 [(NM_000214.2): p.Arg744*/c.2230C>T posición: 20-10625625-G-A]
Se confirma diagnóstico de **ALGS**

- 3 meses de vida:** colangitis aguda grave con deterioro hepático progresivo (BT: 13.1 mg/dl, TP 37% INR 1.95 albúmina 4 g/l).
- 9 meses de vida:** se realiza trasplante hepático [donante cadáver, *split* lateral izquierdo (II, III)] con cierre de pared diferido a los 6 días).
- A los 2 años del trasplante presenta buena evolución y correcta funcionalidad del injerto sin complicaciones agudas.

2 meses de vida: diagnóstico de ALGS a los 2 meses de vida, tras el diagnóstico de Gemela A

Primer analítica
Sanguínea

- BT: 4mg/dl
- BD: 1,6mg/dl
- Resto de parámetros hepáticos preservados

Tratamiento inicial

- Vit. liposolubles (ADEK)
- Suplemento MCT
- UDCA

A nivel cardíaco

Estenosis de rama pulmonar izquierda con empeoramiento en la evolución

Angioplastia con *stent* a los 2 años de vida

Actualmente con estabilidad clínica, correcta curva pondoestatural [peso 14kg (p48), talla 90.3 cm (p19)], desarrollo psicomotor normal y función hepática conservada.

CONCLUSIONES

A pesar de presentar la misma mutación en JAG1, nuestras pacientes muestran un fenotipo clínico y evolución diferente tanto a nivel hepático como extrahepático, llegando a precisar una de ellas trasplante hepático. Actualmente hay poco conocimiento de la relación genotipo-fenotipo, no se debe bajar el nivel de sospecha diagnóstica aunque sean oligosintomáticos

IMPORTANCIA DEL ESTUDIO GENÉTICO PARA EL DIAGNÓSTICO DEFINITIVO DE LAS ENFERMEDADES QUE CURSAN CON COLESTASIS

García Sánchez N(1), Martínez Peñas S (1), Vives Piñera I (2), Gil Ortega D (2), Ruiz Romero A (2)
Sección de Gastroenterología Infantil (2), Servicio de Pediatría (1)
Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia)

INTRODUCCIÓN

La medicina molecular ha conseguido reducir los casos de **colestasis neonatal** sin etiología, que quedaban englobados en los años 90 como "hepatitis neonatal" en más del 30% de los casos. Dado que su **incidencia** es de 1/2500 - 1/5000 recién nacidos es importante encontrar el **diagnóstico definitivo**.

RESUMEN

CASO 1:

2 meses **Ictericia** sin acolia

Exámenes de 1º nivel para colestasis:

- **Bilirrubina total (BT) 5,1 mg/dl** (**Directa (BD) 3,9 mg/dl**).
- Ecografía abdominal normal.
- Gammagrafía de vías biliares: compatible con colestasis.

Inicia **ácido ursodesoxicólico (AUDC)** y **vitaminas liposolubles**.

19 meses

Suspende tratamiento tras bilirrubina normal.

2,5 años

Alta tras analíticas seriadas normales.

8 años

Remitido de nuevo por **dolor abdominal e hiperbilirrubinemia leve** (BT 1.2 mg/dl, BD 1.1 mg/dl)

Se amplía estudio con citrulina, aminograma, sialotransferinas y coproporfirinas: normales

Sospecha diagnóstica:
Síndrome de Dubin-Johnson vs Rotor

Estudio genético dirigido del gen ABCC2: 2 mutaciones patogénicas c.513delC (p.Tyr172Thrfs*6) y c.3009G>A (p.Trp1003*) que confirman: **Síndrome de Dubin-Johnson**

CASO 2:

19 meses

Remitido por datos de **colestasis**:

- Clínicos: diarrea, ictericia y prurito nocturno.
- Analíticos: **hipertransaminasemia** (AST 97 U/L, ALT 83 U/L) **GGT normal**, FA 855 UI/L, hiperbilirrubinemia a expensas de BD (3,1 mg/dl)
- Imagen: ecografía abdominal normal.

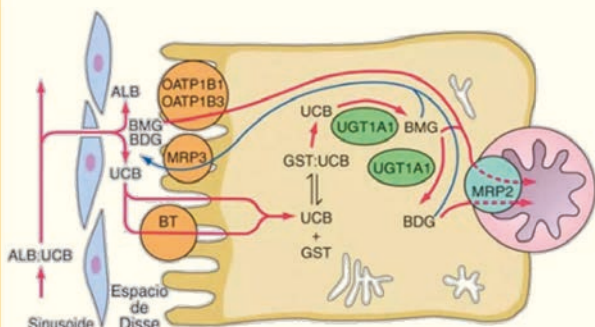
Seguimiento:

Persiste **prurito intenso limitante**, pese a normalización analítica, **refractario** a tratamiento con **AUDC, dexclorfeniramina y fenobarbital**

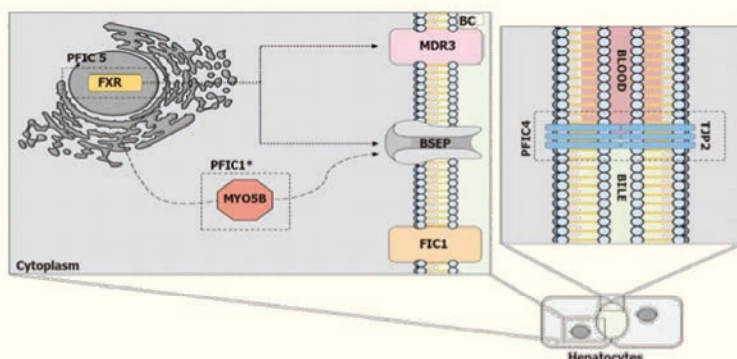
Se amplía estudio:

- Analítica: **elevación de ácidos biliares séricos (109.4µmol/l)**.
- Genética: **Estudio genético dirigido a genes de CIFP:** 2 mutaciones (**C.733 G>A**) y (**c.2470 C>T**) en **MYO5B** causantes de: **Colestasis intrahepática familiar progresiva (CIFP) tipo 10**

COMENTARIOS



La **CIFP asociada a MYO5B** supone la interrupción del tráfico de la proteína de la bomba de exportación de sales biliares (**BSEP**). Actualmente, la **relación fenotipo-genotipo** es poco conocida. Los **nuevos fármacos** que inhiben el transportador de ácidos biliares (**IBAT**) pueden ser una alternativa terapéutica.



Hipertransaminasemia y retraso del desarrollo en lactante con Enfermedad de Wilson. ¿Debemos investigar más allá?

Arrondo Esnaola A¹, De La Calle Navarro E. ¹, Gavilán Santos L.B ¹, Catarineu De La Fuente N. ¹, Crespo Gómez P. ¹, Martí Carrera² ¹Unidad de Gastroenterología Infantil, Hospital Universitario Donostia. ²Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Donostia.

INTRODUCCIÓN

Trastorno congénito de la deglicosilación por defecto de NGLY1



- Considerado el primer defecto congénito de la deglicosilación.
- Herencia autosómica recesiva.
- Menos de 100 casos descritos hasta el momento.

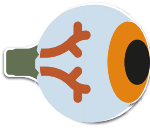
Diagnóstico:

- No biomarcadores válidos.
- Diagnostico mediante estudio genético.

Características clínicas: Enfermedad multisistémica



- Retraso global en el desarrollo psicomotor
- Trastornos del movimiento
- Hipotonía



Alacrimia



Hipertransaminasemia en la infancia.

Resolución espontánea en la infancia.

CASO CLÍNICO

- Varón de 2 años
- No antecedentes personales ni familiares de interés.
- Hallazgo incidental de **hipertransaminasemia** en estudio por retraso en el desarrollo psicomotor.

GOT 270 U/L y GPT 300 U/L.
Función hepática conservada.
No colestasis.
No clínica digestiva.

Estudio de hipertransaminasemia:

- Se descarta etiología infecciosa, autoinmune, tóxica, hepatobiliar
- Estudio metabólico, incluyendo el análisis dirigido a los trastornos congénitos de la glicosilación: normal.
- Ecografía abdominal: alteración de la ecoestructura del parénquima con áreas nodulares generalizadas.
- Ceruloplasmina baja.

Estudio genético dirigido a la Enfermedad de **Wilson**: doble mutación patógena en homocigosis del gen ATP7A, **confirmando la enfermedad**.

Tras diagnóstico de E. Wilson.

Ante hipertransaminasemia + alteración de ecografía abdominal
↓
BIOPSIA para orientación terapéutica
↓
NO inflamación ni fibrosis

Estudio de complicaciones

Resonancia magnética cerebral: normal.
Exploración oftalmológica: normal

Se inicia tratamiento con **D-penicilamina**.

- Aunque presente afectación neurológica y hepática, esta NO es típica de la Enf. De Wilson.
- Características clínicas atípicas.
- Edad de presentación inusual de la enfermedad de Wilson sintomática.

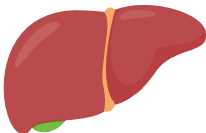
Secuenciación del exoma:



Variante patógena en homocigosis en el gen **NGLY1** compatible con trastorno congénito de la N-deglicosilación.

Evolución

- Este trastorno explica la clínica y la afectación hepática de nuestro paciente.
- Durante los 15 meses de seguimiento del paciente, ha recibido tratamiento con D-Penicilamina con adecuado cumplimiento
- Mantiene la alteración analítica estable atribuible al trastorno de la N-deglicosilación.



CONCLUSIÓN

- Es importante de continuar el estudio en los casos que, a pesar de tener un diagnóstico genético confirmado, el cuadro clínico no concuerda lo suficiente con el diagnóstico de la enfermedad.
- Esto puede tener implicaciones para el tratamiento, pronóstico y para ofrecer consejo genético futuro.

LECHE DE VACA ESTERILIZADA: UNA OPCIÓN TERAPÉUTICA EN LA ESOFAGITIS EOSINOFÍLICA DESENCADENADA POR LECHE

Sara Feo Ortega¹, Jesús González Cervera², María Cobo Palacios³, Ángel Arias Arias⁵, Sonsoles Tamarit Sebastián⁴, Rocío Juárez Tosina⁶
Alfredo J. Lucendo Villarín⁴

Servicios de Pediatría¹, Alergología², Nutrición³, Aparato Digestivo⁴. Hospital General de Tomelloso (Ciudad Real)

Servicios de Anatomía Patológica⁵ e Investigación⁶ Hospital La Mancha Centro, Alcázar de San Juan (Ciudad Real)

Introducción

- Las proteínas de la leche son el principal alérgeno desencadenante de esofagitis eosinofílica (EEo) en niños y adultos. Una vez demostrada su implicación en un paciente, el tratamiento dietético debería evitar la leche y todos sus derivados en la dieta
- Una serie de casos retrospectiva mostró que una proporción de pacientes con EEo desencadenada por leche podían tolerar productos horneados sin recurrencia de inflamación esofágica
- Sin embargo, ninguno de estos pacientes incluyó leche esterilizada en sus dietas, la cual se hierve a 100°C durante al menos 20 minutos en lugar de procesarse mediante temperaturas ultra altas (UHT) o pasteurización que requieren tiempos de tratamiento muy cortos
- La esterilización provoca la desnaturalización de algunas proteínas por efecto del calor, que pierden su capacidad antigénica al alterar la conformación tridimensional de sus epítomos

Resumen del caso

Paciente de 10 años diagnosticada de EEo desencadenada por proteínas de leche, en remisión clínica e histológica con dieta de evitación completa de leche y derivados

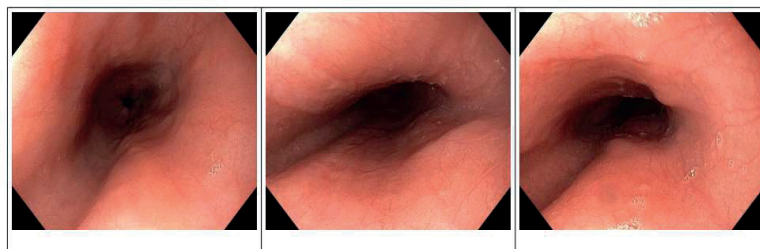
ESTUDIO TOLERANCIA LECHE ESTERILIZADA

Durante 8 semanas



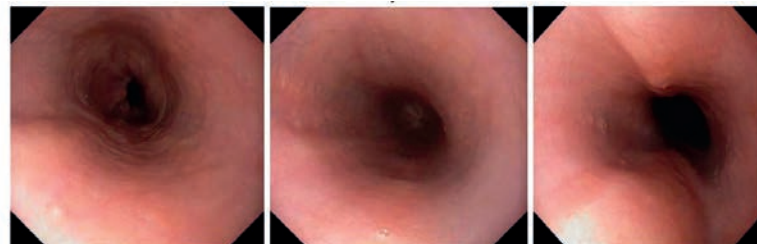
Evolución a corto plazo

- La paciente continuó asintomática y la endoscopia mostró esófago de aspecto normal
- Las biopsias confirmaron la ausencia total de eosinófilos
- Tras ello se recomendó incorporar a la dieta, además de la leche esterilizada, alimentos cocinados (al menos durante 20 minutos a 100 °C) que contuvieran leche en su composición



Evolución a largo plazo

- Tras un año de consumo, continuó **ASINTOMÁTICA**
- La endoscopia persistió con ausencia de signos de actividad endoscópica y las biopsias mostraron mantenimiento de la remisión histológica
- No se observaron cambios en el recuento de eosinófilos en sangre, concentración de proteína catiónica del eosinófilo, triptasa, niveles de IgE total y específica frente a la leche
- Se evidenció una mejoría en la calidad de vida (medida con EE-QoL-A)
- La composición y variedad de la dieta mejoraron, evaluadas mediante **Odimet**



Comentarios

- La leche esterilizada puede ser una opción terapéutica eficaz y segura para mantener la remisión en los pacientes con EEo desencadenada por leche
- Su consumo mejora la calidad de vida y la variedad de la dieta, por lo podría contribuir a la mejor aceptación del tratamiento dietético a largo plazo en los pacientes con EEo desencadenada por leche
- La leche esterilizada está disponible comercialmente, lo que facilita su incorporación a la dieta del paciente

ESOFAGITIS EOSINOFÍLICA REFRACTARIA A TRATAMIENTOS CONVENCIONALES: RESPUESTA A DUPILUMAB COMO USO COMPASIVO

García-Tirado D.¹, Llorens-Santa-Cruz E.², Valdesolro-Navarrete L.³, Larrañona-Carrera H.⁴, Lloveras-Eseverri I.¹

¹ Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Servicio de Pediatría Hospital Parc Taulí, Sabadell (Barcelona); ² Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición pediátrica. Servicio de Pediatría Hospital Joan XXVII, Tarragona; ³ Unidad de Neumología y Alergología Pediátrica. Servicio de Pediatría Hospital Parc Taulí, Sabadell (Barcelona)

Introducción:

Se presenta el caso de una paciente pediátrica con **esofagitis eosinofílica refractaria a tratamientos convencionales** que presentó resolución clínica, endoscópica y anatomo-patológica con tratamiento con **dupilumab**, anticuerpo monoclonal anti-IL13/IL4, aprobado previamente en niños para tratamiento de dermatitis atópica y asma moderada-severa. Se han publicado reportes de casos y ensayos clínicos con resultados positivos en pacientes pediátricos pero su uso es compasivo.

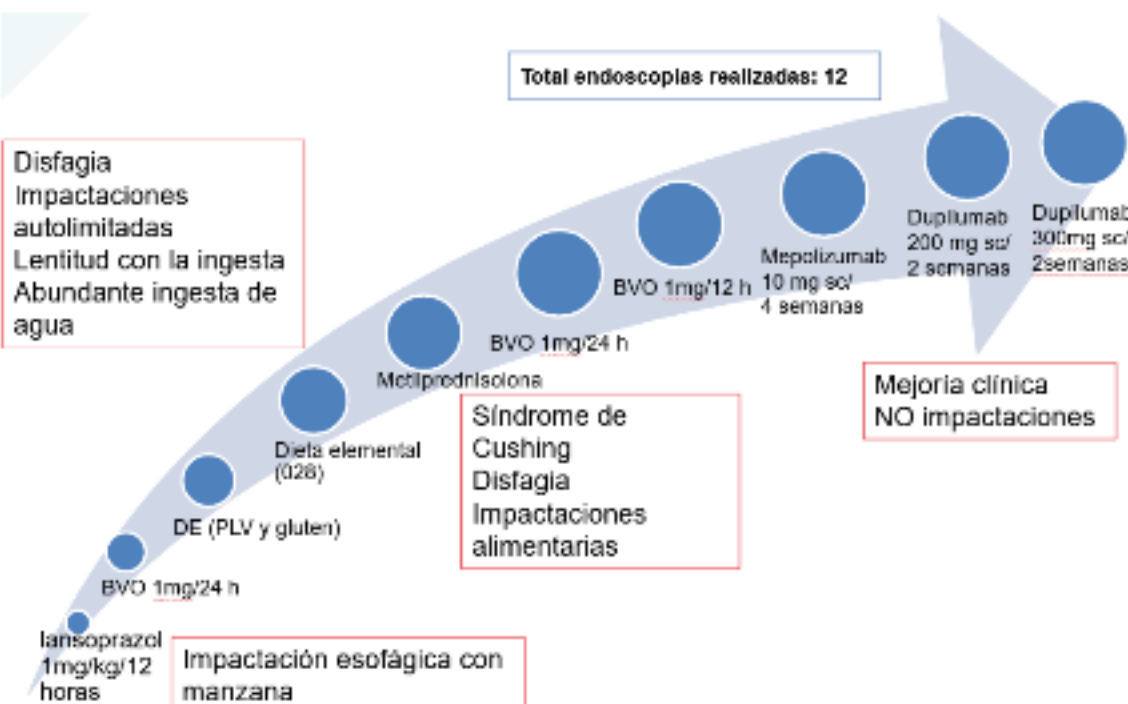
Resumen del caso:

- Niña, 6 años
- Antecedentes: **alergia alimentaria** (urticaria) frutos secos (avellana, cacahuete, anacardo y pistacho) y proteínas transportadoras de lípidos (LTP).
- Presenta episodio de Impactación esofágica con ingesta de manzana por lo que precisa desimpactación endoscópica donde se aprecia mucosa con eslinmas compatibles con **esofagitis eosinofílica**.
- Se inicia como tratamiento de inducción **un inhibidor de la bomba de protones** pero no se consigue remisión a pesar de tratamiento con **budesonida viscosa**, dieta de **exclusión a dos alimentos** y posteriormente, ante empeoramiento clínico, **dieta elemental**. Remisión clínica, endoscópica e histológica con **corticoides sistémicos** con síndrome de Cushing secundario. Se inicia tratamiento con fármacos biológicos: **mepolizumab** sin conseguir remisión y **dupilumab** con respuesta clínica, endoscópica e histológica a los dos meses. Mantiene respuesta a los 20 meses de su inicio.

TABLA 1: Endoscopias realizadas

1ª EDA: FRFFS, F2, 3, F2, F2, S0. AP: > 20 (cas/cga) E2 y ED
2ª EDA y AP: sin cambios
3ª EDA: L1, R1, L1, L1, S0, AP > 20 (cas/cga) ED y EP
4ª EDA: Igual. AP: > 10 > 10 (cas/cga) cas/cga
5ª EDA: E2, R0, E2, F1, S0, AP > 25 (cas/cga) en EP y ED.
6ª EDA: E2, R0, E2, L1, S0, AP > 20 (cas/cga) en EP y ED
7ª EDA: Normal. AP: 0 cas/cga en EP y ED
8ª EDA: L1, R0, L1, L1, S0, AP: 54 y 34 (cas/cga) en EP y ED
9ª EDA: E1, R0, E1, F1, S0, AP: 25 y 35 (cas/cga) en EP y ED
10ª EDA: Normal. AP: 0 cas/cga
11ª EDA: Normal. AP: 0 y 22 (cas/cga) en EP y ED
12ª EDA: Normal. AP: 0 cas/cga

TABLA 2: Tratamientos recibidos y clínica



Legenda: tabla 1 y 2: EDA: esofagitis eosinofílica; FRFFS: faringe, esófago, fúndus, cuerpo, antrum; L1: lesión leve, R1: lesión moderada, E1: lesión grave, S0: sin lesión; AP: abundancia total de eosinófilos por campo de visión (cas/cga) en EP y ED; EP: esófago proximal; ED: esófago distal; BVO: budesonida viscosa; DE: dieta elemental; PLV: proteína de leche de vaca

Comentarios:

El dupilumab es una alternativa segura al tratamiento de la esofagitis eosinofílica en pacientes con refractariedad clínica y endoscópica a tratamientos convencionales.

Manejo de la Esofagitis Eosinofílica en América Latina, España y Portugal

Autores: Mortarini A; Verdi M; Tagliaferro G; Menéndez L; Guisande A; Coronado A; Zosi A; Alvarez F; Ursino F; Villanueva M; Da Silva J; Ruiz Hernandez J.

Introducción: La esofagitis eosinofílica (EEO) es una enfermedad inmuno-alérgica, con síntomas de disfunción e infiltración eosinofílica en el esófago. Su prevalencia ha aumentado, siendo la principal causa de disfagia e impactación alimentaria en niños y adolescentes.

Objetivos: Conocer el abordaje diagnóstico y terapéutico de niños con EEO por gastroenterólogos pediatras.

Materiales y métodos: Estudio observacional multicéntrico y transversal, a través de cuestionario virtual a gastroenterólogos infantiles de Latinoamérica, España y Portugal. Respondido de manera voluntaria y anónima (febrero/marzo 2022).

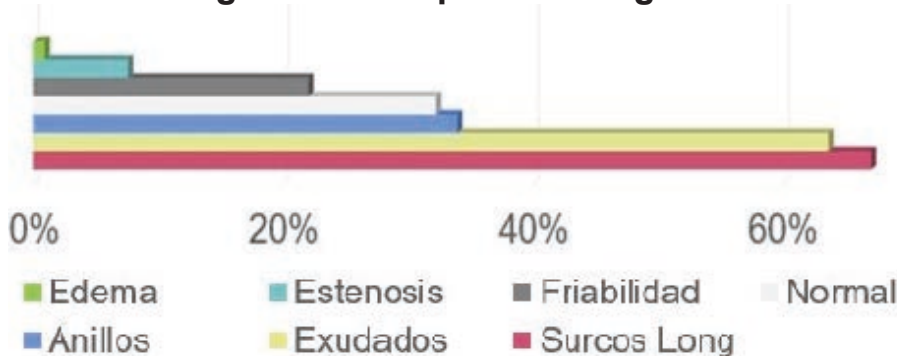
Resultados: Se obtuvieron 118 respuestas. El 53% diagnostica hasta 2 pacientes por año. El 56% realiza 3-4 biopsias en tercios superior e inferior para diagnóstico. La mayoría realiza la primera endoscopia control posterior al diagnóstico a las 8 (46,6%) y a las 12 semanas (38,1%).

Tratamiento de primera línea al diagnóstico (no estenosante): IBP (34%), triple terapia (26%), IBP + Dieta (21%)

El 52% deriva a alergista y 47,4% a nutrición.

El 48,3% no controla cortisol basal en tratamiento corticoideo mayor a 3 meses.

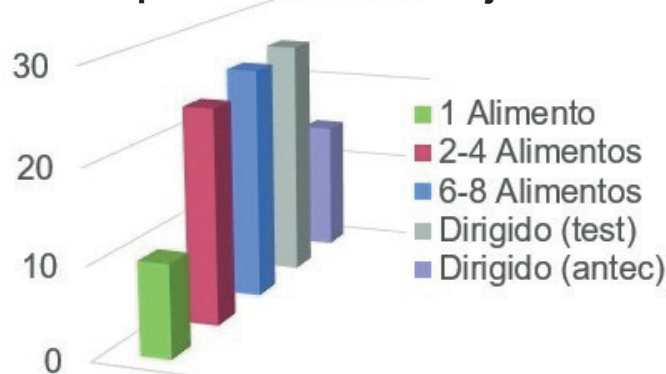
Hallazgos endoscópicos al diagnóstico



Buena adherencia a terapia dietética



Terapia dietética: abordaje inicial



Conclusión: El abordaje diagnóstico y terapéutico en EEO es heterogéneo. El tratamiento dietético demuestra exclusión de gran cantidad de alimentos y el monitoreo del uso prolongado de corticoides no es una práctica habitual.

Bibliografía: Guidelines on eosinophilic esophagitis: evidence-based statements and recommendations for diagnosis and management in children and adults, 2017. Management Guidelines of Eosinophilic Esophagitis in Childhood, 2014. Approaches and Challenges to Management of Pediatric and Adult Patients With Eosinophilic Esophagitis, 2020.

EVALUACIÓN DE LA FUNCIÓN ADRENAL EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ESOFAGITIS EOSINOFÍLICA TRATADOS CON CORTICOIDES TÓPICOS DEGLUTIDOS

Nuria Puente Ubierna¹, Marianna Di Campli Zaghlul¹, Paloma García Hernández¹, Carmen Martín Fernández¹, Gloria Domínguez Ortega¹, Marta Velasco Rodríguez-Belvis¹, Laura Palomino Pérez¹, Rosa Ana Muñoz Codoceo¹.

¹ Sección de Digestivo y Nutrición. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

OBJETIVOS

- Existen resultados contradictorios en relación a la insuficiencia suprarrenal (IS) secundaria al tratamiento con corticoides tópicos deglutidos (CTD) en pacientes pediátricos con esofagitis eosinofílica (EEo).
- Nuestro objetivo fue:
 - ❖ Evaluar la función adrenal de manera seriada en estos pacientes.
 - ❖ Comparar los pacientes que tuvieron una respuesta adecuada (G1) con aquellos que desarrollaron IS (G2) a lo largo del tratamiento.

MÉTODOS

- Estudio retrospectivo en hospital terciario.
- Evaluamos la función adrenal de pacientes menores de 18 años tratados con CTD durante al menos 3 meses mediante el test de estimulación de ACTH usando una dosis estándar (250 µg).
- IS se definió como niveles de cortisol < 18µg/dL a los 60 minutos del test o un incremento de cortisol respecto al basal < 7µg/dL.
- Se registraron datos epidemiológicos y clínicos.
- El estudio estadístico se realizó con SPSSv26.

RESULTADOS

- Se analizaron **156 test de ACTH de 65 pacientes**.

Test de ACTH	Pacientes realizados (n)	Insuficiencia suprarrenal (n, %)
Primero	65	9 (14%)
Segundo	50	6 (12%)
Tercero	29	4 (13,8%)
Cuarto	11	1 (9%)
Quinto	2	0 (0%)
Incidencia acumulada del total de test		13 (20%)

Pacientes con...	
1º test alterado	3 (33%) tuvieron IS en el segundo test
2º test alterado	3 (50%) habían tenido el 1º test normal
1º y 2º test normal	1 (4,3%) tuvo el 3º test con IS
Cortisol basal >10 µg/dL	14 (12,3%) tuvieron IS

Características demográficas y clínicas		G1. n (%)	G2. n(%)	p
Varón		42 (80.4%)	12 (92.3%)	0.309
Edad al diagnóstico en años (mediana, RIQ)		8.4 (4.0-10.6)	7.3 (6.8-11,8)	0.889
Comorbilidades atópicas	Alergias alimentarias IgE mediadas	39 (76.4%)	10 (76.9%)	0.973
	Rinoconjuntivitis alérgica	20 (40%)	7 (53.8%)	0.369
	Asma	20 (39.2%)	8 (61.5%)	0.148
	Dermatitis atópica	19 (37,2%)	7 (53.8%)	0.277
Síntomas clínicos	Disfagia	27 (57.4%)	7 (63.6%)	0.708
	Dolor abdominal	17 (36,9%)	5 (41.6%)	0.765
	Impactación alimentaria	15 (33.3%)	4 (36.3%)	0.849
	Pirosis	11 (23,9%)	2 (18.1%)	0.684
	Trastorno de la conducta alimentaria	11 (26.4%)	1 (9.1%)	0.291
	Vómitos	8 (17.4%)	2 (18.1%)	0.973

Características médicas y terapéuticas		G1. n (%)	G2. n (%)	p
Test de laboratorio	IgE total sérica elevada según edad	37(88.1%)	8 (88%)	0.947
	Eosinofilia en sangre periférica >500 cél./µL	32 (64%)	5 (58.3%)	0.715
Tratamiento de EEo antes de los CTD	Dieta empírica	37 (72.5%)	7 (53.8%)	0.194
	Inhibidores de la bomba de protones	45 (88.2%)	11 (84.6%)	0.725
Tratamiento con corticoides inhalados		17 (33.3%)	6(46.1%)	0.390
Tratamiento con corticoides tópicos		4 (7,8%)	0 (0%)	0.297
Duración CTD en meses (mediana, RIQ)		8 (6-14)	11 (9-14)	0.0587

CONCLUSIONES

- La prevalencia de IS en nuestra cohorte es del 9-14% en los test seriados realizados.
- El estudio del valor de cortisol basal fue insuficiente en algunos pacientes para predecir IS.
- Existe una tendencia a desarrollar IS con el tratamiento prolongado con CTD.
- La ausencia de IS al inicio del tratamiento no descarta su desarrollo posterior.
- Las dosis actuales de CTD parecen ser seguras a pesar de detectar IS bioquímica.
- En pacientes con signos/síntomas de IS deben valorarse errores de formulación en las fórmulas magistrales.



ESOFAGITIS EOSINOFILICA TRAS TRATAMIENTO ENDOSCÓPICO DE UNA DUPLICACIÓN ESOFÁGICA TUBULAR

Palacios Sánchez, Miriam¹; Llorente Pelayo, Sandra¹; Dragomirescu, Ioana¹; Terán Lantarón, Álvaro²; López López, Antonia Jesús³; García Calatayud, Salvador¹

¹Unidad de Gastroenterología Pediátrica. ²Unidad de Endoscopia. ³Unidad de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. España.

Introducción: La duplicación esofágica es una lesión congénita poco frecuente habitualmente quística y menos frecuentemente tubular que raramente comunica con la luz esofágica. Puede originar disfagia, impactaciones esofágicas, hemorragia, infección y un efecto compresivo y su tratamiento habitual es quirúrgico. La esofagitis eosinofílica es un trastorno crónico del esófago en cuya patogenia influyen factores genéticos, ambientales e inmunológicos.

Caso: Varón de 12 años seguido en atención primaria por episodios menores de impactación, con un tránsito baritado esofagogástrico normal. Refiere ahora 10 días de dolor retroesternal, disfagia a sólidos y líquidos progresivos con hematemesis en las últimas horas.

La *esofagogastroscoopia* muestra intenso eritema esofágico y un orificio a 22 cm de arcada dentaria en esófago superior de 1.5x1.0 cm (Fotos 1 y 2), interpretado inicialmente como una perforación esofágica.

Sin embargo, el TAC torácico posterior revela una colección paraesofágica tubular. Una segunda endoscopia describe una comunicación del orificio hacia una amplia cavidad tubular de paredes lisas que se prolonga distalmente unos 13 cm en paralelo al esófago y que acaba en un fondo de saco ciego, con otro orificio de unos 8 mm hacia la luz esofágica verdadera. Ante la sospecha de duplicación esofágica se realizan TAC y RMN, confirmatorios de dicha sospecha.

Se decide *tratamiento* endoscópico con realización de *septotomía longitudinal completa* con *endobisturí de tipo tijera* (Fotos 3 y 4). Las biopsias de los diferentes tramos de esófago muestran mínimos cambios inflamatorios sin eosinofilia. En el seguimiento posterior el paciente presenta dolor torácico y en el control endoscópico se detecta una eosinofilia esofágica (Foto 5) tratada con omeprazol y con budesónida viscosa que lo mantiene asintomático. La pHmetría esofágica es normal. Tras un control endoscópico ya con anatomía patológica normal, sin eosinofilia, se mantiene con omeprazol a dosis altas. A los pocos meses al disminuir la dosis de omeprazol, reaparece clínica de dolor torácico, con una endoscopia que muestra de nuevo intensa eosinofilia en todos los tramos esofágicos.

En la actualidad el adolescente está en seguimiento, asintomático y recibe dosis dobles de omeprazol.

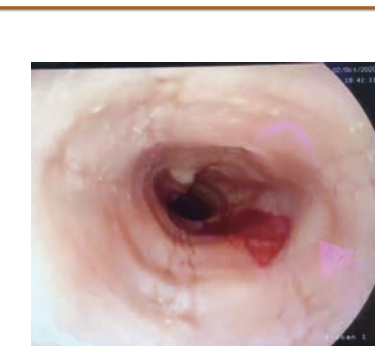
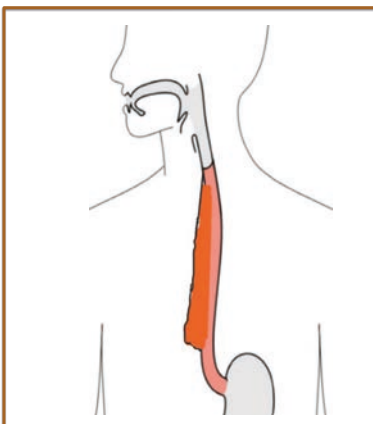
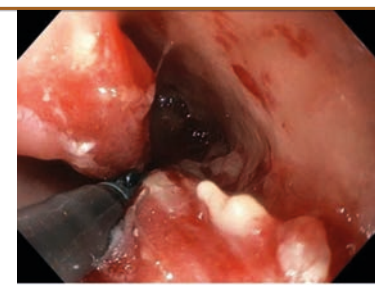
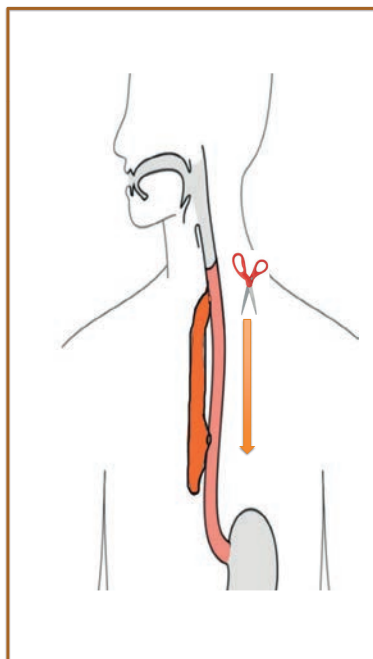
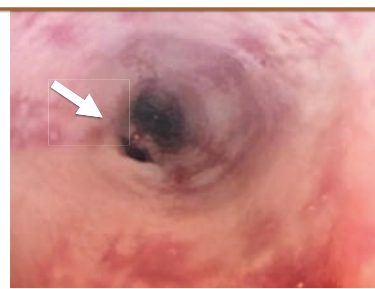
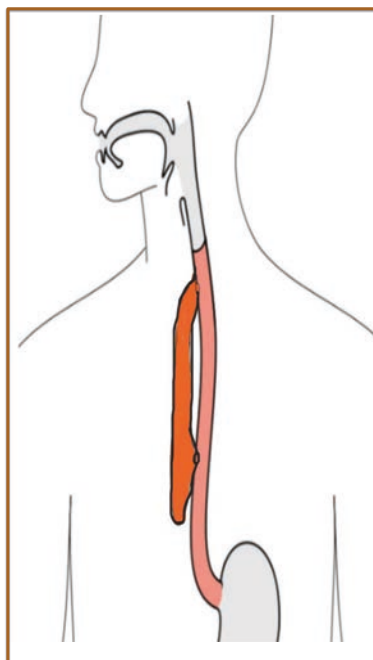


Foto 5: Esofagitis eosinofílica tras septotomía

Comentarios: El caso presentado de duplicación esofágica tubular con comunicación con la luz esofágica es raro, y su tratamiento endoscópico se va imponiendo a la clásica cirugía. El desarrollo de una esofagitis eosinofílica tras un procedimiento endoscópico terapéutico como el reportado aquí, no ha sido recogido hasta ahora en la literatura a nuestro conocimiento.

ATRESIA INTESTINAL MÚLTIPLE ASOCIADA A INMUNODEFICIENCIA COMBINADA

Serrano Fernández P¹, Sarría Visa M¹, Alcolea Sánchez A¹, González Sacristán R¹, García Jiménez A¹, Sánchez Galán A², Hernández Oliveros F², Ramos Boluda E¹.
¹ Servicio de Gastroenterología Pediátrica, H. Universitario La Paz, Madrid.
² Servicio de Cirugía Pediátrica, H. Universitario La Paz, Madrid.

INTRODUCCIÓN

La atresia intestinal múltiple (AIM) es un trastorno raro y muy grave, que puede asociarse a inmunodeficiencia combinada. Se describe el cuadro clínico, diagnóstico, tratamiento y evolución de 2 pacientes con AIM asistidas en un hospital terciario. Ambas presentaban variantes patogénicas en el gen TTC7A.

RESUMEN CLÍNICO

PACIENTE 1

Antecedentes

Hallazgos al ingreso

Evolución

Genética

- Lactante femenina. Padres consanguíneos. Diagnóstico prenatal de obstrucción intestinal.
- 3 cirugías: múltiples segmentos atrésicos.
- Múltiples episodios sépticos. Sospecha de inmunodeficiencia combinada.

- Derivada 4 meses.
- 4ª cirugía: obstrucción intestinal por atresia yeyunal.
- Biopsia hepática: fibrosis portal puenteante e intensa colestasis.
- Confirmación de inmunodeficiencia combinada grave.

- No candidata a trasplante multivisceral por riesgo de EICR por inmunodeficiencia
- TPH: Buena evolución hematológica.
- Hipertensión portal y enfermedad venooclusiva
- Hemorragia digestiva masiva. Shock hipovolémico.
- Fallece a los 8 meses de vida.

- Mutaciones c.649-1G>C y c.2575T>A en heterocigosis en el gen TTC7A.

PACIENTE 2

Antecedentes

Hallazgos al ingreso

Evolución

Genética

- Lactante femenina. Padres consanguíneos. Diagnóstico prenatal de obstrucción intestinal.
- 3 cirugías: varios segmentos atrésicos.
- Intestino remanente: 8cm de yeyuno y 8cm de colon.

- Derivada 3 meses. Obstrucción intestinal.
- 4ª Cirugía: gastrostomía y biopsia hepática.
- Biopsia hepática: fibrosis portal leve.
- Confirmación de inmunodeficiencia combinada.

- No candidata a trasplante multivisceral por riesgo de EICR por inmunodeficiencia
- 1º TPH: quimerismo inicial. Fallo secundario del injerto.
- 2º TPH: Fallo primario del injerto.
- Elevado riesgo de nuevo TPH: en lista para **trasplante multivisceral combinado: multivisceral + infusión de progenitores hematopoyéticos de donante cadáver.**

- Variante: NM_020458.3: c.2424dup p.(Gln809AlafsTer26) en homocigosis en el gen TTC7A.

COMENTARIOS

- La atresia intestinal múltiple es una patología congénita rara y muy grave, en la que se producen múltiples segmentos atrésicos a lo largo del tracto digestivo, asociando en 10-15% de los pacientes inmunodeficiencia combinada.
- Se ha relacionado con diversas mutaciones en el gen TTC7A, también relacionado con enfermedad inflamatoria intestinal de comienzo precoz.
- El tratamiento es quirúrgico, resecando los segmentos atrésicos, cuyo resultado es un fracaso intestinal por síndrome de intestino corto.
- El pronóstico es desfavorable, con mortalidad de hasta un 70% antes de los 2 años, por lo que el trasplante intestinal asociado al trasplante de progenitores hematopoyéticos se vislumbra como una posible alternativa terapéutica

Dispepsia funcional y orgánica.
Características e importancia de factores biopsicosociales y síntomas de alarma

Aránzazu Recio Linares¹, Gonzalo Botija Arcos¹, Alfonso Barrio Merino¹, Paula Férreo Santos², Sandra Magaña Villanueva³

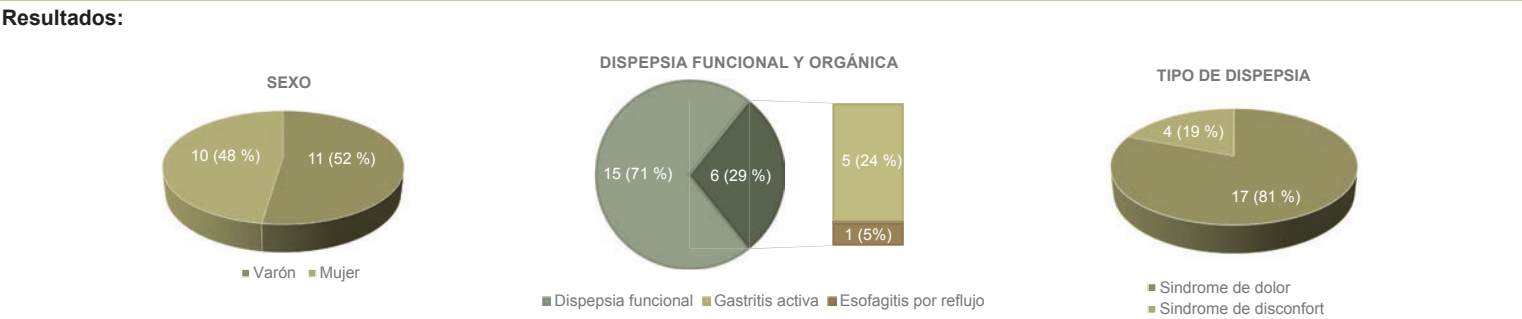
Sección de gastroenterología, Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Fundación de Alcorcón, Madrid¹
Médico Interno Residente, Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Fundación de Alcorcón, Madrid²
Estudiante de 6º de medicina, Universidad Rey Juan Carlos, Madrid³

Introducción y objetivos: La dispepsia constituye el segundo trastorno funcional gastrointestinal más frecuente en mayores de 4 años. Los objetivos del estudio fueron:

1. Caracterizar la dispepsia en pediatría.
2. Comprobar la utilidad de un cuestionario neuropsicológico en el diagnóstico de la dispepsia funcional mediante la detección de factores psicosociales.
3. Evaluar la capacidad diagnóstica de los síntomas de alarma y de los factores psicosociales referidos por el paciente en la dispepsia orgánica y funcional respectivamente. Una buena sensibilidad y especificidad permitiría reducir el número de pruebas hasta el diagnóstico.

Material y métodos:

- Estudio observacional prospectivo de niños ≥ 4 años atendidos en consulta de digestivo infantil de un Hospital secundario por síntomas de dispepsia (saciedad, plenitud, dolor epigástrico y/o ardor) del 1 de julio de 2022 al 31 de enero de 2023.
- En todos los pacientes se hizo: anamnesis dirigida preguntando sobre **síntomas de alarma** (vómitos repetidos, disminución de ingesta, pérdida de peso, analgesia continua, disfagia, interrupción del sueño nocturno) y **factores psicosociales** (ansiedad, depresión, somatización, síntomas físicos por malestar emocional, alteración de la actividad normal, relación con padres, relación con iguales, problemas escolares). Estos factores también fueron evaluados mediante el **cuestionario neuropsicológico BASC-3**.

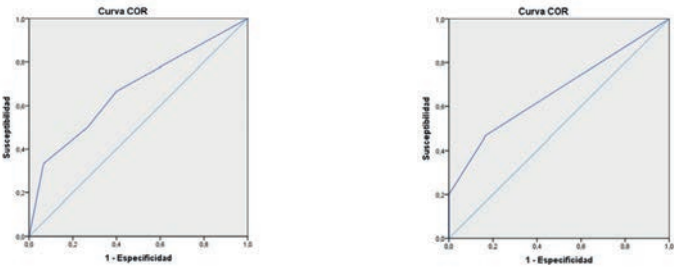


La **concordancia** entre los factores psicosociales referidos en la anamnesis y los mismos factores detectados mediante el cuestionario neuropsicológico BASC-3 no fue buena para ningún ítem con un **índice Kappa** bajo en todos los casos.

	≥ 1 síntoma de alarma en la anamnesis	≥ 1 factor psicosocial en la anamnesis	≥ 1 ítem en el cuestionario neuropsicológico BASC-3
Sensibilidad	66.7 %	61.5 %	44.4 %
Especificidad	60 %	83.3 %	50 %
VPP	40 %	87.5 %	57.1 %
VPN	81.8 %	38.5 %	37.5 %

Los **síntomas de alarma con mayor VPN** fueron la anorexia y pérdida de peso con un VPN cercano al 66.7 %. El aumento en el número de síntomas de alarma no mejoró la capacidad diagnóstica (AUC 0.672)

Los **factores psicosociales referidos en la entrevista con mayor VPP** fueron el ánimo depresivo y la ansiedad con un VPP del 100 % El aumento en el número de síntomas psicosociales referidos en la entrevista no mejoró la capacidad diagnóstica (AUC 0.667)



La **mediana de pruebas** para llegar al diagnóstico de **dispepsia funcional** fue de **3 con un máximo de 7** pruebas mientras que la **mediana de pruebas** para llegar al diagnóstico de **dispepsia orgánica** fue de **2 con un máximo de 5** pruebas.

Conclusiones:

- El cuestionario neuropsicológico BASC-3 tiene S, E, VPP, VPN bajos y por tanto no parece una buena herramienta para la aproximación diagnóstica en un cuadro de dispepsia. Además, no muestra concordancia con los factores psicosociales referidos por el paciente.
- Los síntomas de alarma mostraron un VPN alto (81.8 %) para el diagnóstico de dispepsia orgánica mientras que para los factores psicosociales el valor más alto fue el del VPP (87.5 %) para el diagnóstico de dispepsia funcional. En ambos casos, la suma de síntomas no mejoró la capacidad diagnóstica. Se realizaron más pruebas para llegar al diagnóstico en los casos de dispepsia funcional.
- Los resultados de nuestro estudio dan valor a la ausencia de síntomas de alarma y a la presencia de factores psicosociales en un cuadro de dispepsia funcional. En cualquier caso, parece necesaria la realización de pruebas complementarias para establecer un diagnóstico.

UTILIDAD Y EFICACIA DE LAS TÉCNICAS DE PCR PARA DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO CORRECTO DE LA INFECCIÓN POR HP EN PEDIATRÍA

Íñigo Gil J, Rivero de la Rosa MC, Cuadrado Caballero MC, Balboa Vega MJ, Castillo Reguero Y.
Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla



INTRODUCCIÓN Y OBJETIVO

La infección por *Helicobacter pylori* es una enfermedad muy prevalente en pediatría. La principal causa de fracaso terapéutico son las altas tasas de resistencias antibióticas (especialmente claritromicina y metronidazol). Resulta fundamental un tratamiento erradicador bien dirigido. Las técnicas de diagnóstico molecular (PCR) específicas de resistencias, que cuentan con mayor sensibilidad, se plantean como una alternativa frente al cultivo tradicional.

➔ **Objetivo:** Analizar el éxito erradicador tras la introducción de la PCR en comparación con cultivo convencional.



MATERIAL Y MÉTODO

Estudio descriptivo retrospectivo. Muestra de 171 pacientes recogidos de 2016-2022. Dos periodos: 2016-2019 (cultivo tradicional) y 2019-2022 (cultivo y PCR). Comparamos tasa de erradicación en ambos periodos y características de la muestra (diagnóstico, tratamiento y tasas de resistencias).



RESULTADOS

MUESTRA

171 pacientes
3 - 16 años.
♂ 49,7% ♀ 50,3%

ENDOSCOPIA

Tiempo medio hasta realización de EDA **2,9 meses**.
Hallazgo endoscópico + frecuente: 1º **Gastritis antral** (69%), 2º **Pangastritis** (12,3%). **Test de ureasa positivo en 149 casos** (S 89,2%).
Diagnóstico AP + frecuente: **Gastritis crónica activa** (66,7%).

CULTIVO VS PCR

2º Periodo: Cultivo 96 + (S 75%) y
PCR 117 + (S 92,1%)



RESISTENCIAS

Globalmente **50,4%** presentó **resistencia a un fármaco**:

Macrólidos: 20% (Cultivo)
24,3% (PCR)

Fluorquinolonas: 7,9% (Cultivo)
4,3% (PCR).

Metronidazol: 7,7% (Cultivo)

Metronidazol + Macrólidos: 12,9% (Cultivo)

Estratificando por años, las **tasas de resistencias** se mantuvieron **estables**.

TASA ERRADICACIÓN

Tasa erradicadora en 1º periodo **84%** y en 2º **87,1%**. (p=0,7)
Terapia + frec: **OMA 14 días** → Tasa erradicadora **79,1%**
M intentos erradicadores = **1,06** en 1º periodo y **1,03** en 2º. (p=0,09)

No diferencias estadísticamente entre Cultivo y PCR



CONCLUSIONES

En nuestra muestra la **tasa de resistencia** un fármaco **superior la media europea**, permaneciendo estable a lo largo de los años. Comparada con el cultivo, **la PCR tuvo una mayor sensibilidad pero no supuso tasas de erradicación significativamente mayores en comparación** con el cultivo tradicional, en posible relación a la ausencia de PCR que detecte resistencias a metronidazol.

ESTUDIO PILOTO PARA DETERMINAR LA RESISTENCIA A LA CLARITOMICINA MEDIANTE Real Time -PCR EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON INFECCIÓN POR HELICOBACTER PYLORI

N. Monllau Espuis¹, U. Urrutia Luis¹, M. Victoria Bovo², A. Alcaraz Hurtado², A. Lozano Ruf², G. Fernandez-Rivas³, S. Molinos³, M. Montraveta Querol², Servicio Pediatría¹, Servicio de Gastroenterología Pediátrica², Servicio Microbiología³, Hospital Germans Trias i Pujol, Badalona.

INTRODUCCIÓN

La infección por *Helicobacter pylori* (*H.pylori*) es la causa más común de enfermedad ulcerosa en pediatría en nuestro medio. El aumento generalizado de resistencias antibióticas está empeorando sus tasas de erradicación.

OBJETIVOS

El objetivo de este estudio es describir la población de pacientes infectados por *H.pylori* y establecer las tasas de resistencia. El objetivo secundario pretende conocer la correlación entre los distintos métodos usados para su identificación

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio unicéntrico , prospectivo y descriptivo de un hospital de tercer nivel. Se incluyen pacientes pediátricos con síntomas compatibles con infección *H. pylori* y prueba de antígeno en heces positiva (Hp-SAT).

Tras practicar una endoscopia digestiva alta, se obtuvieron biopsias gástricas para prueba rápida de ureasa (RUT), reacción en cadena de proteínas en tiempo real (RT-PCR) y estudios histológicos (tinción hematoxilina-eosina o inmunohistoquímica).

Se administró tratamiento erradicador a aquellos pacientes en los que se confirmó la presencia de *H. pylori* en el estudio histológico además de positividad en otro invasivo (RUT y/o RT-PCR). Posteriormente se realizó control post-erradicación con Hp-SAT a las 8 semanas tras finalizar tratamiento

RESULTADOS

POBLACIÓN AFECTA



64 pacientes (4-17 años, 57,8% mujeres)

Clínica

Dispepsia (90,6%)
Anemia (3%)
Hemorragia digestiva alta (1,6%)

Tratamiento previo

El 15,6% recibió tratamiento previo para la infección por *H.pylori*

EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

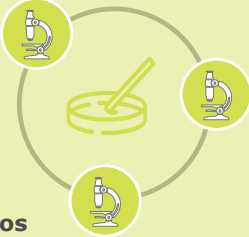


Endoscopia digestiva alta

Se observó gastritis nodular en el 71,87% mientras que solo el 1,6% presentaba úlcera/erosión

Prueba rápida de ureasa (RUT)

El RUT fue positivo en 89,1%.



Estudios histológicos

Gastritis leve-moderada en mucosas antrales (93,8%)
Se halló estructura *H.pylori* en el 90,6% de las muestras

TRATAMIENTO



El 29,7% recibieron pautas de tratamiento que incluían claritromicina. El 64,1% con pautas que incluían metronidazol.

En el control post-erradicación el 71,6% de los pacientes presentó negativización de Hp-SAT

Reacción en cadena de proteínas en tiempo real

Se detectó positividad para HP en el 90% de las muestras
El 40,7 % mostró mutación en el gen 23S rRNA (A2143G) asociada con la resistencia a la claritromicina

CONCLUSIONES

Nuestro estudio demuestra una alta correlación entre los resultados de RT- PCR y la positividad en el RUT así como con la histología, demostrando la alta sensibilidad de la RT-PCR. En nuestro medio encontramos una tasa de resistencia a claritromicina superior al 40% que justifica la moderada tasa de erradicación obtenida (71,6%). Con estos datos recomendamos evitar su uso como tratamiento empírico de primera línea en nuestro medio.

GASTRITIS COLÁGENA EN PEDIATRÍA. SERIE DE 3 CASOS.

C. Comalrena de Sobregrau Martínez, V. Vila Miravet, B.A. Alvarado Cárcamo, C. Guerrero Rojas, G. Pujol Muncunill, J. Martín de Carpi
Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

INTRODUCCIÓN:

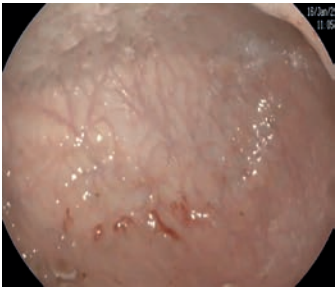
- La gastritis colágena es una enfermedad heterogénea e infrecuente que se caracteriza por el depósito subendotelial de colágeno asociado a inflamación de la mucosa gástrica.
- La fisiopatología de esta enfermedad es aún poco conocida pero se piensa que pueda ser el resultado de un proceso reparativo después de un insulto (inflamatorio, infeccioso, autoinmune) en pacientes susceptibles.
- Hasta ahora no se ha descrito ningún tratamiento específico.

PRESENTACIÓN DEL CASO:

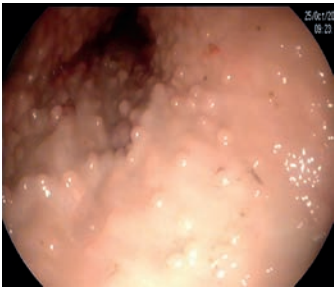
	Paciente 1	Paciente 2	Paciente 3
Sexo	♀	♀	♀
Edad al diagnóstico	12 años	13 años	12 años
Sintomatología al debut	Dolor abdominal + Anemia ferropénica		
Endoscopia inicial	Normal o hallazgos inespecíficos (gastritis atrófica, eritema y/o nodularidad)		
Primeras biopsias gástricas	Alteraciones inespecíficas, no concluyentes Helicobacter pylori negativo		
Evolución	Hierro oral/endovenoso con mejoría o resolución de la anemia ferropénica		

Diagnóstico:

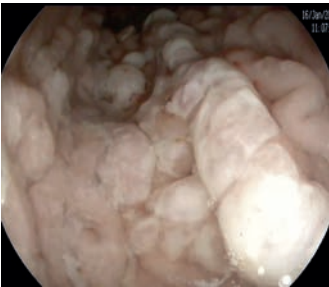
- Todas las pacientes precisaron **seguimiento endoscópico por persistencia de clínica o anemia ferropénica** a pesar del tratamiento con hierro así como de **lesiones gástricas sin categorizar**.
- En ninguna paciente se llegó al diagnóstico definitivo con la 1ª endoscopia. Fue a partir de la **2a o 3a endoscopia** y de la revisión exhaustiva de las biopsias gástricas cuando se evidenciaron **focos de colágeno** y se pudo hacer el diagnóstico.
- En ningún caso se observó alteración macro o microscópica a nivel duodenal o colónico.



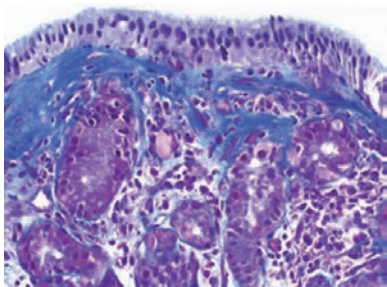
Mucosa antral de aspecto atrófico



Nodularidad en cuerpo gástrico



Exudado mucofibrinoso y modularidad en cuerpo gástrico



Depósito subendotelial de colágeno en biopsia gástrica mediante tinción tricrómica,

CONCLUSIONES:

- La serie descrita muestra unas características similares a lo publicado en la literatura, en relación a la forma de presentación, predominio en sexo femenino y necesidad de más de una endoscopia para llegar al diagnóstico.
- Se desconoce la historia natural de la enfermedad a largo plazo pero en general la evolución suele ser hacia una mejoría sintomática que no se relaciona con una mejoría endoscópica ni histológica.
- Las pacientes han presentado mejoría clínica a lo largo del seguimiento. Actualmente están pendientes de nuevo control endoscópico.

Gastritis colágena: una causa inusual de dolor abdominal

Autores: Sánchez Trujillo L, Iglesias Irigaray A, San Miguel López L, Díez Vela E, Marcos Gómez N

*Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Príncipe de Asturias
Alcalá de Henares, Madrid, España*

Introducción: El dolor abdominal es uno de los motivos de consulta más frecuentes. Sus causas son muy variables por lo que supone un reto diagnóstico. Es fundamental realizar una correcta anamnesis y exploración física que nos ayuden a detectar aquellos signos y síntomas de alarma que orienten hacia una causa orgánica subyacente.

Caso clínico: Niño de 12 años refiere diarrea crónica y dolor abdominal de cuatro años de evolución. Sin antecedentes familiares ni personales de interés.

Refería 5-6 deposiciones pastosas diarias, sin productos patológicos, dolor abdominal en hipogastrio de carácter cólico y leve pérdida ponderal en los últimos meses. Negaba fiebre, aftas, artritis o lesiones anales. Había sido estudiado previamente en otro hospital con la misma sintomatología, siendo dado de alta por mejoría clínica y diagnóstico de síndrome de intestino irritable. La exploración física fue normal. En analítica sanguínea se objetiva anemia ferropénica (Hb 10.1mg/dl, VCM 63,1fl, ferritina 3ng/ml, hierro 15 mcg/dl, transferrina 377mg/dl, I. Saturación transferrina 3), con función hepática y renal normal, marcadores de enfermedad celíaca negativos. En ecografía abdominal presenta leve esplenomegalia homogénea, sin LOES. El estudio de heces muestra elevación de calprotectina fecal (283.1 mcg/g).

En controles clínicos posteriores, mantiene misma sintomatología con dolor epigástrico, sin pirosis, elevación persistente de calprotectina fecal (máx. 699mcg/g) y anemia ferropénica. Se inicia tratamiento con hierro oral, y se realiza endoscopia digestiva alta y baja. Se objetiva una mucosa gástrica nodular en empedrado y eritematosa, y la mucosa de íleon es nodular, compatible con hiperplasia folicular linfoide. A nivel histopatológico, presenta infiltrado linfoplasmocitario moderado en lámina propia de mucosa de fundus gástrico, de carácter leve en mucosa de antro, sin polimorfonucleares neutrófilos ni bacilos de *Helicobacter pylori*, compatible con gastritis crónica moderada. Además, se objetiva una llamativa gruesa banda colágena subepitelial en mucosa de antro que sugiere gastritis colágena. Las biopsias de mucosa colorrectal fueron normales. Tras los resultados se inicia tratamiento antisecretor con omeprazol hasta 40mg/día y se mantiene ferroterapia oral.

Actualmente, se ha resuelto la epigastralgia y la anemia ferropénica, siendo poco frecuentes los episodios de dolor abdominal con diarrea.

Conclusiones:

- La gastritis colágena es una enfermedad rara, caracterizada por una gruesa banda colágena e infiltrado mononuclear en la lámina propia de la mucosa gástrica. El debut puede ser en edad infantil o adulta, siendo en este caso más frecuente su asociación con colitis colágena.
- Su manifestación clínica más frecuente es el dolor abdominal recurrente y la anemia ferropénica, siendo su tratamiento sintomático. Se ha probado el tratamiento con azatioprina y corticoides con eficacia limitada.
- Su pronóstico es variable, aunque la mayoría se resuelven espontáneamente e infrecuentemente evolucionan a la forma del adulto, asociándose con otros procesos autoinmunes.

Bibliografía:

[1] Beinrogl JC, Gidsmith JD, Vermeir M. Pediatric Collagenous Gastritis: Clinical and Histologic Outcomes in a Large Pediatric Cohort. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2021;73(4):513-519. doi:10.1097/MPG.0000000000003212 [2] Kapp T, Wanders A, Wolving M, et al. Collagenous Gastritis in Children: Incidence, Disease Course, and Association With Autoimmunity and Inflammatory Markers. Clin Trans Gastroenterol. 2020;11(8):e00213. doi:10.14309/ctg.UGU000000000000213



•EVOLUCIÓN DEL ÍNDICE DE MASA CORPORAL EN PACIENTES CELIACOS ANTES Y DESPUÉS DE LA CRISIS COVID-19

Romera Marín AR¹, Blanco Rodríguez M¹, Doreste Henríquez A¹, Gómez Torres GM¹, Martínez Ibeas MA¹
1 Servicio de Pediatría, sección Digestivo Infantil, hospital universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid



•HIPÓTESIS Y OBJETIVOS

La crisis COVID-19 ha propiciado un aumento del IMC de los pacientes pediátricos celiacos.

Describir la evolución del IMC en pacientes celiacos seguidos en las consultas de Gastroenterología Infantil de la FJD.

Comparar las cifras recogidas antes y después del confinamiento por COVID-19.

Describir el grado de cumplimiento de la dieta sin gluten durante el periodo de estudio, valorando la posible influencia de las transgresiones en el peso y la talla.

Estudiar la posible variación de la actividad física realizada por los pacientes en relación con el confinamiento.



•MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio descriptivo y retrospectivo.

Población de estudio: pacientes celiacos menores de 18 años. Seguimiento en las consultas de Gastroenterología Infantil de FJD.

Fecha de recogida de datos: 01/10/2019 – 31/03/2021. NECESARIA una medición previa y posterior al inicio del confinamiento.

Variables estudiadas: edad, sexo, peso, talla, IMC, tiempo de evolución y cumplimiento de dieta sin gluten y nivel actividad física (alta o baja).

Análisis estadístico: análisis con SPSS, versión 24.0. Significación estadística p <0.05.



•RESULTADOS

	n	%
Sexo		
Femenino	74	59,7
Masculino	50	40,3
Grupos de edad (años)		
2-6	26	21,0
7-11	50	40,3
12-18	48	38,7
Actividad Física		
Alta	27	21,8
Baja	97	78,2
Parámetros antropométricos*		
Insuficiencia ponderal	17	13,7
Normopeso	89	71,8
Sobrepeso	16	12,9
Obesidad	2	1,6

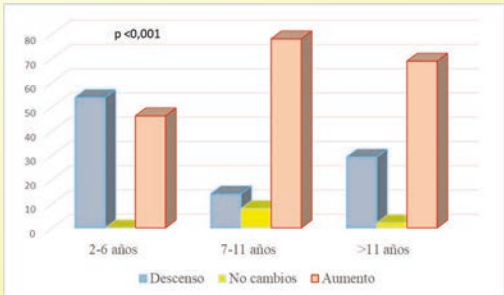
*Según las tablas internacionales de Cole.

259 historias clínicas

• Criterios de exclusión

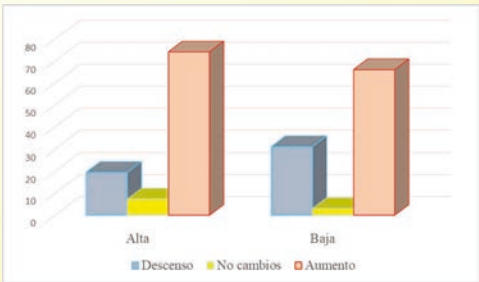
n = 124

	Prepandemia		Postconfinamiento	
	m	DT	M	DT
Peso (kg)*	33,2	15,3	36,6	16,6
Talla (cm)*	133,6	24,6	138,3	24,4
IMC (kg/m ²)*	17,5	2,9	18,0	3,3
	Porcentaje	IC95%	Porcentaje	IC95%
Insuficiencia ponderal	13,7	7,7-19,8	15,3	9,0-21,7
Normopeso	71,8	63,9-79,7	69,4	61,2-77,5
Sobrepeso	12,9	1,1-8,6	12,1	6,4-7,8
Obesidad	1,6	-0,6-3,8	3,2	0,1-6,3



IMC ↑ 67,7%

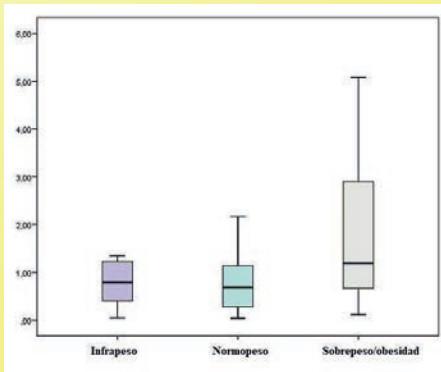
IMC ↓ 28,2%



• IMC alto rendimiento:
• 19,0 ± 3,6 → 19,8 ± 3,5
• IMC bajo rendimiento:
• 17,0 ± 2,6 → 17,5 ± 3,1

estadísticamente significativo

	Situación ponderal postconfinamiento					
Situación ponderal prepandemia	Insuficiencia ponderal		Normopeso		Sobrepeso/Obesidad	
	n	%	n	%	n	%
Insuficiencia ponderal	12	70,6	5	29,4	0	0
Normopeso	7	7,9	79	88,8	3	3,4
Sobrepeso/obesidad	0	0	2	11,1	16	88,9



•CONCLUSIONES

AUMENTO global del IMC en nuestros pacientes.

Impacto NEGATIVO de la crisis COVID-19 en nuestro estilo de vida.

INESTABILIDAD: aumento también de pacientes con déficit ponderal.

CUMPLIMIENTO de la dieta sin gluten: NO relación con evolución IMC.

DIFERENCIAS respecto al grado de actividad física.

VOLVER A FOMENTAR HÁBITOS SALUDABLES.



Mediciones realizadas en la consulta
Población representativa



Profundizar en ciertas variables
Mediciones no programadas

DÉFICIT DE IgA ENMASCARADO AL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD CELIACA, NO TODO ES TAN CLARO COMO PARECE

Autores: Montiel Rey AP¹, Herrero Álvarez M¹, Checa Rodríguez R¹, Gómez Salazar JM¹, Hurtado Muñoz I¹, Martínez Becerra MJ².

¹Sección de Gastroenterología Infantil. Servicio de pediatría. Hospital Universitario Rey Juan Carlos.

²Servicio de Autoinmunidad y Alergia. Laboratorio de Inmunología. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.

Introducción

La **enfermedad celiaca (EC)** es una patología sistémica inmunomediada que ocurre en individuos genéticamente predispuestos, se desencadena por la ingesta de gluten y se caracteriza por una enteropatía inflamatoria crónica.

El **déficit total de inmunoglobulina A (DIgA)** es la inmunodeficiencia primaria más frecuente en la población general, asociándose con numerosas enfermedades autoinmunes, entre ellas la EC.

Se define en **niños mayores de 4 años** como niveles séricos de **IgA total inferiores a 7 mg/dl con IgM e IgG normales**.

En pacientes con DIgA es fundamental utilizar anticuerpos de isotipo IgG para el diagnóstico y seguimiento de la EC.

Casos clínicos

Se describen 2 pacientes que al diagnóstico de la EC presentaron niveles normales de IgA y positivizaron anticuerpos antitransglutaminasa isotipo IgA (TGA), pero posteriormente evolucionaron a DIgA tras el inicio de la dieta sin gluten (DSG):

Caso 1: Niña de 20 meses



- **IgA total de 110 mg/dl**
- TGA 1524 U/ml (Negativo <15),
- Anti-Péptidos Desamidados de Gliadina IgA (DGPA) 1408 U/ml (Negativo <15)
- Anti-Endomisio IgA (EMA) 1/80
- HLA DQ2 (2.5 + 2.2) compatible

Diagnóstico según criterios ESGPHAN 2012

A los 7 meses en DSG:

- **IgA <5mg/dl**
- TGA 78 U/mL
- DGPA 82 U/ml
- Anticuerpos IgG: TGG 129 U/ml y DGPG 74 U/ml (Negativo <15)

Aclarándose todos los anticuerpos a los 18 meses de DSG

Caso 2: Niño de 24 meses



- TGA 17678 U/ml
- DGPA 99 U/ml
- EMA 1/160 con niveles **de IgA suficientes** (control interno con IgA>7 mg/dl).
- HLA DQ2 (2.5 + 2.2) compatible

Diagnóstico según criterios ESGPHAN 2012

A los 6 meses en DSG:

- Negativización de TGA con **IgA total <2mg/dL**.
- Anticuerpos IgG: TGG (16 U/ml) y DGPG en el límite (13 U/ml) aclarándose al año de DSG

En ambos casos, su IgA persiste <5mg/dL en el tiempo.

Hipótesis: posible déficit de IgA desenmascarado por la retirada del gluten.

- Antes del diagnóstico de EC, sus anticuerpos IgA parecen contribuir a la cuantificación de IgA total, que se pierde conforme se inicia la DSG.
- Según esto, el déficit "funcional" de IgA existiría también previo al diagnóstico, a pesar de los niveles en rango de IgA.
- En la bibliografía se han descrito dos casos que reproducen este patrón. Los autores proponen el estrés asociado al debut de EC como un posible factor estimulante para las células plasmáticas de IgA en la médula ósea.

Monitorización de la EC:

- En caso de **transgresiones**, cabría esperar **que se positivizaran de nuevo sus TGA**, aumentando los niveles de IgA.
- No obstante, sería recomendable un **doble abordaje con isotipos IgG e IgA**, hasta que existan más estudios.

La dificultad diagnóstica de la diarrea congénita, a propósito de cinco casos clínicos

Dra. Sara García Candel, Dra. Etra Masio Simó, Dra. Ester Donat Aliaga, Dra. Segoria Polo Miquel, Dra. Carmen Ribes Koninckx,
Hospital Universitario La Fe, Hospital Universitario de La Ribera, Alzira

Introducción

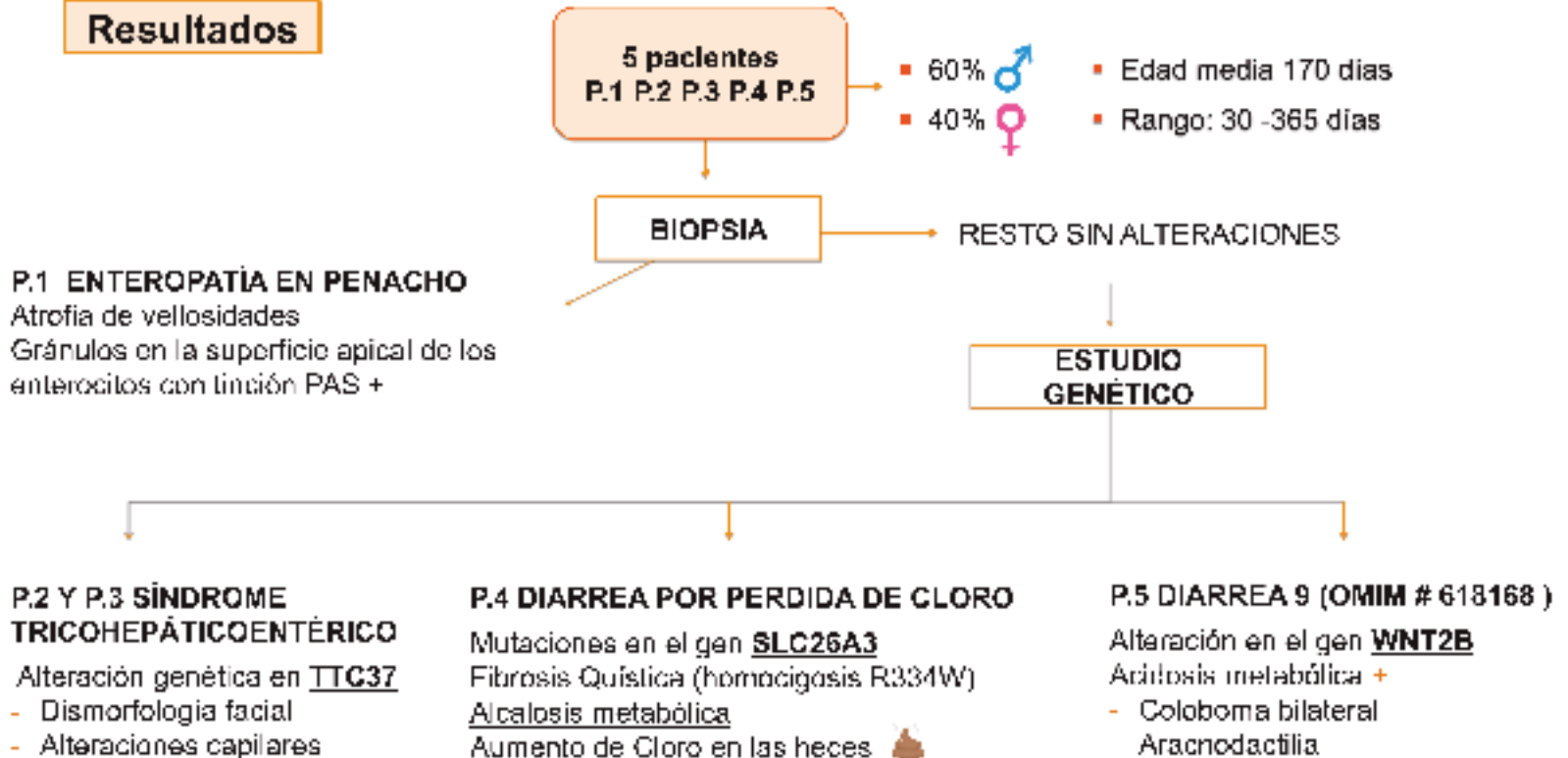
Los trastornos diarreicos congénitos son enteropatías hereditarias, debutan en los primeros días de vida
Clínica de diarrea y malabsorción de nutrientes

Su diagnóstico es complejo, dado que clínicamente suelen presentarse de forma similar, pero, al mismo tiempo, hay una gran cantidad de posibles etiologías

Material y métodos

- Estudio retrospectivo
 - Muestra: cinco pacientes diagnosticados de diarrea congénita (2011 – 2022)
 - Variables:
 - demográficas
 - pruebas complementarias
 - estudios genéticos
- Diagnóstico
Seguimiento posterior

Resultados



Conclusión



- La diarrea congénita es una entidad **poco frecuente** en nuestro medio
- Importante investigar **los antecedentes familiares y del embarazo**
- Para el diagnóstico es básico la realización de **biopsia intestinal** y **estudio genético**
- La **nutrición parenteral** es el principal tratamiento en nuestros casos

Alteración de la elastasa fecal en edad pediátrica en hospital de tercer nivel

N. Woods Kreisler, LF. Bunce, L. Nofuentes Prieto, A.Rosell Camps, R. Díez Dorado, JM. Riera Llodra. Unidad de gastroenterología, hepatología y nutrición pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Son Espases (HUSE), Palma, España.

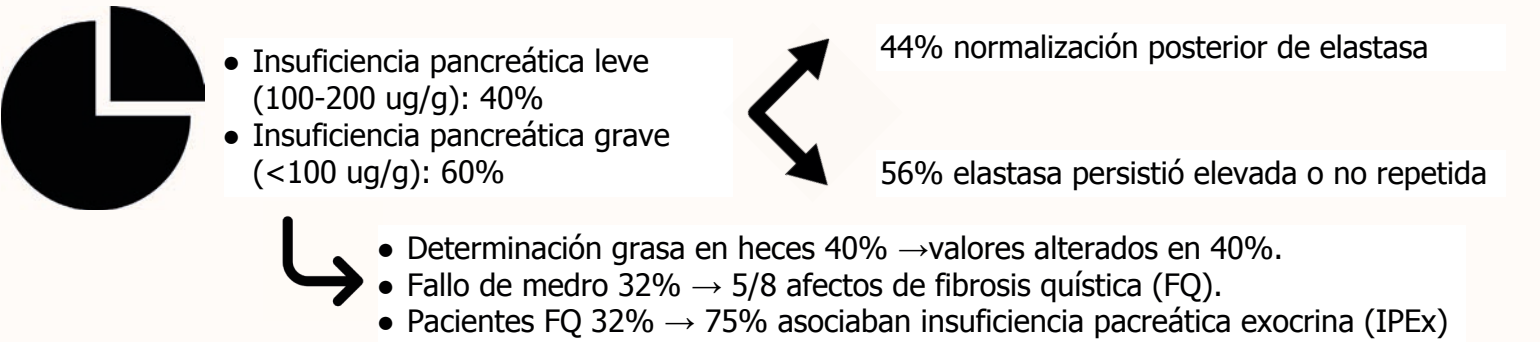
Objetivos:

- Describir las características demográficas, clínicas, analíticas y evolución de los pacientes con determinaciones disminuidas de elastasa fecal en un hospital terciario.

Material y métodos:

- Revisión retrospectiva de pacientes en seguimiento por elastasa fecal disminuida (≤ 200 uc/g) en el periodo comprendido entre febrero 2021 y noviembre 2022.
- Se excluyeron aquellos pacientes en seguimiento en su centro de salud u otros centros de la comunidad autónoma.

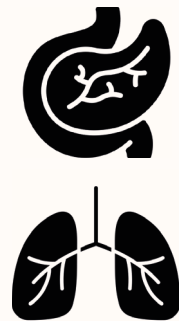
Resultados



Edad media	5.95 años (DE 4.6)
Valor medio elastasa fecal	95.68 ug/g (DE 55,26)
Valor medio grasa en heces	61.4mg LT/g heces (DE 51)

Estado actual de pacientes IPEX:

- Asintomáticos 100%
- Tto enzimas + vitaminas 100%
- Tto corticoideo 1/8 (pancreatitis autoinmune)



Seguimiento actual de pacientes IPEX:

- Digestivo infantil: 6/8
- Digestivo adultos: 1/8
- Neumología infantil: 1/8

- Sospecha IPEX no confirmada: 4/25
 - Traslado (1), pérdida de seguimiento (1), artefacto por enemas (1) y éxitus (1).
- Diagnósticos confirmados IPEX: 8/25
 - 75% asociaban FQ
 - 25% alteraciones anatómicas (neoplasia sólida pseudopapilar y pancreatitis autoinmune)
 - 0 pacientes s. Shwachman-Diamond.

Conclusiones:

En nuestra muestra la causa más frecuente de IPEX fue FQ, seguida de patologías asociadas a alteraciones anatómicas del páncreas secundarias a efecto masa, similar a lo descrito en la bibliografía.

ENTEROPATÍA AUTOINMUNE EN PEDIATRÍA: EXPERIENCIA EN NUESTRO CENTRO

Marroquín Cordón M¹, Martínez Osorio JM¹, Mesonero Cavia S², Pujol Muncunil G¹, Comalrena De Sobregrau Martínez C¹, Castillo Torres RJ¹, Guerrero Rojas CC¹, Martín Carpi FJ¹

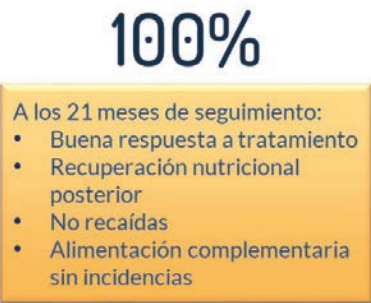
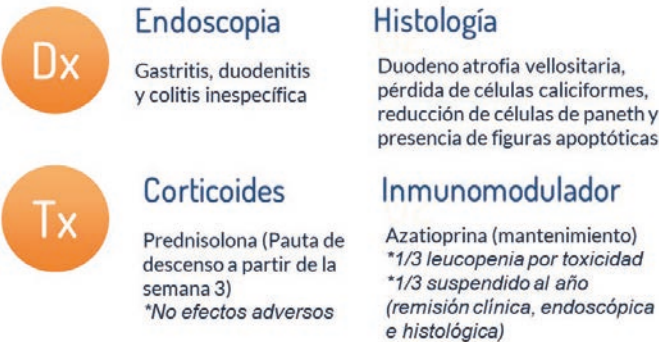
¹Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona
²Servicio Pediatría, Hospital Universitario Mutua Terrasa, Barcelona

Introducción: La enteropatía autoinmune (EAI) es una causa infrecuente de **diarrea intratable en niños**. Afecta principalmente a **lactantes < 6 meses, varones, con periodo prenatal y neonatal normal**. Actualmente, los conocimientos se obtienen mediante reportes de series de casos, por lo que se necesita más investigación en este campo. Se realiza una revisión retrospectiva de casos diagnosticados en nuestro centro en los últimos 5 años.

Resumen:



Alteración analítica más frecuente		
Hemograma	Leucocitosis	(rango 17.700-30.000/mm3)
	Neutrofilia	(rango 7.300-14.900mm3)
	Trombocitosis	(rango 550.000 a 916.000mm3)
Reactantes de fase aguda	Elevación de proteína C reactiva (máx 180g/dl)	
	Procalcitonina negativa	
Bioquímica	Hipoalbuminemia (min 19g/dl)	
Estudio en heces	Acidosis metabólica	
	2/3 - Calprotectina fecal elevada (rango 2800 - >6000mg/kg)	
Infeccioso	2/3 - PCR citomegalovirus en heces positiva, sin datos de afectación sistémica y sin respuesta al tratamiento antiviral	
	anticuerpos antienterocito, anti-célula parietal, antinucleares, anti-músculo liso, anti-LKM negativos	
Autoinmunidad	Se descartaron inmunodeficiencias y alteraciones genéticas	
Otros		



Comentarios: El diagnóstico de EAI es un **desafío**, se realiza combinando datos **clínicos, analíticos e histológicos**. Destaca en nuestra serie la respuesta adecuada a tratamiento con corticoides y mantenimiento con azatioprina, pudiéndose suspender el tratamiento en uno de ellos, sin recaída posterior. Además, **no se han detectado otras alteraciones a nivel inmunológico**. Se necesitan más estudios para comprender los mecanismos fisiopatológicos de la enfermedad, tratamiento y seguimiento a largo plazo.

Estudio descriptivo retrospectivo del manejo clínico y terapéutico de la infección por *Cryptosporidium* en Pediatría.



MARIA RITA VALERO PERTEGAL, EVA BOIX ARACIL, ROSMARI VÁZQUEZ GOMIS.

Consulta Digestivo Infantil

Hospital General Universitario de Elche

Introducción y objetivos:

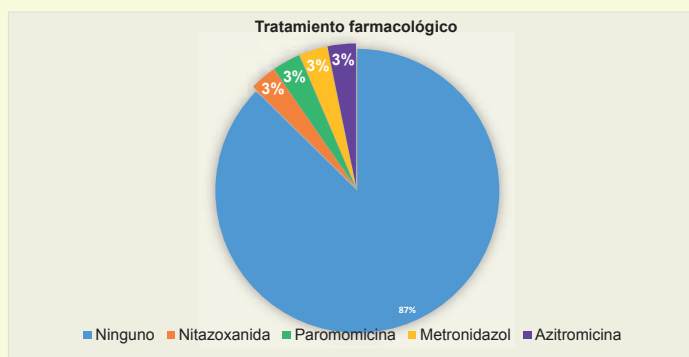
El *Cryptosporidium* es un protozoo intracelular asociado a enfermedades gastrointestinales, que puede afectar de forma grave a pacientes inmunodeprimidos VIH+. En inmunocompetentes la clínica suele ser leve por lo que el tratamiento se restringe a ciertos casos. En los pacientes inmunocompetentes que presentan síntomas persistentes o graves el tratamiento de elección es la nitazoxanida y en menores de un año, la paromomicina. El objetivo del estudio se basa en revisar el manejo realizado de los pacientes con dicha infección.

Métodos:

Estudio descriptivo retrospectivo realizado a partir de historias clínicas y una base de datos de peticiones de estudios de heces en niños de hasta 6 años de edad durante un periodo de 3 años (enero de 2019 - diciembre de 2021).

Resultados:

En el periodo estudiado se recogen un total de 2485 pacientes a los que se les hizo estudio de heces. Del total de muestras de heces (n=2485), un 1,2% son positivas para *Cryptosporidium* (n=31). Un 64,5% (n=20) son varones y un 35,5% (n=11), mujeres. La edad media es de 27 meses (1 - 71). Los motivos de consulta principales son: gastroenteritis: 90,3 % (n= 28), dolor abdominal: 3,2% (n=1); distensión abdominal: 3,2% (n=1) y fallo de medro: 3,2% (n=1). La estación del año en la que ocurre la infección es: otoño: 35,5%, verano: 32,3%, primavera: 5% e invierno: 5%. Respecto al tratamiento: un 87% no precisan tratamiento farmacológico, un 3,2% (n=1) se trata con nitazoxanida, un 3,2% (n=1) con paromomicina, un 3,2% (n=1) con metronidazol y un 3,2% (n=1) con azitromicina.



Conclusiones:

- De todos los estudios de heces revisados en nuestra muestra se observa que el *Cryptosporidium* es causa de infección en niños en un bajo porcentaje (1,2%). Esto podría deberse a que gran parte del periodo del estudio coincide con la pandemia COVID19, que ha conllevado menor número de infecciones pediátricas y menos asistencia a centros sanitarios.
- La clínica digestiva constituye el motivo de consulta principal, predominando la gastroenteritis.
- Se ha observado un patrón estacional a finales de verano y principios de otoño, tal y como está descrito en la literatura.
- En cuanto al tratamiento: solo un 6,4% (n=2) recibieron tratamiento farmacológico específico para *Cryptosporidium* mediante nitazoxanida y paromomicina.

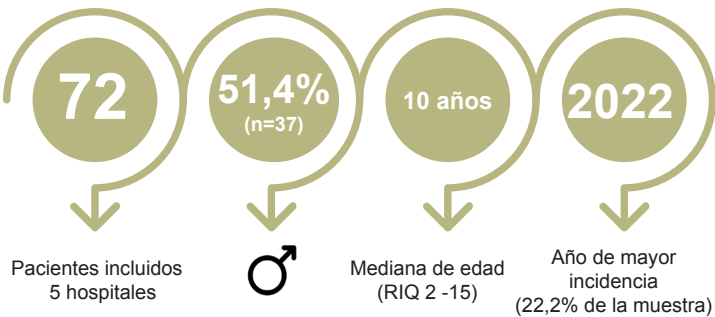
CARACTERÍSTICAS EPIDEMIOLÓGICAS EN PACIENTES AL DEBUT DE ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL PEDIÁTRICA EN CENTRO DE TERCER NIVEL

Blanca González-Haba-Martínez¹, Ana María Gómez-Moreno¹, Aranzazu Quiroga-de-Castro²

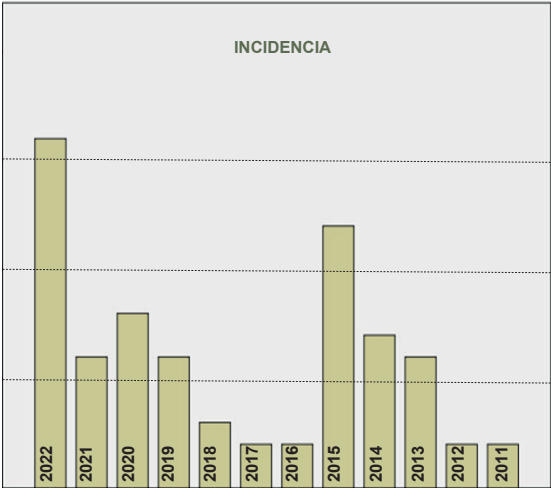
¹Departamento de Pediatría. ²Unidad de Gastroenterología Pediátrica. Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Introducción

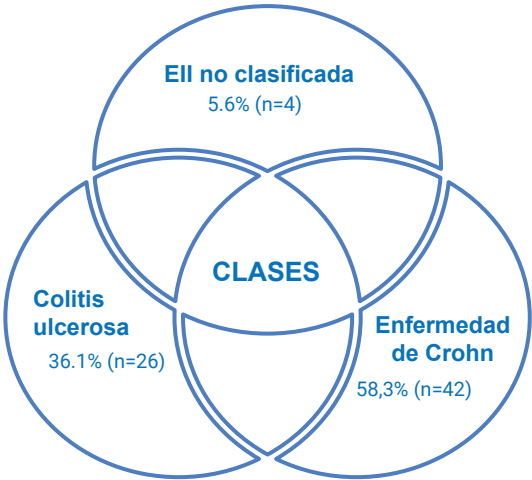
Debido a una percepción subjetiva de aumento de casos de **enfermedad inflamatoria intestinal pediátrica (EII-p)**, y edad menor al debut (**VEO-IBD o Very Early Onset Inflammatory Bowel Disease**) en nuestra unidad realizamos un estudio descriptivo retrospectivo con el objetivo de estudiar los datos epidemiológicos, el perfil clínico, y detectar posibles cambios que se hayan podido producir en los pacientes que debutan con EII-p (2-15 años de edad) en los últimos 12 años (de 2011 a 2022).



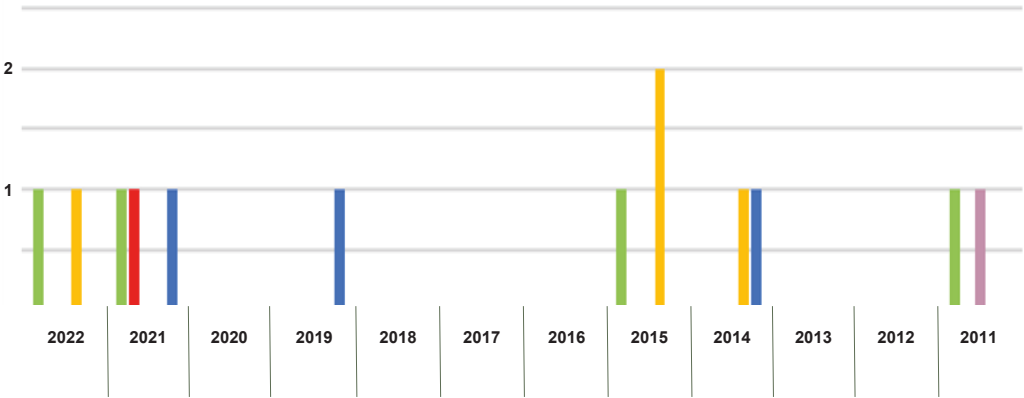
Resultados



- **Sintomatología al debut** más frecuente: **pérdida de peso** con un 51,4% (n = 37) seguido de **diarrea sanguinolenta** en el 50% (n=36) y **diarrea** sin productos patológicos en otro 50% (n=36). Otros síntomas y signos evaluados en orden de frecuencia fueron: dolor abdominal, fístula anal, fisura anal, absceso perianal y estreñimiento (2,8 % de los casos cada síntoma (n=2)). IMC fue recogido en 60 pacientes con una mediana al diagnóstico de 16,6 kg/m2 (RIQ 12,7-35,4).
- **weighted Paediatric Crohn's disease activity index (wPCDAI)** y **Paediatric Ulcerative Colitis Activity Index (PUCAI)** reflejaron el grado de actividad moderado frecuente el grado **moderado** para ambas clasificaciones en un 56,9% de los casos (n=41 de 67).
- **Pauta de inducción** más utilizada: **mesalazina oral** (n=19) en colitis ulcerosa y **CDED** (Crohn's Disease Exclusion Diet) para enfermedad de Crohn.
- **Remisión completa** con tratamiento de primera línea: 84,7%

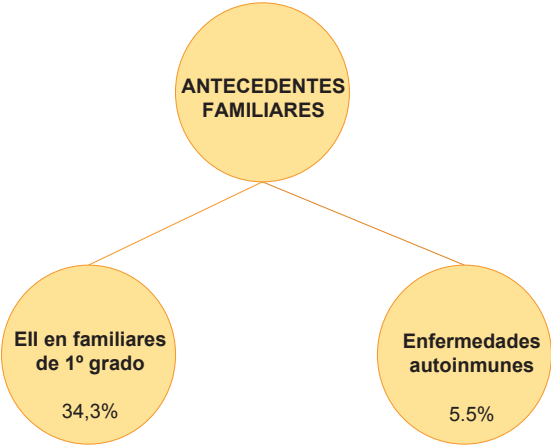


VEO-IBD



CONCLUSIONES

Tal y como habíamos percibido, en nuestra muestra se constata un aumento en el último año de casos de EII-p respecto a años anteriores y también un aumento de casos de casos de VEO-IBD. Sin embargo, con el presente estudio no es posible relacionarlo con ningún factor desencadenante. De acuerdo con la bibliografía existente, nuestra serie presenta como sintomatología al debut pérdida de peso y diarrea, presentando la mayoría de los pacientes una actividad moderada de la enfermedad



Enfermedad Inflamatoria Intestinal de debut muy precoz: nuevas estrategias de tratamiento

M. Freixas^{1 2}, M. Álvarez¹, S. Redecillas¹, V. Cabello¹, A. Cuevas¹, O. Segarra¹

¹Unidad Gastroenterología y Soporte Nutricional Pediátrico Hospital Vall de Hebrón. Barcelona. España.

²Unidad Gastroenterología y Soporte Nutricional Pediátrico Hospital Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España

Objetivos

- ✓ La incidencia de enfermedad inflamatoria intestinal (EII) pediátrica ha aumentado durante los últimos años y, este aumento, también ha acontecido en paciente diagnosticados con menos de 6 años, definidos como enfermedad inflamatoria intestinal de inicio muy precoz (VEOIBD).
- ✓ El objetivo del estudio es analizar las características clínicas, la evolución y la respuesta al tratamiento de este grupo de pacientes en nuestros 2 centros.

Método

- ✓ Estudio descriptivo donde se recogen pacientes diagnosticados de VEOIBD entre diciembre 2020 y diciembre 2022.
- ✓ Se analizan las características clínicas, analíticas y genéticas de los pacientes en el momento del debut, así como el tratamiento empleado y su evolución posterior.

Epidemiología

4 Pacientes
75% Varones
Edad debut: Mediana 23 meses (10-36 meses)

Clínica

Diarrea, dolor abdominal, rectorragias y pérdida ponderal. Uno de los pacientes clínica extradigestiva en forma de fiebre recurrente y artritis de tobillo. Los dos pacientes con debut más precoz se orientaron inicialmente como colitis alérgica hemorrágica, conllevando cierto retraso en el diagnóstico.

Genética

Despistaje EII monogénica en todos los pacientes con un panel de 108 genes

Tratamiento

Inducción corticoides (100%)

Corticodependencia (75%)
Corticorresistencia (25%)

Tratamiento biológico con infliximab o adalimumab (100%)

Todos han requerido pautas individualizadas para mantener niveles más elevados de los establecidos habitualmente en las guías europeas (ESPGHAN) (15-30 ug/mL), con dosis más altas e intervalos de infusión más cortos.

Dos pacientes han presentado fallo parcial de respuesta a anti TNF y, actualmente, están controlados con biterapia con ustekinumab.

Conclusiones

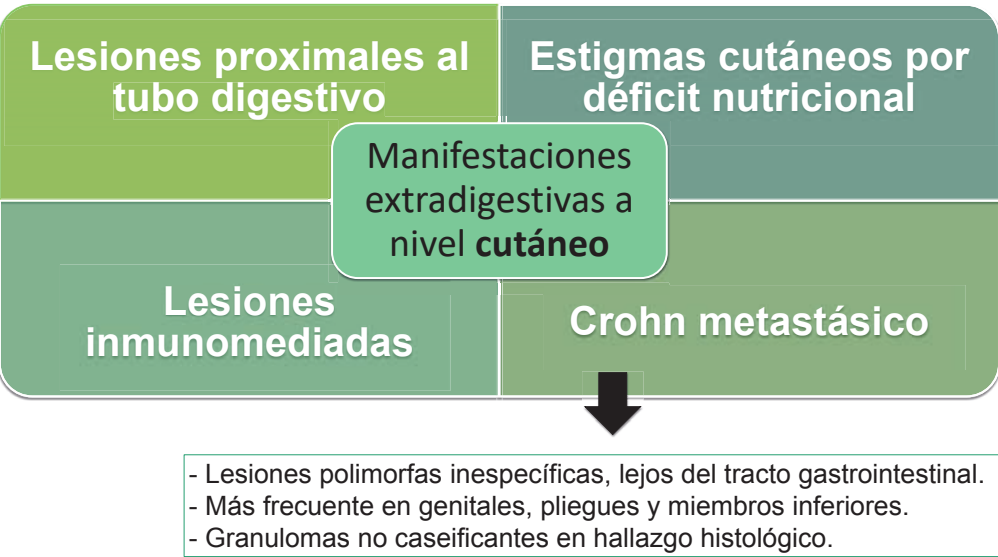
- ✓ Los pacientes con VEOIBD precisan pautas individualizadas con niveles más elevados de fármacos biológicos de los habitualmente establecidos. Encontramos mucha variabilidad en la farmacocinética y en la respuesta clínica a los fármacos biológicos, por lo que la monitorización proactiva con algoritmos matemáticos de estimación de niveles de fármaco es una herramienta muy útil para el manejo de esta entidad.
- ✓ Se necesitan nuevos trabajos para establecer los niveles, las dosis y los intervalos de administración que precisan este subgrupo de pacientes.

Enfermedad de Crohn metastásica: una entidad rara en edad pediátrica

V. Crujeiras Martínez, N. Carreira Sande, N. Martín Torres, R. García Fernández, R. Leis Trabazo
Unidad de Gastroenterología, hepatología y nutrición pediátrica. Servicio de Pediatría.
Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, España.

La **enfermedad de Crohn** es un subtipo de enfermedad inflamatoria intestinal crónica que puede afectar a todo el tubo digestivo, desde la boca hasta el ano, de forma segmentaria, siendo su característica histológica la afectación transmural de la mucosa y la presencia de granulomas no caseificantes.

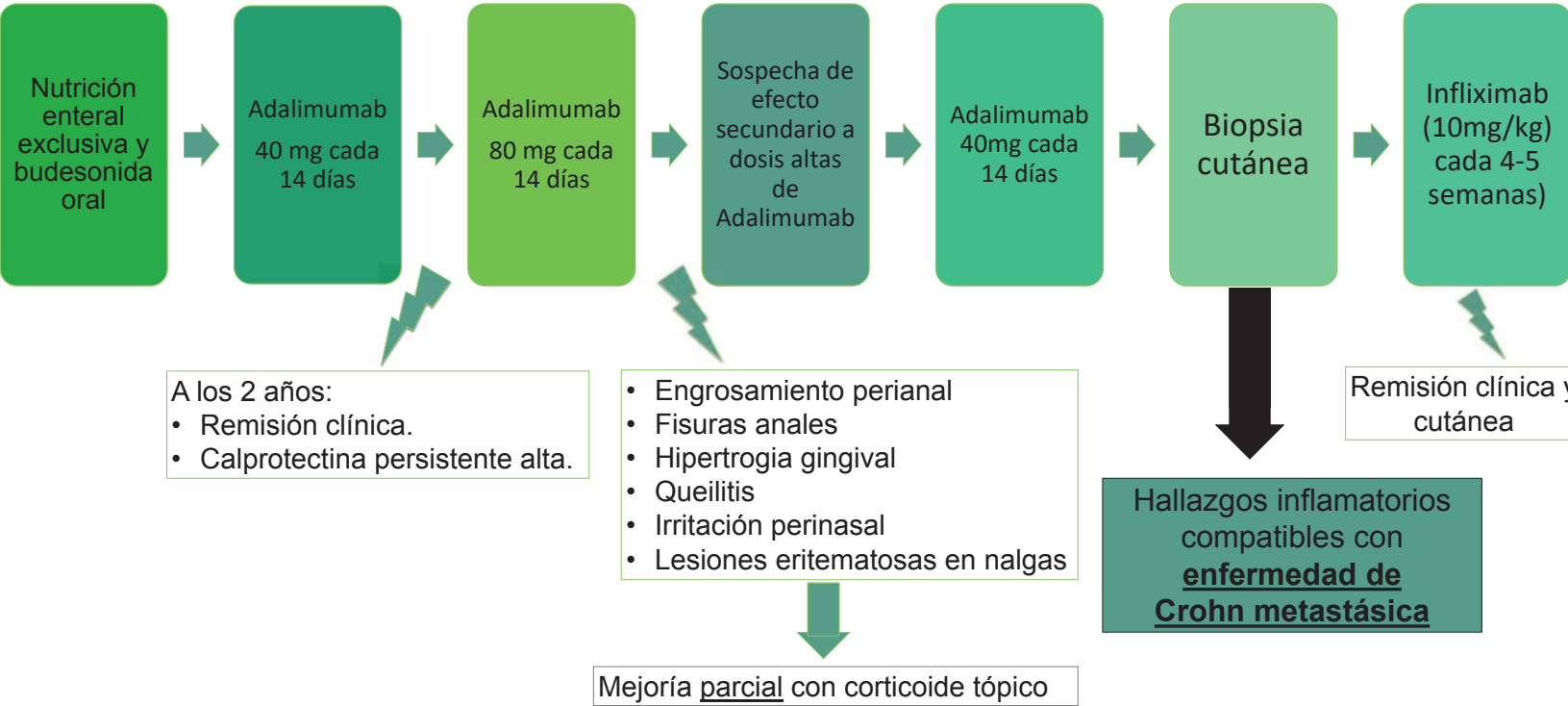
Las manifestaciones extradigestivas están presentes hasta en un 30% de los casos, especialmente las cutáneas, si bien el Crohn metastásico es una forma de afectación dermatológica muy infrecuente en niños.



Imágenes: Enfermedad de Crohn metastásica con presentación polimorfa (a,c)

Caso clínico:

- Varón de 12 años que debuta con **enfermedad de Crohn ilecolónica**.
- Dolor abdominal de un año de evolución, fiebre intermitente y reactantes de fase aguda elevados (PCR 6,2 mg/dL).



La **enfermedad de Crohn metastásica** es una entidad dermatológica de diagnóstico histológico, poco común, en la que las lesiones cutáneas, a menudo persistentes, causan una morbilidad significativa en el paciente.

Cabe destacar que en el caso presentado se consiguió la remisión de las lesiones con el uso de infliximab, a pesar de haber fallado previamente el uso de otro anti-TNF, por lo que no fue necesario el cambio de la diana terapéutica. Las escasas publicaciones en niños describen diferentes modalidades de tratamiento con respuestas interindividuales muy variadas, pero faltan estudios controlados aleatorizados acerca de su manejo terapéutico.

POLINEURITIS CRÓNICA DESMIELINIZANTE COMO MANIFESTACIÓN EXTRAINTESTINAL DE LA ENFERMEDAD DE CROHN

Muñoz Pino M.G., Valero Pérez G., Cid París E. Servicio de Pediatría del Hospital Universitario de Torrejón de Madrid.

INTRODUCCIÓN:

La enfermedad inflamatoria intestinal (EII) es una entidad clínica con **afectación multisistémica**. Hasta un **21-41% de los pacientes con EII presenta manifestaciones extraintestinales**, siendo **más frecuentes en la enfermedad de Crohn (EC)** que en la colitis ulcerosa (CU).

En cuanto a las **manifestaciones extraintestinales de tipo neurológico asociadas a la EII** muy rara vez se **manifiestan en la infancia**. Entre las que con mayor frecuencia se notifican son: la **enfermedad cerebrovascular**, la **enfermedad desmielinizante del sistema nervioso central** (especialmente la esclerosis múltiple) y la **neuropatía periférica** (axonal o desmielinizante)

La **polineuritis crónica desmielinizante** es una **polineurorradiculopatía mixta, predominantemente motora, de etiología autoinmune**. Su **comienzo es insidioso**, el **curso crónico** y afecta con mayor frecuencia a los hombres. Puede aparecer en cualquier etapa de la vida, pero es **más frecuente a partir de la segunda década**. Su importancia radica en su **elevada morbilidad**, generando **secuelas en un 60% de los pacientes**, siendo éstas en el 20% de las ocasiones de carácter invalidante.

RESUMEN DEL CASO:

ANTECEDENTES PERSONALES: Talla baja en seguimiento por endocrinología. **Polineuropatía crónica desmielinizante con 2,5 años de edad** en tratamiento con **inmunoglobulina Ig G intravenosa** cada 2 meses y **deflazacort** 10mg/día. Presenta buen control clínico de la enfermedad, manteniendo actividades normales con buena calidad de vida.

ANTECEDENTES FAMILIARES: Madre con **esclerosis múltiple**. Tía materna con **enfermedad de Crohn**.

HISTORIA CLÍNICA:

Varón que a los 14 años inicia clínica **de dolor abdominal y diarrea con restos hemáticos de inicio brusco, con una analítica sin elevación de reactantes de fase aguda (RFA):** proteína C reactiva 1mg/dl y velocidad de sedimentación 11 mm/h y sin detección de agente infeccioso. Se objetiva **calprotectina fecal de 2044 mcg/g**. Se realiza **colonoscopia objetivándose afectación de íleon y colon de forma difusa de características histológicas inespecíficas**. Debido a que la colonoscopia no fue concluyente y que el cuadro gastrointestinal fue autolimitado, se opta por una actitud expectante con seguimiento estrecho.

Cuatro meses más tarde reaparece misma sintomatología, con RFA negativos y sin detección tampoco de causa infecciosa y se decide completar estudio con realización de **entero-resonancia magnética** donde se objetiva **ileitis distal de 8cm y afectación pancolónica**. Debido a la evolución, los hallazgos detectados en las pruebas complementarias realizadas y la positividad en los anticuerpos anti-Saccharomyces cerevisiae (**ASCA**) se diagnostica de **enfermedad de Crohn (Clasificación de París A1b, L3, B1, G1)**.

Se inicia **ciclo de corticoides** (prednisona 50mg/día) por rechazo el paciente a la dieta enteral exclusiva con fórmula polimérica, a lo que se asocia **azatioprina** (2,5 mg/kg/día), como tratamiento de mantenimiento. Se ajusta dosis de azatioprina posteriormente, según la actividad de la tiopurina metiltransferasa (0,5mg/kg/día) por detección de neutropenia en los controles rutinarios, con buen control clínico y analítico posterior.

En cuanto a la **polineuritis crónica desmielinizante** se mantiene tratamiento con **inmunoglobulina Ig G cada dos meses** y **se suspenden los corticoides (deflazacort) tras inicio de tratamiento para la EC con azatioprina**, manteniéndose estable desde el punto de vista neurológico.

COMENTARIOS:

- ✓ Las **manifestaciones extraintestinales de la EII** pueden tener igual o más relevancia que la propia enfermedad intestinal y en algunos casos, constituyen la **primera manifestación clínica de la EII**.
- ✓ Aunque la **afectación neurológica asociada con la EII es infrecuente**, probablemente esté **infradiagnosticada**. Los gastroenterólogos deben ser conscientes de las manifestaciones neurológicas de la EII para un **diagnóstico y tratamiento precoz**, con el objetivo de **disminuir su morbilidad**.
- ✓ En cuanto a la **polineuritis crónica desmielinizante** se han reportado **casos en la infancia**, aunque son **poco frecuentes**. En nuestro paciente, dado los antecedentes personales y familiares el origen parece ser **autoinmune**.
- ✓ Las **manifestaciones neurológicas asociadas a la EII responden al mismo tratamiento que el empleado para la enfermedad intestinal subyacente** (salvo en el caso de los anti-TNFα que hay que utilizar con precaución).

BRONQUIOLITIS OBLITERANTE COMO MANIFESTACIÓN EXTRAINTESTINAL DE LA ENFERMEDAD DE CROHN

Muñoz Pino M.G¹, Cid París E¹, Valero Pérez G¹, Badillo Navarro K¹, Haro Díaz A.M¹, Ruiz de Valbuena Maiz M².
¹Servicio de Pediatría del Hospital Universitario de Torrejón de Madrid. ²Servicio de neumología infantil del Hospital Universitario de la Paz de Madrid.

INTRODUCCIÓN

La **enfermedad inflamatoria intestinal (EII)** es una entidad clínica con afectación **multisistémica**. La incidencia de las manifestaciones extraintestinales en la EII se sitúa entre un 21-41% aproximadamente y son **más frecuentes en la enfermedad de Crohn (EC) que en la colitis ulcerosa (CU)**. Sin embargo, **las manifestaciones pulmonares son poco frecuentes, muy raras en niños y se suelen asociar más a la CU que a la EC**, a diferencia del caso que nos ocupa.

La **patogénesis de la enfermedad pulmonar en la EII probablemente esté basada en el origen embrionario común del intestino y los pulmones** y es que ambos epitelios expresan tejido linfoide a nivel submucoso, que juega un papel importante en los mecanismo de respuesta de la inmunidad innata y adaptativa.

Dentro de las manifestaciones respiratorias asociadas a la EII **puede afectarse cualquier parte del sistema respiratorio: vía aérea superior e inferior, parénquima pulmonar, pleura o vasos sanguíneos**, aunque a veces la afectación se limita a **anomalías subclínicas en las pruebas de la función pulmonar**; sin olvidar que pueden deberse también a un **efecto adverso de las terapias** utilizadas para tratar la propia EII.

La **bronquiolitis obliterante** es una **enfermedad pulmonar infrecuente y grave**, que se caracteriza por la **oclusión parcial o total de la luz de los bronquiolos respiratorios y terminales**, por tejido inflamatorio y fibrosis, que ocasiona una **obstrucción de la vía aérea**. Se asocia con frecuencia a una **infección viral grave (adenovirus)**, al **trasplante de médula ósea o pulmonar**, así como la **inhalaación de tóxicos** o en relación con **enfermedades autoinmunes** como ocurre en nuestro caso.

RESUMEN DEL CASO

ANTECEDENTES PERSONALES: prematuridad de 30 sm de edad gestacional sin broncodisplasia e hiperreactividad bronquial solo durante el periodo de lactante.
ANTECEDENTES FAMILIARES: tío con EC.
HISTORIA CLÍNICA:

Varón que a los 12 años es **diagnosticado de EC**, con patrón inflamatorio y afectación ileal (**Clasificación de París A1b, L1, B1, G1**). Debuta con la siguiente sintomatología inespecífica: **fiebre intermitente de predominio vespertino, tos seca y pérdida de peso** (-5 kg), con **elevación de reactantes de fase aguda (RFA)**. Ante la sospecha inicial de enfermedad reumatológica, recibe tratamiento con **prednisona** (50mg/día), que tras la detección de elevación de calprotectina fecal y la confirmación diagnóstica de EC mediante colonoscopia se asocia **azatioprina** (2,5mg/kg/d). Posteriormente se objetiva corticodependencia y es por ello que se inicia **dieta enteral exclusiva con fórmula polimérica** (dos meses), con buen control clínico y analítico, pero con valores de calprotectina fecal oscilantes que condicionan un seguimiento estrecho del caso.

Seis meses después del diagnóstico de EC presenta sintomatología de tipo respiratorio: **febrícula, tos seca y sensación de disnea**, así como **pérdida de peso** (-4,5 kg). En la exploración física destaca: **hipoxemia** de 92-95% y una auscultación pulmonar donde predominan los **subcrepitantes bibasales**, con radiografía de tórax normal y analítica con elevación de proteína C reactiva máxima de 2,7 mg/dl. Se lleva a cabo estudio inmunológico completo y se descartar etiología infecciosa, al mismo tiempo que se inicia prueba terapéutica con salbutamol y ciclos de antibioterapia empírica con azitromicina y levofluoxacino. Ante la falta de respuesta clínica y persistencia de la sintomatología, se decide ingreso hospitalario para estudio.

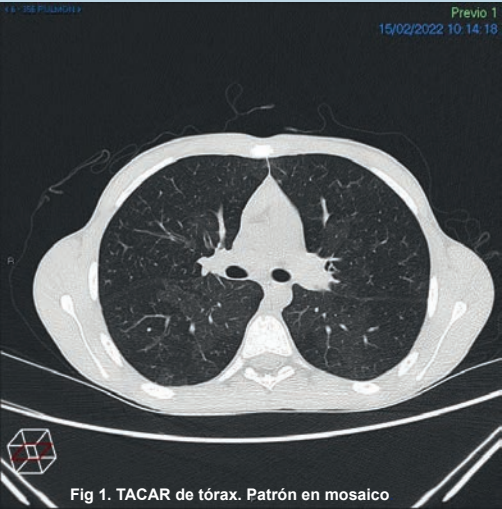


Fig 1. TACAR de tórax. Patrón en mosaico

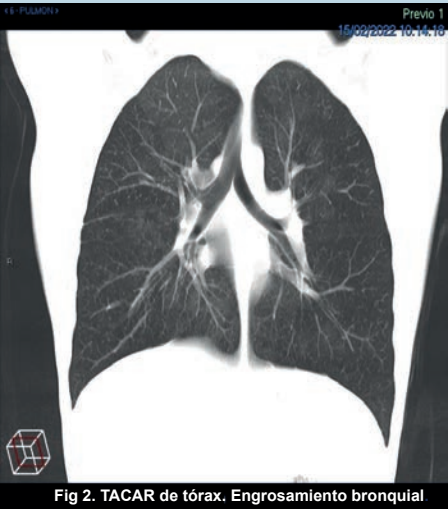


Fig 2. TACAR de tórax. Engrosamiento bronquial

Se solicita tomografía axial computerizada de alta resolución (**TACAR**) **torácica** donde se detectan **discretos engrosamientos bronquiales** de origen inflamatorio y **patrón en mosaico** en probable relación con atrapamiento aéreo.

En las pruebas de función pulmonar se observa un **patrón obstructivo moderado no reversible** con fracción espirada de óxido nítrico (**FeNO**) **normal**. Por todo ello, se deriva a hospital de tercer nivel para realización de **fibrobroncoscopia** que resulta **normal**.

Con esos hallazgos y el diagnóstico de **bronquiolitis obliterante** se administran **megabolos de metilprednisolona** (10mg/kg/día) durante 3 días. Posteriormente se prescribe **tratamiento inhalado con salmeterol / fluticasona** a diario y salbutamol de rescate. Además recibe su tratamiento de base para la EC: azatioprina y dieta normal suplementada con fórmula polimérica.

Al alta hospitalaria se repite espirometría forzada con importante mejoría: aumento del volumen espiratorio forzado en 1 segundo: FEV1 hasta 76% (previo de 41%), manteniendo un patrón obstructivo, pero ya leve y parcialmente reversible. Se objetiva también un aumento significativo en cuanto la difusión de monóxido de carbono: DLCO de hasta 78% (previo de 43%). Cuatro meses más tarde **se repite espirometría y DLCO cuyos parámetros se encuentran ya dentro de la normalidad**. Dada la excelente evolución clínica y la normalización de las pruebas de función pulmonar, se suspende tratamiento respiratorio, recomendándose **control de la función pulmonar en caso de brote de EII**.

Paralelamente al tratamiento de la bronquiolitis obliterante y debido a la detección de **elevación de calprotectina fecal** (2783 mcg/g) se solicita enteroresonancia magnética (**enteroRMN**) donde se objetiva una **ileitis fibroestenósante leve de unos 20 cm**. Se decide por ese motivo el **cambio de línea terapéutica a adalimumab** (40mg cada 2 semanas), suspendiéndose el tratamiento con azatioprina. Finalmente se objetiva resolución del brote, de forma que el paciente no solo se encuentra asintomático desde el punto de vista respiratorio, también digestivo, con **normalización de la enteroRMN** a los dos meses del cambio de tratamiento.

COMENTARIOS

- ✓ Debido a la **baja frecuencia de las manifestaciones pulmonares en la EII**, especialmente en niños, su conocimiento por parte de los gastroenterólogos infantiles es muy importante, ya que probablemente estén infradiagnosticadas. En ocasiones conllevan una **elevada morbimortalidad**, algo que podría evitarse y/o minimizarse con un correcto diagnóstico y la instauración de un tratamiento precoz.
- ✓ El **diagnóstico diferencial** más importante de las manifestaciones pulmonares en la EII son las **infecciones y los efectos secundarios inducidos por las terapias empleadas en la EII**.
- ✓ En el caso de la **bronquiolitis obliterante el diagnóstico es posible a través de la consideración conjunta de la presentación clínica y los hallazgos característicos en la TACAR torácica (patrón en mosaico)**. El diagnóstico puede apoyarse en las pruebas de función pulmonar y sin necesidad de biopsia pulmonar.
- ✓ En cuanto al tratamiento de las manifestaciones respiratorias de la EII se incluyen: los **corticoides orales y/o inhalados**, así como el inicio o la **intensificación de las terapias inmunomoduladoras** utilizadas en la EII, con buena respuesta clínica y un pronóstico favorable en la mayoría de los casos.

UPADACITINIB EN LA ENFERMEDAD DE CROHN PEDIÁTRICA REFRACTARIA. A PROPÓSITO DE UN CASO



Autores: Martínez Navarro G.¹, Velasco Rodríguez-Belvís M.¹, Palomino Pérez L.M.¹, Pérez Gisbert J.², Chaparro Sánchez M.², Muñoz Codoceo R.A.¹.

Centro de trabajo: Servicio de Gastroenterología y Nutrición, Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid¹. Servicio de Gastroenterología y Hepatología, Hospital Universitario La Princesa, Madrid².

Introducción

Upadacitinib es un inhibidor selectivo de JAK-1 aprobado para el tratamiento de la colitis ulcerosa (CU) moderada-grave en pacientes adultos con respuesta inadecuada, pérdida de respuesta o intolerancia al tratamiento convencional o a un fármaco biológico.

El ensayo U-EXCEED (fase III) demuestra que upadacitinib induce la remisión clínica y endoscópica en enfermedad de Crohn (EC) moderada-grave. Sin embargo, la experiencia en pediatría es limitada.

Caso clínico

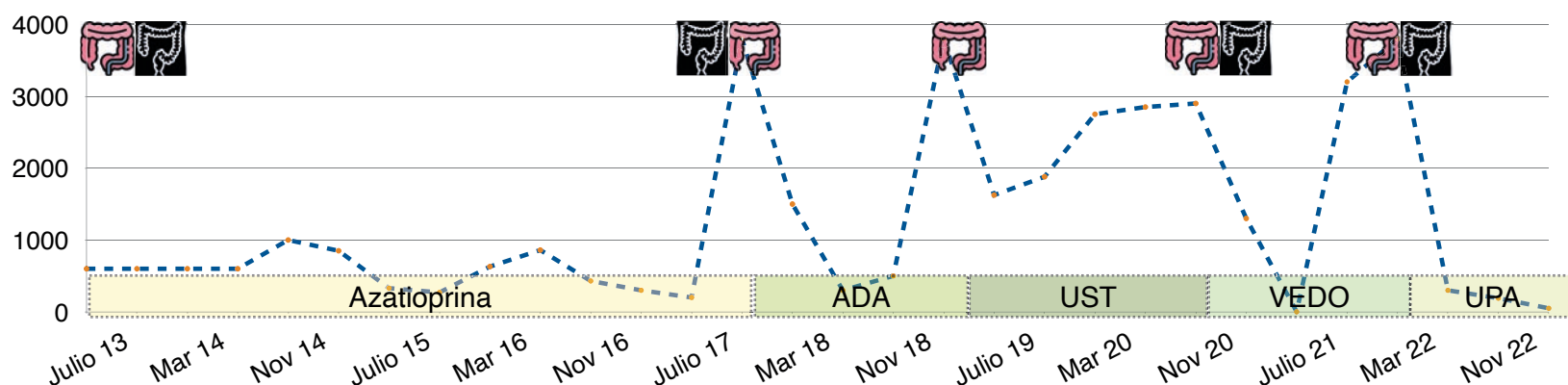
Varón diagnosticado de EC a los 8 años (París A1aL3L4apB1G0) al que se indica tratamiento de inducción con **nutrición enteral exclusiva (NEE)** y mantenimiento con **azatioprina**. Se mantiene en remisión clínica hasta los 12 años, cuando presenta episodios de diarrea sanguinolenta y fístula interesfinteriana.

Se inicia **adalimumab** y se suspende azatioprina por leucopenia. Mantiene remisión clínico-analítica hasta los 14 años, momento en el que presenta estenosis inflamatoria de colon descendente. Se decide cambio a **ustekinumab** con pérdida de respuesta secundaria a los 18 meses, cuando se objetiva afectación grave de colon descendente-sigma y región perianal (úlceras interglútea y 3 fisuras profundas).

Se instauro tratamiento con **vedolizumab** + antibioterapia + corticoterapia + NEE, con respuesta clínica inicial. Sin embargo, a los 10 meses manifiesta una nueva recidiva de la estenosis inflamatoria que no mejora pese a optimización del tratamiento.

Se discute el caso en consulta de transición junto con la Unidad de Enfermedad Inflamatoria Intestinal del centro de referencia para adultos y se consensúa inicio de **upadacitinib VO** presentando notable respuesta clínica a partir de los 10 días de tratamiento. A los 12 meses de seguimiento, el paciente mantiene remisión clínico-analítica, sin presentar efectos adversos.

Evolución de calprotectina fecal (mcg/g)



Conclusiones

★ Upadacitinib puede considerarse como alternativa terapéutica en pacientes con EC pediátrica refractarios o intolerantes a los tratamientos actuales.

★ No obstante, se necesitan estudios específicos que avalen su seguridad y eficacia en este grupo de pacientes.



Manejo quirúrgico del paciente pediátrico con enfermedad inflamatoria intestinal (EII)



Ornella Betzabe Grijalva Estrada; José Ignacio Garrido Pérez; Francisco Javier Murcia Pascual; José María Gallardo Valverde; Rafael González De Caldas Marchal; Rosa María Paredes Esteban

Introducción

La enfermedad inflamatoria intestinal (EII) es la inflamación crónica del tracto digestivo de causa desconocida que cursa con brotes y remisiones. Incluye dos trastornos: Enfermedad de Crohn (EC) y Colitis Ulcerosa (CU). En los casos en los que no se puede diferenciar entre CU y EC se denomina Colitis Indeterminada (CI). El 25% de la EII debuta antes de los 18 años asociándose con mayor severidad, progresión rápida, necesidad de intervención quirúrgica temprana y complicaciones postoperatorias.

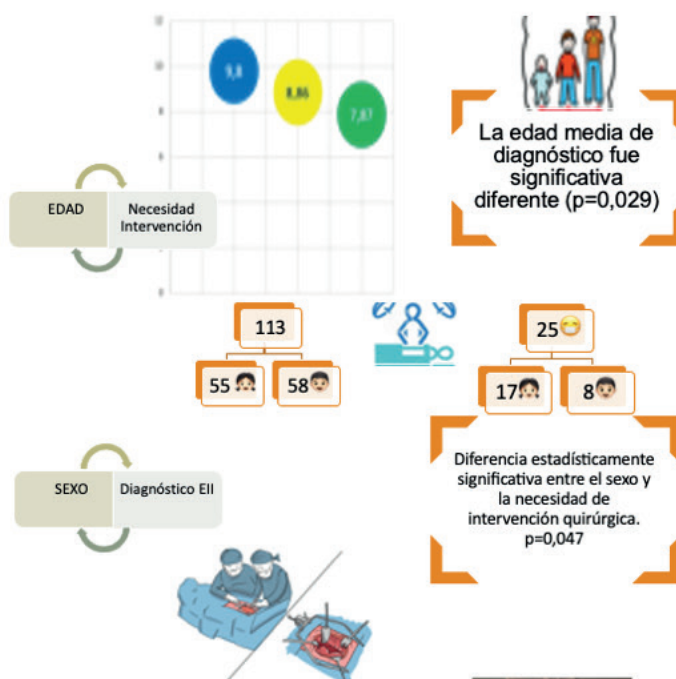
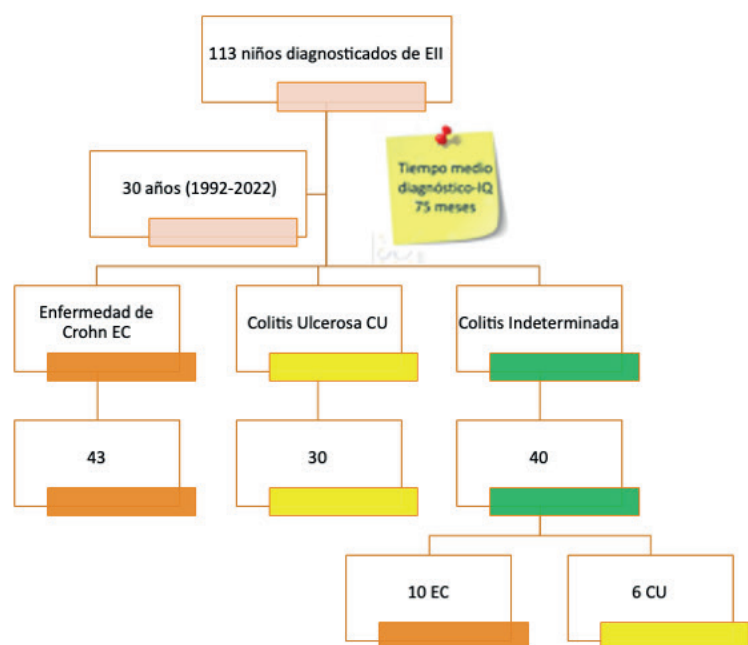
Objetivo

Presentar nuestra casuística en EII diagnosticada durante la infancia, su evolución y si requirieron manejo quirúrgico.

Materiales y Métodos

Revisión retrospectiva de pacientes con EII en los últimos 30 años (1992-2022) tratados quirúrgicamente en nuestro centro. Se analizan las variables que tenían relación con la intervención quirúrgica, aplicando estudio estadístico bivalente y multivariante según el programa SPSS versión 25. La significancia estadística fue determinada como ($p < 0.05$).

Resultados



Conclusiones

La enfermedad inflamatoria intestinal (EII) en el niño tiene peculiaridades clínicas y psicosociales que la diferencian de la del adulto y que pueden condicionar enfoques terapéuticos distintos. La EII presenta elevada morbilidad, especialmente en la infancia. La cirugía es necesaria en casos refractarios al tratamiento médico siendo de gran importancia el manejo multidisciplinar.

ENTEROPATÍA TIPO ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL (EII-LIKE) EN INMUNODEFICIENCIA COMÚN VARIABLE. A PROPÓSITO DE UN CASO

Encarnación Torcuato Rubio, Alfonso Lendínez Jurado, Ana García Ruíz, Pilar Ortiz Pérez, Víctor Manuel Navas López
Sección de Gastroenterología y Nutrición Pediátricas. Servicio de Pediatría y Áreas Específicas.
Hospital Regional Universitario de Málaga

INTRODUCCIÓN

La **inmunodeficiencia común variable (IDCV)** es una de las inmunodeficiencias más frecuentes en la edad pediátrica (por detrás del déficit selectivo de IgA).

- Se caracteriza por una disminución sérica de la concentración de inmunoglobulinas y un defecto en los linfocitos B memoria y en la producción de anticuerpos.
- Las manifestaciones clínicas son variadas e incluyen las infecciones agudas y crónicas, **enfermedades inflamatorias y autoinmunes** y una mayor incidencia de cáncer.

La **enteropatía tipo enfermedad inflamatoria intestinal asociada a la IDCV** es una complicación infrecuente (incidencia en adultos: 2-4%, muy rara en pediatría).

CASO CLÍNICO

Niña de 12 años.

Anamnesis:

- **Fallo de medro** de 3 años de evolución acompañado de **hiporexia**, **dolor abdominal** difuso, **distensión abdominal** y 3-4 **deposiciones diarias Bristol 5-6** sin sangre ni mucosidad. No infecciones de repetición.
- Tratamiento inicial (centro privado): Dieta exenta de gluten y proteínas de leche de vaca, y budesonida 3 mg/día.

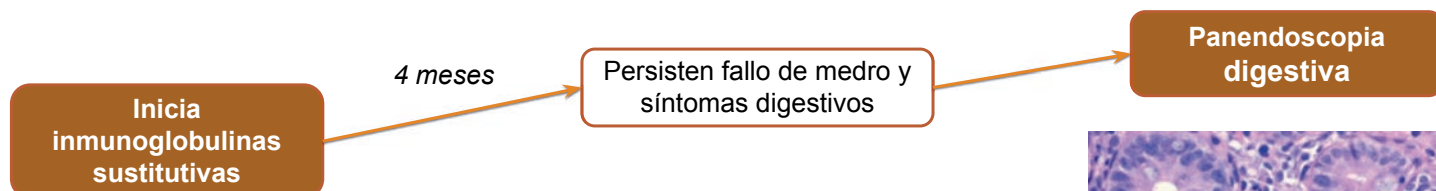
Exploración física:

- Peso p1 (-2,24 DE), talla <p1 (-3,35 DE) e IMC p4 (-1,06DE) según Carrascosa 2010, además de Tanner 1.
- Resto normal.

Pruebas complementarias:

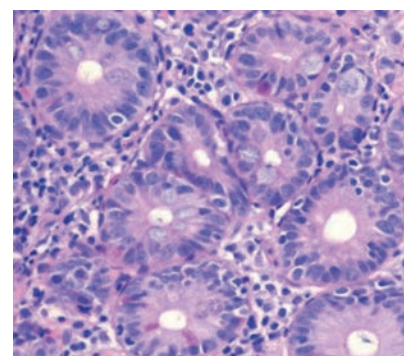
- Analítica (centro de origen): PCR 52 mg/L (VN <5mg/L), plaquetas 686.000/mm³ (VN: 140.000-450.000/mm³).
 - Ecografía abdominal con edema en pared yeyunal.
 - Se amplía analítica en nuestro centro: **panhipogammaglobulinemia**.
- Se solicita **estudio genético**: se confirma el diagnóstico de IDCV.

EVOLUCIÓN



Anatomía patológica: mucosa duodenal con hiperplasia linfoide y áreas con intensa inflamación y mucosa colónica con hiperplasia linfoide, incremento de linfocitos intraepiteliales en criptas, cuerpos apoptóticos aislados y escasas células plasmáticas.

Conclusión: **compatible con IDCV y "EII-like"**



Gastroenterol Hepatol. 210;33:704-8

TRATAMIENTO

Dieta de exclusión de la enfermedad de Crohn + Infliximab (fuera de ficha técnica)

1 año
Buena evolución
digestiva y ponderal

Peso p5 (-1,67 DE), talla p3 (-1,87 DE) e IMC p13 (-1,12DE) según Carrascosa 2010, Tanner 3

COMENTARIOS

- La disregulación inmune existente en la IDCV puede explicar la pérdida del equilibrio entre la inmunidad activa y la tolerancia inmune en el tracto gastrointestinal, dando fenómenos de autoinmunidad a nivel intestinal y desencadenando una cascada de citoquinas que simulan el comportamiento clínico, endoscópico e histológico de una EII.
- La bibliografía es muy escasa y no existe un gold estándar terapéutico.
- El uso de agentes inmunomoduladores o inmunosupresores, aunque paradójico, puede estar indicado, dado que en EII hay un aumento de citoquinas proinflamatorias y en la IDCV un desequilibrio de las mismas (fundamentalmente IL-2, IL-10 y TNFα). Su tolerancia y eficacia no se encuentran bien establecidas por lo que se necesitarían más datos para definir un plan terapéutico específico.



Trastornos del Eje Cerebro-Intestino y del Espectro Autista: experiencia Latinoamericana

Celina Gúzman^{1,3}, Carlos Alberto Velasco-Benitez^{2,3}, Christian Rojas², Grupo *FINDERS*³

¹Hospital La Católica. San José, Costa Rica. ²Universidad del Valle. Cali, Colombia.

³Functional International Digestive Epidemiological Research Survey.

³Grupo *FINDERS*: Julián Fernández, Hospital Nacional Alejandro Posadas. Buenos Aires, Argentina; Cecilia Zubiri, Hospital Sol María Ludovica de la Plata. Buenos Aires, Argentina; Anabela Zosi, Hospital Sol María Ludovica de la Plata. Buenos Aires, Argentina; Román Bigliardi, Hospital Nacional Alejandro Posadas. Buenos Aires, Argentina; Ricardo Chanis, Hospital del Niño Doctor José Renán Esquivel. Ciudad de Panamá, Panamá; Roberto Zablah, Clínica de Gastroenterología Pediátrica Dr. Roberto Zablah. San Salvador, El Salvador; Fátima Reynoso, Hospital Universitario de Puebla, BUAP. Puebla, México.

Introducción

A nivel mundial la prevalencia de Trastornos del Eje Cerebro-Intestino (TECI) en escolares y adolescentes es del 23,0% según los Criterios de Roma IV (*R-IV*)

En Latinoamérica (Latam) se desconoce la prevalencia de TECI en niños con Trastornos del Espectro Autista (TEA)

Objetivo

Describir la prevalencia y posibles asociaciones de TECI en escolares y adolescentes Latam con TEA

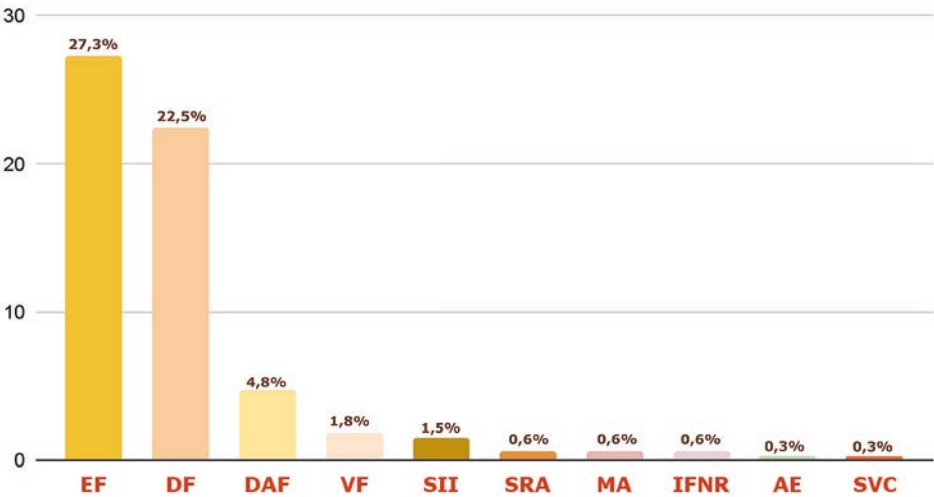
Metodología

- Estudio descriptivo observacional de corte transversal tipo prevalencia
- Cuestionario de Síntomas Gastrointestinales Pediátricos Roma IV (*QPGS-IV*) en español para identificar la presencia de TECI
- Variables:
 - Sociodemográficas = edad, sexo, origen, raza, colegio
 - Familiares = hijo único, primogénito, padres separados/divorciados, TECI intrafamiliar
 - Clínicas = cesárea, prematurez, tipo de consulta
- Análisis estadístico:
Medidas de tendencia central y análisis bivariado (OR, IC95%, p), siendo significativa una $p < 0,05$

Resultados

N = 333 niños
Consulta Externa Gastropediatría
Argentina, Panamá, Costa Rica, México,
El Salvador y Colombia
Edad 4 y 18 años
Promedio +/- DE 9,0±3,8 años
Sexo masculino 78,4%
Raza blanca 58,0%
Primogénitos 55,0%
Hijos únicos 32,4%
Comorbilidad 37,8%
Convivencia fliar 99,1%
Padres separados/
divorciados 25,5%
TECI intra-fliar 3,3%

Prevalencia de los TECI en niños con TEA LATAM



EF=estreñimiento funcional; DF=dispepsia funcional; DAF=dolor abdominal funcional; VF=vómito funcional; SII=síndrome de intestino irritable; SRA=síndrome de rumiación del adolescente; MA=migraña abdominal; IFNR=incontinencia fecal no retentiva; AE=aerofagia; SVC= síndrome de vómito cíclico

Posibles asociaciones	OR	IC95%	p
Colegio público	1,77	1,08-2,90	0,0159
Centroamérica	1,86	1,15-3,00	0,0064

Conclusión

La prevalencia del 60,4% de TECI según *R-IV* en niños Latam con TEA, es tres veces mayor a la prevalencia a nivel mundial de niños sin TEA; siendo los principales TECI, el EF y la DF, teniendo como posibles factores de riesgo, el asistir a un colegio público y provenir de Centroamérica



Trastornos del Sueño y del Eje Cerebro-Intestino en escolares y adolescentes con Dolor Abdominal

Carlos Alberto Velasco-Benítez¹, Miguel Saps², Neha Santucci³

¹Universidad del Valle. Cali, Colombia. ²Universidad de Miami. Miami, USA
³Cincinnati Children's Hospital. Cincinnati, USA

Introducción

Existe una relación bidireccional entre el sueño y el dolor
Los Trastornos del Sueño (TS) aumentan el riesgo de dolor, así mismo, la presencia de dolor crónico puede alterar el sueño; particularmente en niños con enfermedades crónicas

Objetivo

Determinar las características subjetivas del sueño en niños con Trastornos del Eje Cerebro-Intestino (TECI) asociados a Dolor Abdominal (TECI-DA)

Metodología

- Estudio de tipo observacional casos y controles
- Sitio: Colegio Parroquial San Joaquín. Cali, Colombia
- Niños: Cuestionario para Síntomas Digestivos Pediátricos Roma IV (QPGS-IV) para identificar la presencia de TECI
- Escala abreviada de sueño y vigilia para adolescentes (ASWS); Índice de gravedad del insomnio pediátrico; Escala de somnolencia de Epworth para niños, Sistema de medición de resultados informados por el paciente para disturbios del sueño y para deterioro del sueño para determinar trastornos del sueño
- Padres: Cuestionario de inventario para higiene del sueño para niños para determinar trastornos de sueño en los niños
- Los casos de TECI-DA fueron emparejados 1:1 con los controles sanos, basados en la edad y el género

Resultados

N = 120 niños (60 casos y 60 controles)
Edad = 13,9 ± 1,9 años de edad
TECI-DA = peor calidad de sueño

Características subjetivas	p
> 30 minutos para quedarse dormidos	0,047
> somnolencia diurna	0,002
> jadeo/resoplo/ahogo	0,031
> pesadillas	0,013

Características en niños con TECI-DA	p
< puntaje en ASWS	0,0000
> severidad de insomnio	0,0009
> trastornos del sueño	0,0000
> deterioro del sueño	0,0001
> somnolencia diurna excesiva	0,0020
> puntaje en higiene del sueño	0,0140

Conclusión

Los niños con TECI-DA tienen peor calidad de sueño, insomnio, somnolencia diurna excesiva, TS y deterioro relacionado con el sueño comparado con sus pares sanos
Son necesarios futuros estudios para correlacionar aún más con los síntomas gastrointestinales y discapacidad e identificar posibles mecanismos por los cuales los TS afectan los síntomas gastrointestinales y viceversa

INMUNOTERAPIA ORAL Y ESOFAGITIS EOSINOFÍLICA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS EN UN CENTRO HOSPITALARIO DURANTE LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS

García Tirado D¹, Comalrena de Sobregrau C², Ayats Vidal R³, Magester Carrasco P⁴, García González M³, Loverdos Eserverri I¹
¹ Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Servicio de Pediatría Hospital Parc Taulí, Sabadell (Barcelona), ² Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica Hospital Sant Joan de Déu y Centro de atención primaria Sabadell Nord. ³ Unidad de Neumología y Alergología Pediátrica. Servicio de Pediatría Hospital Parc Taulí, Sabadell (Barcelona), ⁴ Servicio de Pediatría, Hospital Parc Taulí, Sabadell (Barcelona)

Introducción:

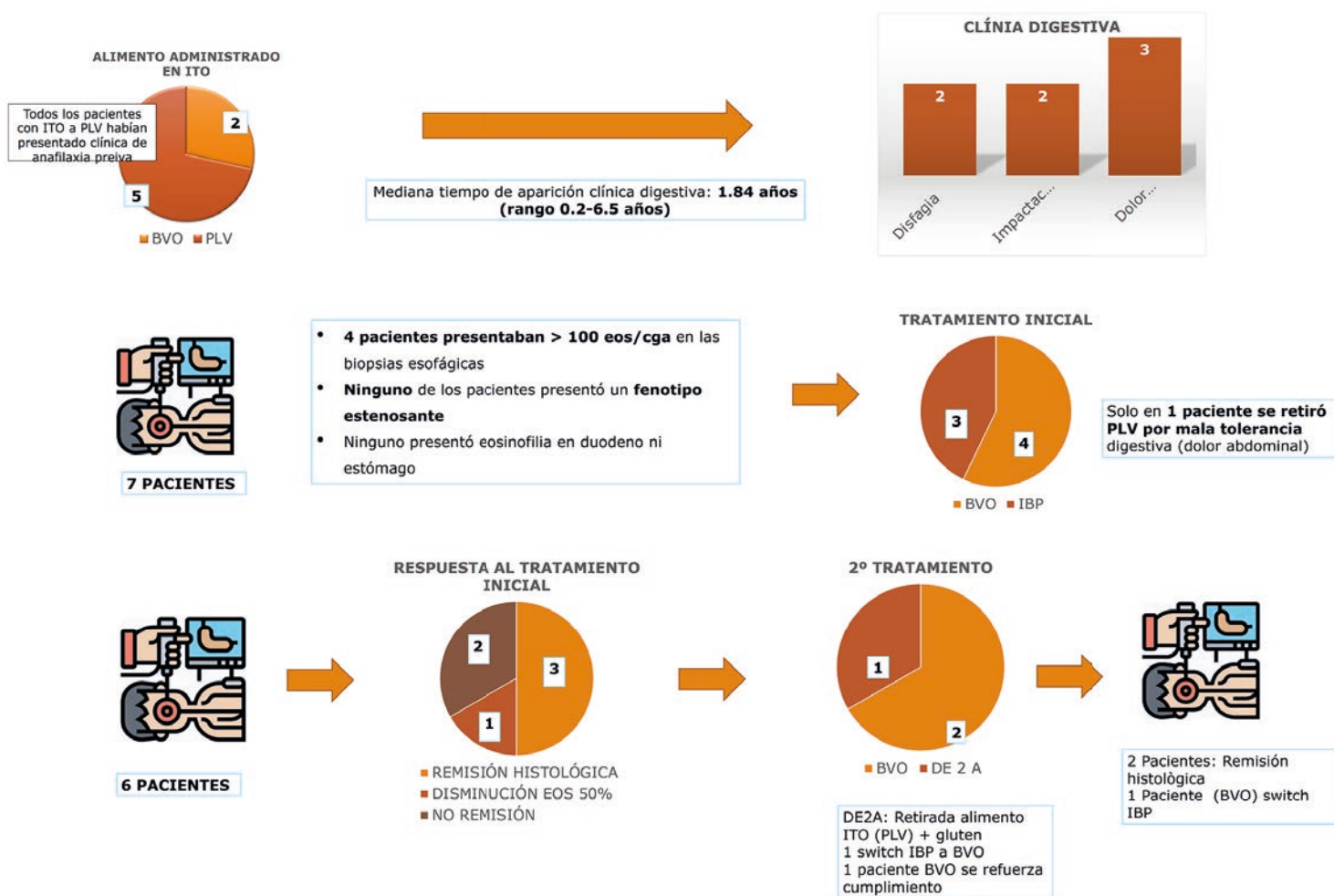
La **inmunoterapia oral alimentaria** (ITO) es una alternativa a la dieta de eliminación en pacientes con alergia alimentaria. Tiene la intención de inducir la tolerancia al trofoalérgeno implicado para evitar la anafilaxia. Se ha descrito asociación entre la ITO y **esofagitis eosinofílica** (EEO), con una prevalencia de EEO en la población pediátrica en torno a un 2.7%. El objetivo de este estudio es caracterizar y analizar el tratamiento y respuesta terapéutica de los pacientes con ITO que desarrollan un trastorno eosinofílico primario.

Métodos:

Estudio **retrospectivo descriptivo** que incluye a los pacientes tratados con ITO y diagnosticados de trastornos eosinofílicos primarios en los últimos **5 años** (2018-2022) en **un centro** hospitalario.

Resultados:

- ITO's realizadas (2018-2022): **109** → Pacientes diagnosticados de trastorno eosinofílico primario (**EEO**): **7 pacientes** (6 varones) → **Prevalencia 6,4%**
- Mediana de edad al diagnóstico: **11 años (rango 8-17)**



Legenda figuras. PLV: Proteína Leche de vaca, BVO: budesonida viscosa oral. IBP: inhibidor bomba de protones. Eos: eosinófilos. Cga: campo de gran aumento. DE2A: Dieta de exclusión 2 alimentos

Conclusiones :

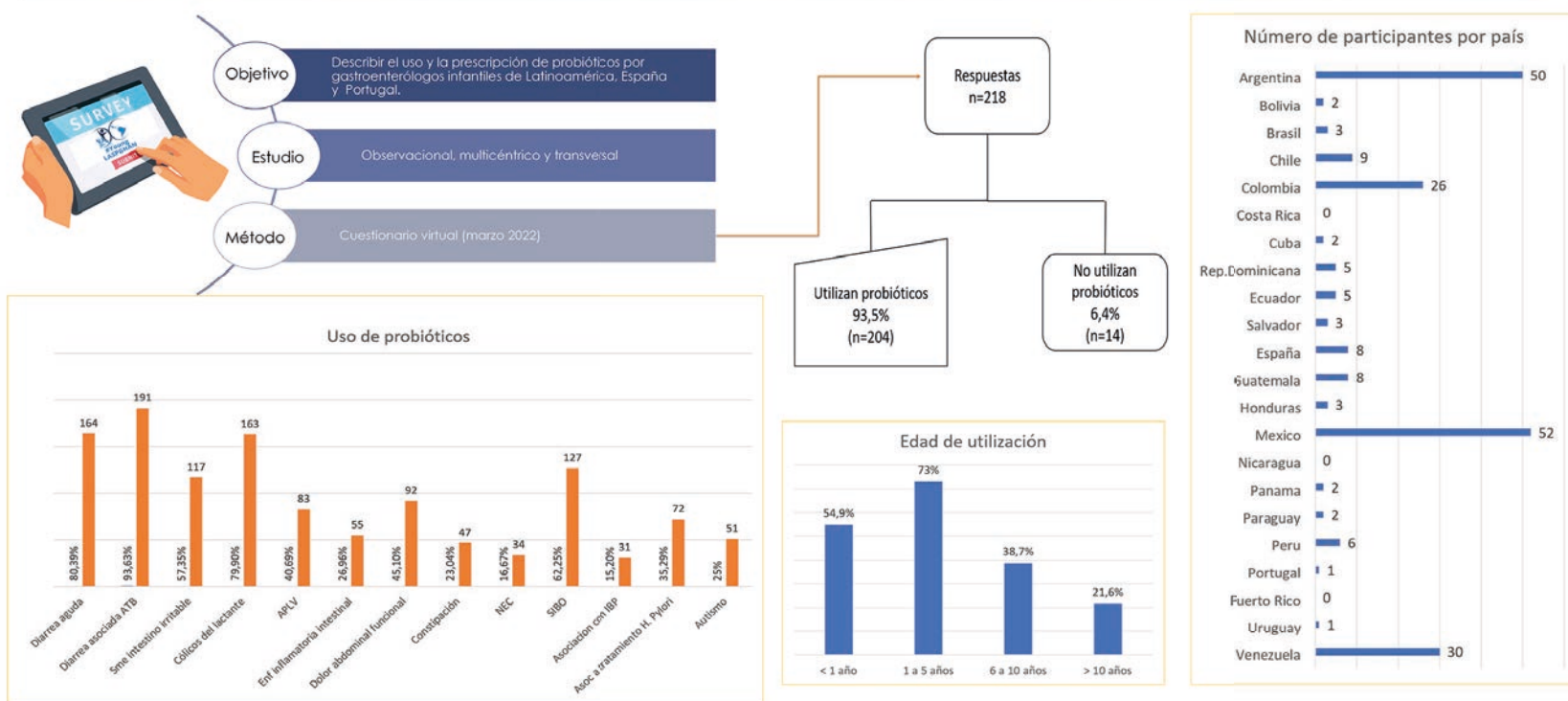
La **prevalencia** observada de esofagitis eosinofílica diagnosticada tras ITO fue **mayor a la publicada** en otras series. Todos los pacientes incluidos en el estudio fueron diagnosticados de **esofagitis eosinofílica con fenotipo inflamatorio**. La mayoría **mantienen la ITO** de manera consensuada con alergología con el objetivo de evitar el riesgo de anafilaxia.



USO DE PROBIÓTICOS EN LA PRACTICA CLINICA DE GASTROENTERÓLOGOS PEDIATRAS EN LATINOAMÉRICA, ESPAÑA Y PORTUGAL



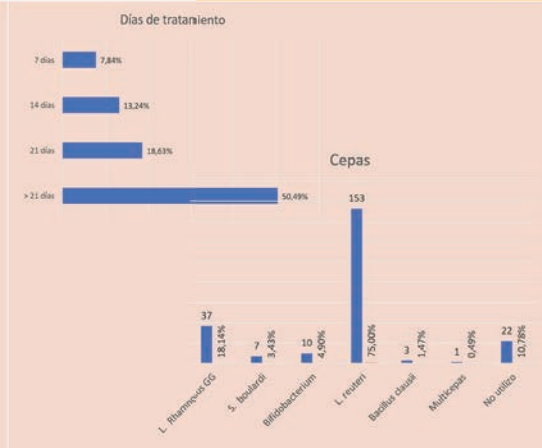
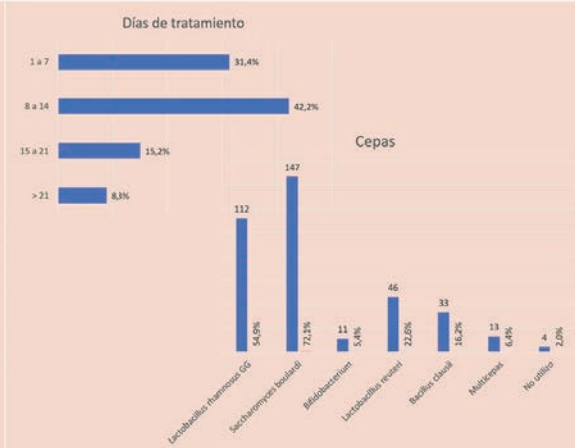
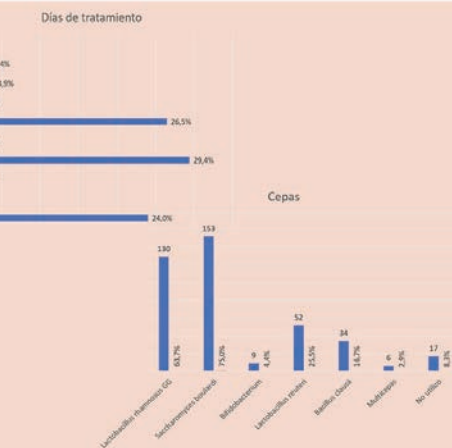
Mortarini A, Verdi M, Ercoli P, Menendez L, Higuera M, Guisande A, Gonzalez Rozo N, Baules G, Sabillon A, Zosi A, Alfaro J, Toro E, Arregui C, Sanchez D, Reynoso V, Medranda M, Micheletti E, Reynoso F, Pegoraro N, Duran O, Alvarez F, Ursino F, Calderon M, Mora R, Quiñones Y, Savia M, Da Silva Neves J, Ruiz Hernandez C.



Probióticos en diarrea aguda

Probióticos en diarrea asociada a ATB

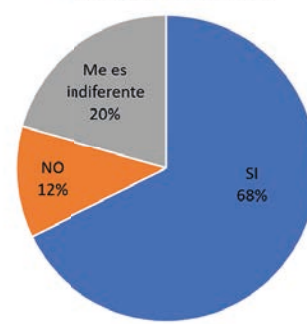
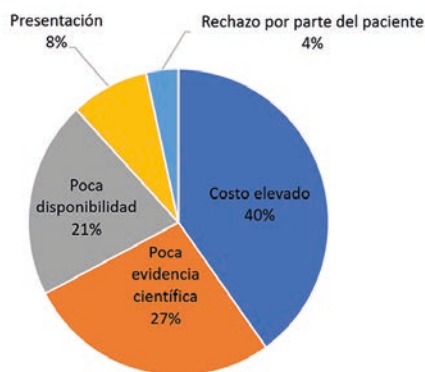
Probióticos en cólicos del lactante



Condición más importante para elegir un probiótico

Impedimento más importante para elegir un probiótico

¿Le interesa que las fórmulas lácteas contengan probióticos?



CONCLUSIONES

- La prescripción de probióticos por gastroenterólogos pediatras es frecuente en toda la región, especialmente en menores de 5 años.
- La mayoría de los profesionales observan beneficios con su utilización. Aunque son barreras para su uso el costo y la escasa disponibilidad
- Tanto las patologías para las cuales se utilizan como las cepas indicadas, se corresponden con las recomendadas por las guías actuales

TOFACITINIB COMO TRATAMIENTO EN LA COLITIS ULCEROSA REFRACTARIA EN NIÑOS

Roberto López-Iracheta¹, Ivan Carabaño Aguado¹, Enrique Salcedo Lobato¹, Sonia Fernández Fernández², Enrique Medina Benítez¹.

¹Unidad de Gastroenterología Pediátrica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

²Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Severo Ochoa. Madrid.

Introducción

La colitis ulcerosa (CU) refractaria a corticoides o anti TNFs supone un alto riesgo de colectomía. Los tratamientos de rescate en estas situaciones incluyen anticalcineurínicos, fármacos biológicos como vedolizumab y ustekinumab o pequeñas moléculas como tofacitinib, fármaco inhibidor de la Jak-kinasas (figura 1). Cuando se necesita una rápida respuesta en el paciente grave hospitalizado, la rapidez de acción del tofacitinib lo está posicionando como tratamiento prometedor en este escenario, aún con poca experiencia en pediatría. Se comunica la experiencia de nuestro centro en dos casos.

Resumen de casos

- Varón de 13 años con pancolitis ulcerosa de debut con brote grave, que requirió hospitalización, con respuesta a corticoides. Mantenimiento inicial con mesalazina oral y comportamiento posterior corticodependiente, añadiéndose azatioprina y adalimumab, sin respuesta. Tras intento de tratamiento con infliximab y granulocitoféresis (10 sesiones), ingresa de nuevo con brote grave (PUCAI 70), con fiebre y actividad endoscópica severa (mayo 3) a los 10 meses de su debut. Monitorización activa de infliximab con niveles terapéuticos. Por ello, se inició tratamiento con tofacitinib 10 mg cada 12 horas con favorable respuesta clínica (PUCAI 10) a los pocos días de su inicio. Tras 7 meses de tratamiento se encuentra asintomático, con buen cumplimiento y con calprotectina < 50 mcg/g.
- Niña de 6 años con diagnóstico de colitis ulcerosa (pancolitis) hace un año, brote severo, con anemia, dolor abdominal intenso, diarrea sanguinolenta, fiebre y postración, mayo 3 endoscópico (figura 2a). Se inicia tratamiento con infliximab a dosis de 10 mg/kg, azatioprina y corticoides endovenosos, sin mejoría clínica a pesar de asociar también profilaxis antibiótica. La monitorización activa de niveles de infliximab evidenció inmunogenicidad, por lo que se retira infliximab y azatioprina e inicia ustekinumab, con persistencia de actividad clínica severa. En este contexto, a los 2 meses de su debut, se inició tofacitinib oral 5 mg cada 12 horas. A la semana de inicio del tratamiento se evidencia mejoría clínica digestiva y sistémica. Desde entonces, mantiene remisión clínica, con valores de calprotectina seriados en descenso, siendo todos ellos negativos (< 50 mcg/g) desde los 2 meses del inicio del tratamiento. Tras 7 meses de tratamiento combinado con ustekinumab, se realizó colonoscopia que fue normal (figura 2b), retirando tofacitinib y manteniendo el ustekinumab en monoterapia.

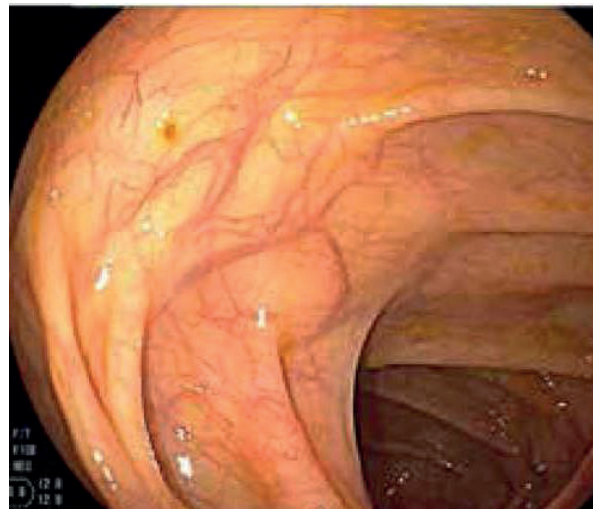
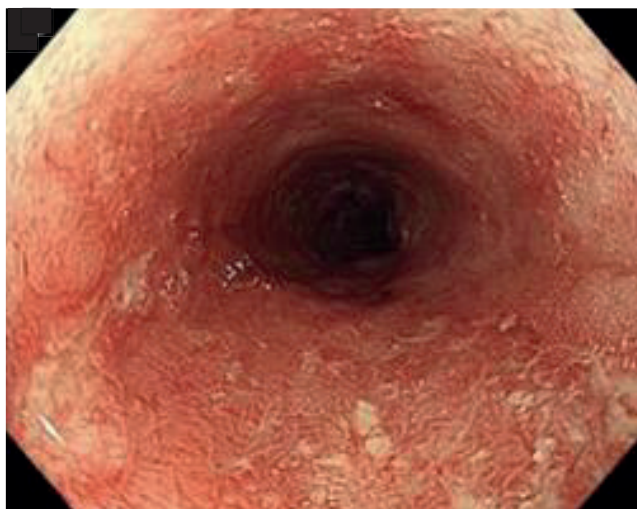


Figura 2: a) endoscopia Mayo 3 previa al tratamiento, con úlceras y sangrados activos; b) endoscopia tras 7 meses de tratamiento que muestra una mucosa normal.

No se han evidenciado efectos adversos con relacionados con tofacitinib en ninguno de los dos pacientes.

Comentarios

Tofacitinib representa una nueva opción de tratamiento a corto plazo en pacientes pediátricos hospitalizados con CU refractaria a corticoides y anti TNF, precisando de estudios amplios para su posicionamiento y eficacia a largo plazo.

Bibliografía

- Hanauer S, Panaccione R, Danese S, Cheifetz A, Reinisch W, Higgins PDR, et al. Tofacitinib induction therapy reduce symptoms within 3 days for patients with ulcerative colitis. Clin Gastroenterol Hepatol 2019; 17: 139-47.
- Berinstein JA, Steiner CA, Regal RE, Allen JJ, Kinnucan JAR, Stidham RW, et al. Efficacy of induction therapy with high-intensity Tofacitinib in 4 patients with acute severe Ulcerative Colitis. Clin Gastroenterol Hepatol 2019; 17: 988-90.
- Paschos P, Katsoula A, Gioulema O, Sarigianni M, Liakos A, Athanasiadou E, et al. Tofacitinib for induction of remission in Ulcerative Colitis: Systematic review and meta-analysis. Ann Gastroenterol 2018; 31: 572-82.
- Sandborn WJ, Panés J, D'Haens GR, Sand BE, Su C, Moscariello M, et al. Safety of tofacitinib for treatment of Ulcerative Colitis, based on 4,4 years of data from global clinical trials. Clin Gastroenterol Hepatol 2020; 18: 123-32.



PETICIÓN DE SEROLOGÍAS (ASCA Y ANCA) Y SUS DIAGNÓSTICOS FINALES

Llorente Pelayo, Sandra¹, Palacios Sánchez, Miriam¹; Dragomirescu, Ioana¹; Irure Ventura Juan², García Calatayud, Salvador¹

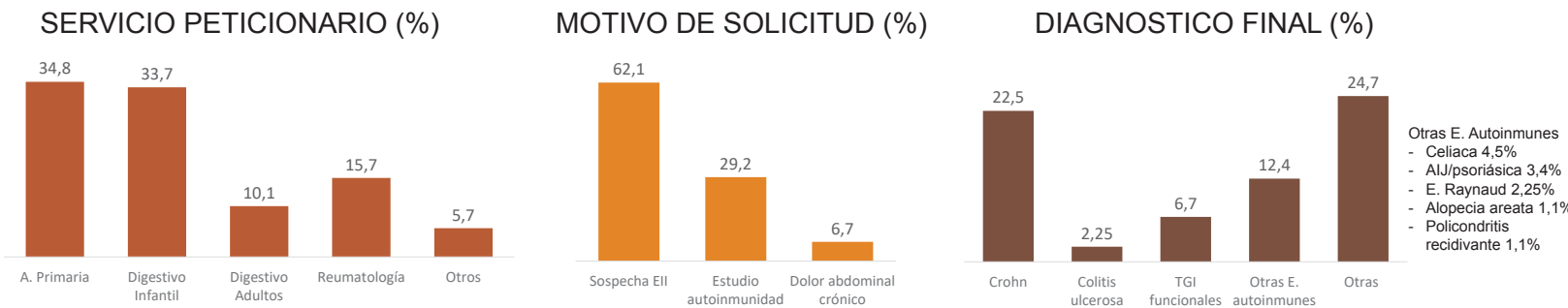
¹Unidad de Gastroenterología Pediátrica. ² Servicio de Inmunología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. España

INTRODUCCIÓN: Asistimos en los últimos años a un aumento en la prevalencia mundial de enfermedad inflamatoria intestinal (EII) y también, en paralelo, a la solicitud de serologías asociadas a dicha enfermedad (ANCA y ASCA).

OBJETIVO: Análisis de los pacientes con marcadores serológicos positivos de EII en la práctica clínica.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio retrospectivo de pacientes menores 16 años de la comunidad autónoma con marcadores serológicos positivos de EII (ANCA y/o ASCA) en el periodo 2018-2022. Se recogen datos del peticionario, paciente, otra autoinmunidad positiva y enfermedad final. Análisis estadístico utilizando SPSS v20.

RESULTADOS: Se analizaron 89 pacientes con marcadores serológicos positivos para ANCA y/o ASCA. La mediana de edad fue 13 años (RIQ 10,5-15) siendo el 51,7% mujeres. Se confirma una tendencia al alza de serologías positivas en los últimos años (de 8 en 2018 a 47 en 2022). El 91% fue ASCA IgG+, 22,5% ASCA IgA+ y un 4,5% fueron ANCA y ASCA IgG positivos. Asociaban ANA+ el 6,8%, antitransglutaminasa IgG+ el 8,1% y antiperoxidasa tiroidea+ el 1,4%.



Los pacientes ANCA+, fueron diagnosticados de EII (75%) y alopecia areata (25%), frente a ellos, ningún paciente fue diagnosticado de patología funcional (p=0,037). Los pacientes ASCA IgA+, un 50% fueron finalmente EII frente a un 30% con diagnóstico de patología funcional (p=0,010). Los pacientes ASCA IgG+, un 25,9% fueron EII frente a un 37% que fue patología funcional, sin alcanzar estas diferencias significación estadística (p=0,837). Tabla 1.

Tabla 1. Tipo de serología positiva y diagnóstico final, n (%)

	EII	Funcional	Autoinmunidad	Otros	Total	p
ANCA	3 (75%)	0	1 (25%)	0	4 (100%)	0,037
ASCA IgA	10 (50%)	6 (30%)	3 (15%)	1 (5)	20 (100%)	0,010
ASCA IgG	21 (25,9%)	30 (37%)	10 (12,3%)	20 (24,7%)	81 (100%)	0,837

Cuando la solicitud se hizo desde AP un 12,9% de los casos fueron diagnosticados de EII, frente al 46,2% de los casos cuando la solicitud se realizó desde un servicio de digestivo, p<0.001. Ninguno de los pacientes en los que se solicitaron ASCA/ANCA con sospecha previa de patología funcional o autoinmune fue diagnosticado finalmente de EII (p<0.001).

CONCLUSIONES: Sólo el 25% de pacientes ANCA/ASCA positivos son diagnosticados de EII, predominando este diagnóstico en caso de ANCA o ASCA IgA positivos. El elevado porcentaje de pacientes ASCA IgG+ que finalmente son diagnosticados de patología funcional indica que su positividad debe ser interpretada con cautela. El rendimiento diagnóstico mejora cuando el motivo de solicitud es la sospecha de EII o cuando el peticionario es gastroenterólogo. La petición de autoinmunidad de EII desde Atención Primaria sin sospecha de EII, podría genera derivaciones y costes sanitarios innecesarios, así como angustia familiar.