

Córdoba, 17-19 de octubre de 2019
Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos

42ª Reunión Anual del ECEMC



Organizan:

Grupo Coordinador del ECEMC
Línea Materno Infantil-Pediatría del Hospital de Montilla



MINISTERIO
DE CIENCIA, INNOVACIÓN
Y UNIVERSIDADES



Instituto
de Salud
Carlos III



Estudio Colaborativo Español de
Malformaciones Congénitas

FUNDACIÓN
1000 *sobre*
defectos congénitos

Solicitada la Acreditación
a la Comisión de Formación Continuada de las
Profesiones Sanitarias de la
Comunidad de Madrid
Nº ref. sol. 47/329777.9/19



Agencia Sanitaria Alto Guadalquivir
CONSEJERÍA DE SALUD Y FAMILIAS



**Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones
Congénitas (ASEREMAC)**

42ª REUNIÓN ANUAL DEL ECEMC

Y

CURSO DE ACTUALIZACIÓN SOBRE LA INVESTIGACIÓN DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS

Organizados por:

- Grupo Coordinador del ECEMC (Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas). Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- Línea Materno Infantil-Pediatría del Hospital de Montilla (Córdoba). Agencia Sanitaria Alto Guadalquivir.

Córdoba, 17-19 de Octubre de 2019

Solicitada acreditación por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones
Sanitarias de la Comunidad de Madrid-Sistema Nacional de Salud
(Nº Ref. Sol. 47/329777.9/19).



**42ª Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones
Congénitas**

y

Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos

COMITÉ DE HONOR

Excmo. Sr. D. Jesús Aguirre Muñoz

Consejero de Salud y Familias de la Junta de Andalucía

Sr. D. Rafael Ángel Llamas Salas

Alcalde-Presidente del Excmo. Ayuntamiento de Montilla

Ilma. Sra. Dña. María Jesús Botella Serrano

Delegada Territorial de Salud y Familias de Córdoba

Ilmo. Sr. D. Bernabé Galán Sánchez

Presidente del Colegio Oficial de Médicos de Córdoba

Sr. D. Pedro Manuel Castro Cobos

Director Gerente de la Agencia Sanitaria Alto Guadalquivir

Dr. D. José Luis Zambrana García

Coordinador de Líneas de Procesos del Hospital de Montilla

**42ª Reunión Anual del
Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas
y Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos**

COMITÉ ORGANIZADOR

COMITÉ LOCAL:

Presidenta: Dra. Francisca Luisa Gallardo Hernández

Secretaría Ejecutiva: D. Manuel Jesús Alférez Reyes

Vocales: Dr. José Garriguet López
Dra. María Luisa Becerra Martínez
Dra. Ángeles Criado Molina
Dra. Marta Cruz Cañete
Dr. Francisco Javier Gascón Jiménez
Dra. Montserrat Lesmes Márquez

COMITÉ CENTRAL:

Presidenta de Honor: Prof. Dra. María Luisa Martínez-Frías

Presidenta: Dra. Eva Bermejo-Sánchez

Secretaría Científica: Dña. Lourdes Cuevas Catalina

Vocales: Dra. Paloma Fernández Martín
Dra. María Regla García Benítez
Dra. María Luisa Martínez-Fernández
Dra. María Montserrat Real Ferrero

Secretaría Técnica: Dña. Mercedes Rodríguez Adrada
D. Eduardo Martínez Fernández

Informática: D. Mariano Llorente Cerro

AGRADECIMIENTOS

La organización de esta Reunión y Curso ha sido posible gracias a las subvenciones y ayudas recibidas de las siguientes instituciones, entidades y personas:

- Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades
- Hospital de Montilla (Córdoba). Agencia Sanitaria Alto Guadalquivir. Consejería de Salud y Familias de la Junta de Andalucía
- Fundación "La Caixa"
- Excmo. Ayuntamiento de Montilla (Córdoba)
- Oximesa Nippon Gases
- Daregal Ibérica
- Bodegas del Pino
- Ilustre Colegio Oficial de Médicos de Córdoba
- Fundación 1000 sobre Defectos Congénitos
- Juan María Vargas, autor de la portada del programa, quien quiso ofrecerla como contribución personal a la 42^a Reunión Anual del ECEMC.
- Laboratorios:
 - Nutribén
 - Ordesa
 - Italfármaco
 - Nestlé

**Actividades no científicas
para los participantes**

Jueves, 17 de Octubre:

Llegada al Hotel Córdoba Center (Córdoba).

19:15 horas.- Salida en autobús desde el hotel hacia Montilla (Córdoba)

20:15 horas.- Recepción de bienvenida a los asistentes en las Bodegas Alvear de Montilla.

Cóctel de bienvenida

23:00 horas.- Salida en autobús para regresar al hotel

Viernes, 18 de Octubre:

21:30 horas.- Simposium Anual del ECEMC sobre aspectos gastronómicos típicos de Córdoba,
trufados con toques de las distintas Comunidades Autónomas.
Tendrá lugar en el Hotel Córdoba Center.

Sábado, 19 de octubre:

13:45 horas.- Comida de Clausura. Restaurante "DMercado Casa Salvador".
Calle Manuel Cuéllar Ramos. Córdoba



**Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas
(ASEREMAC)**

Junta Directiva

Presidente

Ignacio Arroyo Carrera

Secretaria con funciones de Tesorera

Paloma Fernández Martín

Vocales

Paulino Aparicio Lozano
Fernando Centeno Malfaz
Francisca Luisa Gallardo Hernández
Héctor Huertas Camacho
Víctor Marugán Isabel

42ª RECEMC

2019



**Programa Científico de la
42ª Reunión Anual del ECEMC
y Curso de Actualización sobre
Investigación de los Defectos Congénitos**

Córdoba, 17-19 de Octubre de 2019

**Portada original diseñada por Juan María Vargas,
como contribución personal a la 42ª Reunión Anual del ECEMC**
El autor nació en Fernán Núñez (Córdoba) en 1972.
Más información sobre su obra en: <http://www.juanmariavargas.net/>

CONFERENCIANTES INVITADOS (por orden alfabético)

- ♦ Dña. María Teresa Arias Latorre: Enfermera Pediátrica. Miembro de la Asociación Española del Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Hospital de Montilla-Agencia Sanitaria Alto Guadalquivir. Montilla (Córdoba).
- ♦ Dr. Ignacio Arroyo Carrera: Pediatra. Servicio de Pediatría y Unidad de Neonatología, Hospital San Pedro de Alcántara. Presidente de ASEREMAC. Cáceres.
- ♦ Dra. Ana Barcia Ramírez: Pediatra. Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Nuestra Señora de Valme-Servicio Andaluz de Salud. Sevilla.
- ♦ Dra. Eva Bermejo-Sánchez: Científico Titular, Jefe de Área. Coordinadora Científica del ECEMC y Responsable de la Sección de Epidemiología. Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Directora Científica del Biobanco Nacional del ISCIII y Miembro del Comité Asesor de FEDER. Madrid.
- ♦ Dra. Paloma Fernández Martín: Médico Responsable del SITTE (Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español), y del SITE (Servicio de Información Telefónica para la Embarazada), Sección de Teratología Clínica. Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas, IIER. Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- ♦ Dra. María Luisa Martínez-Fernández: Investigadora. Responsable del Laboratorio de Citogenética de alta resolución y molecular del ECEMC. Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas, IIER. Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- ♦ Prof. Dr. Salvador Martínez Pérez: Director del Instituto de Neurociencias de Alicante (CSIC-UMH). Catedrático de Anatomía y Embriología Humana. Colaborador Científico y Miembro de Honor del ECEMC. Alicante.
- ♦ Prof. Dra. Susana Quijano-Roy: Neuróloga pediátrica. Profesora de Pediatría en la UFR des sciences de la Santé, Université Versailles Saint-Quentin –en-Yvelines (UVSQ), Montigny-le-Bretonneux; y Centro de Referencia de Enfermedades Neuromusculares, Hôpital Raymond Poincaré, Hôpitaux Universitaires. Paris-IdF-Ouest (APHP). Garches (Francia).
- ♦ Dra. Amparo Sanchis Calvo: Pediatra emérita. Ha sido Jefe Clínico del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Dr. Peset. Anterior Presidenta de ASEREMAC. Valencia.

PROGRAMA CIENTÍFICO

Viernes, 18 de Octubre de 2019

08:00-08:25.- Recogida de la documentación y colocación de los posters.

08:30-09:00.- **Apertura Oficial**

Autoridades

Dra. Francisca Luisa Gallardo Hernández.

Presidenta del Comité Organizador Local.

Dr. Ignacio Arroyo Carrera.

Presidente de ASEREMAC (Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas).

Dra. Eva Bermejo-Sánchez.

Presidenta del Comité Organizador Central y Coordinadora Científica del ECEMC.

SESIÓN I:

Taller sobre aspectos evolutivos, clínicos y de diagnóstico molecular de síndromes con defectos congénitos

Moderadora: Francisca L. Gallardo

09:05-09:40.- **María Teresa Arias:** Síndrome de Beckwith-Wiedemann: Un diagnóstico y toda una vida por delante. Testimonio desde la perspectiva de los afectados.

09:45-10:20.- **Ignacio Arroyo:** El espectro fenotípico del síndrome de Kleeftstra y su heterogeneidad genética, con vías moleculares compartidas de regulación epigenética.

10:25-11:00.- **M^a Luisa Martínez-Fernández:** Detección de cambios en el número de copia (CNV) mediante array-CGH en pacientes con defectos congénitos.

11:05-11:30.- Debate y asimilación de conceptos.

11:30-12:00.- Pausa y café.

SESIÓN II:

El Clínico ante diferentes tipos de patologías

Modera: Víctor Marugán

12:05-12:40.- **Amparo Sanchis:** Secuencia deformativa de aquinesia fetal.

12:45-13:15.- **Ana Barcia:** Síndrome de Wolf-Hirschhorn, gen *LETM1* y tratamiento con Coenzima Q: Nuestra experiencia con un paciente.

13:20-13:50.- **M^a Luisa Martínez-Fernández:** Síndrome de delección 1p36

13:55-14:15.- Preguntas, comentarios y discusión.

SESIÓN III:

Taller interactivo y Tertulia dialógica:

Experiencia en la consulta pediátrica ante el paciente con defectos congénitos (este taller tendrá lugar durante la comida de trabajo)

14:20-15:45.- Con participación de todos los asistentes, se debatirá sobre los principales problemas en la consulta pediátrica ante el paciente con defectos congénitos, en lo que respecta a la detección precoz de alteraciones, diagnóstico clínico, realización de pruebas complementarias, diagnóstico molecular, información a la familia y seguimiento.

SESIÓN IV:
Causas ambientales y prevención de los defectos congénitos.
Seguimiento de los pacientes con estas patologías

Modera: Amparo Sanchis

15:50-16:25.- **Paloma Fernández:** Uso racional del paracetamol en el embarazo.

16:30-17:10.- **Eva Bermejo-Sánchez (co-autores: Esperanza Romero, Lourdes Cuevas, Grupo Periférico del ECEMC, Iñaki Galán):** Síndrome Alcohólico Fetal: Actualización sobre presentación clínica, diagnóstico y manejo, y cambios en el consumo de alcohol durante el embarazo en España, basado en datos del ECEMC.

17:15-17:50.- **Paloma Fernández:** Fármacos antipsicóticos y embarazo.

17:55-18:30.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Defectos congénitos y riesgo para cáncer en la infancia y adolescencia.

18:30-18:45.- Discusión y coloquio.

18:45-19:45.- **Asamblea General de ASEREMAC (Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas).**

(El Orden del Día se distribuyó antes de la Reunión del ECEMC y se entrega a todos los asistentes con su documentación)

Sábado, 19 de Octubre de 2019

SESIÓN V: Taller formativo y metodológico de la Red Clínica del ECEMC

- 08:30-09:30.- **Eva Bermejo-Sánchez:**
- Resumen de la actividad del ECEMC en el último año.
 - Nuevas propuestas de investigación.
 - Próximas reuniones del ECEMC:
 - Propuesta para 2020:
Selección de fecha 22-24 de octubre de 2020
Presentación de la candidatura por el Grupo del ECEMC de la Comunidad Valenciana.
 - Propuestas para Reuniones futuras
-

SESIÓN VI (de Posters): Taller sobre Diagnóstico Clínico de los Defectos Congénitos

Coordinan: Ángel Pantoja y Ana Barcia

09:35-11:00.- Intervienen:

09:35-09:50.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Patrones reconocibles de defectos congénitos sin diagnóstico molecular: Retos y oportunidades.

09:50-11:00.- **Todos los médicos participantes de los distintos hospitales de la Red Clínica del ECEMC.**

11:00-11:30.- **Fotografía de grupo y Pausa para café.**

CLASES MAGISTRALES DE CLAUSURA

Presentación: Eva Bermejo-Sánchez

11:35-12:30.- **Susana Quijano Roy:**
Artrogriposis de origen neuromuscular. Interés de la resonancia magnética de cuerpo entero.

12:35-13:30.- **Salvador Martínez Pérez:**
Terapia celular en adrenoleucodistrofia.

13:35-13:45.- Discusión y coloquio.

13:45.- **Clausura de la Reunión del ECEMC 2019**

Dra. Francisca L. Gallardo, Dr. Ignacio Arroyo, Dra. Eva Bermejo

14:00 horas.- Comida de Clausura.

* * * * *

42ª RECEMC

2019



Resúmenes de los Posters

SÍNDROME DE BARAITSER-WINTER: LA IMPORTANCIA DE LA SOSPECHA CLÍNICA PARA EL DIAGNÓSTICO (EN TIEMPOS MOLECULARES)

I Arroyo Carrera¹, AR Barrio Sacristán¹, M Solo de Zaldívar Tristanchó¹, R Martín Fernández¹,
R Romero Peguero¹, F Santos Simarro²

¹Servicio de Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

²INGEMM. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Baraitser-Winter (SBW) es un síndrome malformativo congénito poco frecuente con afectación pleiotrópica. Se caracteriza por discapacidad intelectual con alteración de la migración de predominio anterior y dismorfia facial. Otras manifestaciones son coloboma, sordera neurosensorial, talla baja, cardiopatía y anomalías genitourinarias. Está originado por mutaciones en los genes *ACTB* y *ACTG1*, genes de la familia de la actina.

OBJETIVO: Presentar un caso clínico con SBW y mutación identificada en el gen *ACTG1*, y exponer los hallazgos cardinales que nos llevaron a la sospecha diagnóstica.

CASO CLÍNICO: Hija de 1ª gestación. Madre 30 años, padre 34. Tía abuela del padre coloboma bilateral.

Diagnóstico ecográfico prenatal de retardo del crecimiento intrauterino sin anomalías estructurales. Cesárea a las 37^{+6/7} semanas. Peso al nacer 2.160 g (<P3). Longitud 45 cm (P3). Perímetro cefálico 30,5 cm (P3).

Valorada en consulta Genética a los 3½ meses: peso P3, longitud <P3, perímetro cefálico <P3. **Fenotipo:** microcefalia, trigonocefalia, hipertelorismo, cejas arqueadas, nariz corta, filtro largo y liso, labio superior fino, coloboma inferior de iris izquierdo (afecta también a coroides y retina), pliegue palmar transversal único izquierdo, retraso psicomotor con hipotonía franca. Había sido intervenida de coartación de aorta.

Pruebas complementarias realizadas previamente: **Ecografía cerebral:** megacisterna magna comunicada con IV ventrículo. **Ecografía abdominal** normal. No pasó cribado auditivo neonatal por PEATC-A.

Se solicitó **resonancia cerebral:** pobreza de surcos con poca profundidad en región frontotemporal bilateral con áreas de lisecefalia, aumento de calibre del sistema ventricular, hipoplasia del cuerpo calloso, IV ventrículo en comunicación con cisterna magna (variante Dandy-Walker), vermix adelgazado. **PEATC:** ausencia de respuesta a 90 dB bilateral (hipoacusia profunda bilateral), candidata a implante coclear. **Genético:** variante patogénica en heterocigosis en el gen *ACTG1* c.608C>T (p.Thr203Met), *de novo*.

DISCUSIÓN: El SBW está originado por mutaciones en heterocigosis en los genes *ACTB* y *ACTG1* que codifican las 2 actinas no musculares que se expresan en todas las células. Su estructura es muy similar diferenciándose sólo en 4 aminoácidos, esto explica su similar expresión fenotípica.

El número de casos descritos con SBW es < 80 predominando ampliamente las mutaciones en *ACTB* sobre las de *ACTG1* (sólo hemos identificado 18 pacientes en la literatura con mutaciones en *ACTG1*). Todos los casos descritos son *de novo*, excepto una madre e hija con mutación en *ACTB*. Globalmente las mutaciones en *ACTB* se asocian con un fenotipo craneofacial más expresivo, así como la presencia de otras malformaciones congénitas; las mutaciones en *ACTG1* con mayor frecuencia presentan alteraciones de la migración cerebral. Sin embargo debido al pequeño número de casos descritos hasta la fecha no se puede establecer de forma definitiva una correlación genotipo-fenotipo, de hecho nuestra paciente presenta un fenotipo craneofacial expresivo, coloboma, sordera y cardiopatía con alteraciones de la migración de predominio anterior. Fue precisamente esta asociación (fenotipo craneofacial, retraso psicomotor con alteraciones de la migración de predominio anterior, coloboma e hipoacusia) las que determinaron la sospecha diagnóstica de SBW.

Hay que resaltar que mutaciones en el gen *ACTG1* fueron primeramente descritas en familias con hipoacusia autosómica dominante (DFNA 20/26). Estos pacientes presentan sordera como única manifestación clínica, sin discapacidad intelectual y fenotipo facial normal, siendo sus mutaciones diferentes a las descritas en los casos con SBW.

Comentario final: Resaltamos la importancia de la valoración de las manifestaciones clínicas de los pacientes con malformaciones congénitas para orientar el diagnóstico genético, reconociendo aquellas cardinales que pueden ser de gran ayuda. Nos permitirá acortar el tiempo diagnóstico y ahorrar costes en la era de la secuenciación masiva.

Este póster será comentado por la Dra. Eva Bermejo Sánchez

HIPOTONÍA NEONATAL, EL VALOR DE LA NEUROIMAGEN

N Bejarano Ramírez¹, P Sánchez Ruiz¹, JM Garrote de Marcos¹, M Ludeña del Río¹, M Rosich del Cacho², C López-Menchero Oliva¹, MA García Cabezas¹

¹Servicio de Pediatría. Hospital General de Ciudad Real. ²C. Salud Illescas. Toledo

INTRODUCCIÓN:

Las atrofas espinales infantiles engloban un conjunto de enfermedades que se caracterizan por la degeneración de las células del asta anterior de la médula y, en algunos casos, de los núcleos de los pares craneales. La forma más frecuente es la atrofia muscular espinal (AME), siendo el resto poco frecuentes. La hipotonía neonatal supone un reto en la práctica clínica habitual, siendo difícil en algunos casos alcanzar un diagnóstico genético de confirmación.

CASO CLÍNICO:

Antecedentes familiares: Padre 35 años sano. Madre 31 años. Sana. Son consanguíneos. Madre con 7 gestaciones, un niño fallecido con 1 mes en Rumanía, con sospecha de síndrome hipotónico. En la rama materna, dos sobrinos fallecidos en edad pediátrica por patología neurológica, sin diagnóstico definido.

***Embarazo** parcialmente controlado. No hábitos tóxicos. Serologías normales.

Parto eutócico. RN varón. 37⁺² semanas. Primer gemelo, bicorial-biamniótico.

Peso: 2.390 g (<p10); longitud: 46 cm (<p10); perímetro cefálico: 32,5 cm (<p25).

Apgar 5/6/8 precisando soporte respiratorio.

***Exploración física.** Marcada hipotonía global, con reflejos osteotendinosos casi ausentes. Retromicrognatia con paladar ojival, fasciculaciones linguales y artrogrupos con contractura de manos y a nivel de la cadera.

Estudios complementarios:

Análítica. Elevación inicial de CPK (1060 UI/L) con normalización posterior. **Estudio metabólico** sangre y orina: Normal. **Ecocardiografía:** CIA moderada. **Ecografía abdomen y fondo de ojo:** Normales. **Cariotipo:** 46,XY. Estudio Prader-Willi negativo. Estudio neurofisiológico compatible con afectación de motoneurona inferior. **Estudio AME-1:** Negativo. **RM cerebral y medular:** Hipoplasia de hemisferios cerebelosos y vermix con tronco adelgazado.

Evolución:

Se solicita estudio dirigido ante la clínica presentada y las alteraciones radiológicas, encontrándose una alteración en homocigosis del gen *EXOSC3* (c.92G>C), que es compatible con el diagnóstico de hipoplasia pontocerebelosa tipo 1B.

El paciente mantiene hipotonía marcada con escasos movimientos espontáneos y necesidad de soporte respiratorio con ventilación no invasiva. Precisa alimentación por sonda. Fallece a los 3 meses de vida tras complicación respiratoria.

DISCUSIÓN/COMENTARIOS/CONCLUSIONES:

La hipoplasia pontocerebelosa de tipo 1 (enfermedad de Norman OMIM 607596) asocia hipoplasia pontocerebelosa y afectación olivar y de la motoneurona inferior. El fenotipo más grave (tipo 1B) se manifiesta en periodo neonatal con hipotonía, contracturas congénitas, falta de fijación visual, problemas de deglución e insuficiencia respiratoria. Se describe herencia autosómica recesiva. El 35-70% de los casos de tipo 1B se produce por mutaciones del gen *EXOSC3*, y de forma menos frecuente por afectación de *TSEN54* y *RARS2*. La mutación descrita en nuestro caso, c.92G>C ya se ha descrito en la literatura en pacientes de origen checo-romaní con fenotipo grave de la enfermedad.

El pronóstico es malo y fallecen generalmente tras complicaciones respiratorias.

Este póster será comentado por el Dr. Antonio Martínez Carrascal

SÍNDROME DE SCHAAF-YANG POR MUTACIÓN HETEROCIGOTA DEL GEN *MAGEL2*, UNA CAUSA POCO FRECUENTE DE ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA

MC Carrascosa-Romero^{1,6}, M Baquero-Cano^{2,6}, S Álvarez³, JM Pardal-Fernández⁴,
AB Delgado-García^{2,6}, A Martínez-Gutiérrez^{5,6}

¹Neuropediatría CHU Albacete. ²Neonatología CHU Albacete. ³Genética molecular, NIMGENETICS, Madrid.
⁴Neurofisiología CHU Albacete. ⁵Jefe Servicio de Pediatría CHU Albacete. ⁶Grupo Periférico de Albacete, Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénita (ECEMC), Instituto de Salud Carlos III, Madrid.

INTRODUCCIÓN: Schaaf y col. en 2013 describen un nuevo síndrome con características similares al S. de Prader-Willi (SPW), que incluía hipotonía neonatal, rasgos dismórficos, problemas de alimentación, hiperfagia con aumento de peso excesivo antes de los 6 años, retraso en el desarrollo e hipogonadismo. Otras características variables incluían baja estatura, manos pequeñas, apnea del sueño, y la mayoría trastorno del espectro autista (TEA); en dos pacientes se refirieron contracturas de las articulaciones interfalángicas proximales y distales. Es una enfermedad extremadamente rara con menos de 100 pacientes descritos en la literatura, por lo que presentamos una paciente con Síndrome de Schaaf-Yang (# 615547, SYS, SHFYNG) por mutación heterocigota del gen *MAGEL2*, y cuyo rasgo más destacado fue la artrogriposis múltiple congénita, apneas y TEA.

CASO CLÍNICO: Primera hija de padres no consanguíneos; se realiza amniocentesis genética por edad materna avanzada (41 años) con cariotipo 46,XX normal. Gestación de curso normal hasta la semana 28 en que se detecta polihidramnios. Parto eutócico en semana 39⁺⁶, desde el nacimiento se objetiva dificultad para abrir la boca y tendencia apnéica, motivo por el que ingresa. Peso 3.310 g, (p50-75), L 51 cm (p50-75), PC 35 (p75-90). Fenotipo anómalo, destacando en los rasgos faciales hipotelorismo y hendiduras palpebrales antimongoloides, con resalte de sutura metópica, micrognatia y boca pequeña con trismus que dificulta la apertura bucal, orejas asimétricas (la derecha grande y despegada). Presenta contracturas articulares múltiples: de predominio distal con muñecas en flexión, contracturas interfalángicas con pulgarización del dedo índice de la mano izquierda y clinodactilia derecha, codos caderas y rodillas con artrogriposis que limita su flexo-extensión; deformidad de ambos pies con retropié varo y metatarso adducto con marcado pliegue medial. **Estudios complementarios:** **Análítica** con enzimas musculares normales. **Ecografías** cerebral, abdominal y cardiaca normales; **RM Cerebral:** asimetría ventricular a favor de VL izdo., aumento de señal en T2 en centros semiovoides de predominio frontal izdo. **Fondo de ojo** normal. **EEG** normal. **PEAT** normales. **EMG** compatible con enfermedad muscular primaria difusa. **Biopsia muscular:** músculo con leves alteraciones inespecíficas. **Estudios genéticos:** **Cariotipo (ECEMC)** 46,XX femenino normal; **Array CGH** 400.000 sondas no VNC de naturaleza no polimórfica. **Estudio mutaciones genes** *FBN2* para aracnodactilia contractural congénita (CCA, síndrome de Beals) y *MYH3*, *TNNI2* para síndrome de Sheldon-Hall (SSH) resultaron negativos. Se realiza **exoma de trío** (contrastando exoma del propositus y de sus padres): Mutación heterocigota nonsense de novo del gen *MAGEL2* c.1996C>T; p(Gln666*), con locus 15q11.2, variante patogénica asociada al Síndrome de Schaaf-Yang. **Evolución:** con retraso global del desarrollo consiguiendo la marcha libre a los 6 años, TEA con ausencia de lenguaje expresivo y SAHS severo.

DISCUSIÓN/COMENTARIOS/CONCLUSIONES:

El Síndrome de Schaaf-Yang (SYS) es un trastorno genético causado por truncamiento de las variantes patogénicas en el alelo paterno del gen *MAGEL2*, ubicado en la región crítica de Prader-Willi 15q11-15q13. SYS es un trastorno del neurodesarrollo que tiene una superposición clínica con el SPW en las etapas iniciales de la vida, pero se vuelve cada vez más distinto a lo largo de la infancia y la adolescencia. Los pacientes con el síndrome se caracterizan por un amplio espectro fenotípico, que incluye discapacidad intelectual/retraso del desarrollo, TEA, hipotonía neonatal, problemas de alimentación y contracturas articulares distales, con una marcada prevalencia de dificultad respiratoria infantil, reflujo gastroesofágico, estreñimiento crónico, anomalías esqueléticas, apnea del sueño e inestabilidad de la temperatura. Puede presentarse asociado a artrogriposis congénita que varía desde la acinesia fetal hasta las contracturas de las articulaciones de los dedos pequeños. En nuestro caso, lo más destacado fue el TEA y la Artrogriposis Múltiple Congénita pero con fuerte componente distal en las manos.

Este póster será comentado por la Dra. Graciela Pi Castán

ACROMATOPSIA

**C Cristóbal Navas, R Díaz-Aldagalán González, Mª Rosario Alicia Vicente Gabás,
C Fuertes Rodrigo, L Cuadrado Piqueras**

Servicio de Pediatría. Fundación Hospital Calahorra. La Rioja

INTRODUCCIÓN:

La acromatopsia es un trastorno retiniano autosómico recesivo raro caracterizado por daltonismo, nistagmo, fotofobia y agudeza visual seriamente reducida a causa de la ausencia o deficiencia en el funcionamiento de los conos.

CASO CLÍNICO:

Lactante de dos meses de vida enviada por su pediatra a Oftalmología por notar nistagmus horizontal y vertical, bilateral, junto a movimientos oculares erráticos. Hacia el año de edad, se añaden espasmos palpebrales bilaterales. Se descarta neuroblastoma como origen del opsoclonus. Se amplía el estudio oftalmológico al notar en domicilio que la niña ya de 15 meses, toca los objetos antes de verlos.

Estudios complementarios: Ecografía abdominal; RMN toracoabdominal (búsqueda neuroblastoma por opsoclonus); **estudio catecolaminas:** normal. **Examen clínico oftalmológico,** pruebas psicofísicas (sobre la visión de colores) y electrofisiológicas (electrorretinografía) en que se observa pérdida de respuesta fotópica, pero respuesta escotópica normal.

RESULTADO SECUENCIACIÓN MASIVA: Se detectan las variantes c.1148delC y c.852+1G>C en heterocigosis en el gen *CNGB3* descritas como patológicas. Se amplía el estudio en sus progenitores con el siguiente resultado:

Variante c.1148delC: ha sido heredada del padre

Variante c.852+1G>C: ha sido heredada de la madre

Se confirma que la paciente es heterocigota compuesta en trans para las dos variantes patológicas (cada variante heredada de un progenitor).

Evolución: No se dispone de terapia específica. El tratamiento es sintomático, utilizando gafas (o lentes de contacto con filtro tintadas en rojo o marrón) para reducir la fotofobia y mejorar el contraste. Como ayuda para la poca visión utiliza lentes de gran capacidad.

COMENTARIOS/CONCLUSIONES:

La prevalencia de la acromatopsia es de 1/30.000-50.000. La mayoría de pacientes presentan acromatopsia total, con ausencia completa de actividad en los tres tipos de conos, lo que conlleva a una pérdida reducida o total para discriminar colores.

Se han asociado 5 genes: *GNAT2* (1p13), *PDE6C* (10q24), *PDE6H* (12p13), *CNGA3* (2q11.2) y *CNGB3* (8q21.3), todos ellos codifican componentes fundamentales de la cascada de fototransducción de los conos. Las mutaciones en 8p21.3 son predominantes, seguidas de las de 2q11.2, mientras que el resto son causantes raros.

SÍNDROME DE NOONAN-LIKE CON PELO ANÁGENO CADUCO TIPO 2, MUTACIÓN RECURRENTE PPP1CB P.(PRO49ARG) ASOCIADA A HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA Y QUILOTÓRAX

M Baquero-Cano^{1,4}, MC Carrascosa-Romero^{2,4}, S Álvarez³, JM A Castillo-Serrano^{1,4}, E López Ballesteros^{1,4}, B Alfaro-Ponce^{1,4}

¹Neonatología CHU Albacete. ²Neuropediatría CHU Albacete. ³Genética Molecular, NIMGENETICS, Madrid. ⁴Grupo Periférico de Albacete, Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), Instituto de Salud Carlos III, Madrid.

INTRODUCCIÓN: La hernia diafragmática congénita (HDC) se refiere a un grupo de defectos congénitos en la integridad estructural del diafragma que a menudo se asocian con hipoplasia pulmonar letal e hipertensión pulmonar. La prevalencia en los recién nacidos varía de 1 en 2.500 a 1 en 4.000 (ECEMC-2016: 0,51 por 10.000 RN); con una tasa de mortalidad del 30 al 60%. La mayoría de los casos de HDC son esporádicos pero hasta el 60% pueden asociar otra malformación, incluyendo cromosomopatías (30%) o asociada a numerosos síndromes no cromosómicos, entre los que destacan: Fryns, Denys-Drash, Donnai-Barrow, Simpson-Golabi-Behmel, Brachmann de Lange, Fraser, Goldenhar, Smith-Lemli-Opitz, Noonan, Síndrome letal de pterigion múltiple, disostosis espondilocostal y síndrome alcohólico fetal; secuencias de malformación (secuencia de lateralidad, ectopia cordis); complejos de malformación (WAGR, CHARGE, complejo pared abdominal-miembros (LBWC)) y anomalías congénitas múltiples no sindrómicas (ACM). Presentamos un paciente con Síndrome de Noonan-like con pelo anágeno caduco tipo 2, asociado a HDC posterior izquierda y quilotórax.

CASO CLÍNICO: Recién nacido varón fruto de 5ª gestación de una madre de 37 años (GAV:5-3-2) sana y padre con "fenotipo especial" no filiado. Gestación controlada en Venezuela con ecografías referidas como normales. Parto a las 41⁺² semanas finalizado en cesárea, peso 3.900g (p50-75), L 53cm (p50-75), PC 38cm (>p97). Precisa intubación al nacimiento por insuficiencia respiratoria con hipoventilación de hemitórax izquierdo y soplo sistólico 2/6, con sospecha de hernia diafragmática izquierda se traslada a nuestro hospital. En el fenotipo se objetivan orejas de implantación baja y cuello ligeramente alado, junto a criptorquidia izquierda. **Estudios complementarios:** **Ecocardiograma:** HT Pulmonar moderada, válvula aórtica bicúspide normofuncionante, CIA OS moderada, CIVs musculares apicales mínimas. **Ecografía cerebral** normal, con vasculitis lenticuloestriada en ganglios de base derecha. **Ecografía abdominal:** duplicidad pielocalicial derecha. **Cariotipo:** 46,XY masculino normal. **EXOMA** dirigido para panel VP12 RASOPATÍAS (Nimgenetics): mutación PPP1CB c.146C>G, p(Pro49Arg). **Evolución:** A las 48 horas de vida se realiza laparotomía transversa izquierda con cierre primario de HDC posterior izquierda. Postoperatorio tórpido con HT pulmonar y Quilotórax. Se traslada a su centro de referencia a los 45 días de vida.

DISCUSIÓN/COMENTARIOS/CONCLUSIONES:

En el síndrome de Noonan-like con pelo anágeno caduco, se incluyen dos entidades: la tipo 1 (NSLH1, 607721) causada por mutación heterocigota en el gen SHOC2 (602775) locus 10q25; y la tipo 2 (NSLH2, 617506) causada por una mutación heterocigótica del gen PPP1CB (600590) en el cromosoma 2p23.

La mutación recurrente PPP1CB p.(Pro49Arg) causa una rasopatía similar al síndrome de Noonan con variabilidad fenotípica, pero caracterizada por rasgos dismórficos Noonan-like (hipertelorismo, ptosis, fisuras palpebrales descendentes, orejas anguladas hacia abajo), retraso en el desarrollo, anomalías cardíacas (especialmente displasia de la válvula mitral y defecto septal), esqueléticas y del crecimiento y anomalías ectodérmicas, en las que el rasgo más característico es la anomalía del cabello, que incluye cabello fácilmente arrancable, escaso, delgado y de crecimiento lento ("cabello anágeno caduco"). La NSLH2 no se ha descrito asociada hasta ahora a HDC como la que presentó nuestro caso.

Este póster será comentado por la Dra. Mª José Santos Muñoz

BRAQUIDACTILIA COMO PUNTO DE PARTIDA

A Criado Molina¹, FL Gallardo Hernández¹, AB Ariza Jiménez², C De la Cámara Moraño², M Cruz Cañete¹, ML Becerra Martínez¹, M Lesmes Márquez¹, FJ Gascón Jiménez¹

¹Línea Materno-Infantil-Pediatría. Hospital de Montilla (Córdoba). ²Servicio de Endocrinología Infantil. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

INTRODUCCIÓN:

La braquidactilia (BD) es un término genérico que hace referencia a dedos cortos en manos y pies. Hay diferentes tipos de BD en función de bases anatómicas. La clasificación más utilizada es la dada por Bell (1951) y modificada por Temtamy y McKusick (1978). La mayoría de los tipos de BD son raros, excepto la BD A3 y D. La BD se puede presentar como una malformación aislada o bien dentro de un síndrome malformativo complejo. Las formas sindrómicas pueden acompañarse de resistencia hormonal, hipertensión, talla baja y displasias óseas. La herencia es principalmente autosómica dominante con penetrancia y expresividad variable. El diagnóstico es clínico, antropométrico y radiológico.

CASO CLÍNICO:

Niña de 8 años remitida para estudio por manos y pies llamativamente pequeños. En la exploración destaca: cara redondeada, frente prominente, ojos rasgados, orejas puntiagudas y boca de carpa. Miembros superiores cortos, piernas normales. Manos y pies de pequeño tamaño con base ancha, extremo distal afilado e índice corto. Clinodactilia 1^{er} dedo ambos pies.

Antecedentes familiares: padre, hermano de la niña, abuela materna y dos hermanos del padre tienen manos y pies pequeños. Talla del padre 160 cm, talla abuela ~~materna~~ ^{paterna} 148-150 cm.

Estudios complementarios:

- Rx AP y L de mano y muñeca izquierda: Deformidad generalizada con acortamiento y ensanchamiento, además de alteración trabecular, de los huesos metacarpianos de la mano izquierda.
- Cariotipo de alta resolución: Fórmula cromosómica: 46,XX, sin anomalías numéricas ni estructurales.
- Analítica general y hormonal con estudio fosfo-cálcico normal.
- Índice albúmina/creatinina positivo, control posterior negativo.
- Ecografía abdominal sin alteraciones.
- Serie osteodistrófica de esqueleto: Se descartan otras anomalías asociadas.
- Estudio genético del gen *HOXD13*: NO se han detectado alteraciones compatibles con la patología.
- Secuenciación del gen *GNAS* sin alteraciones.
- Estudio de pseudohipoparatiroidismo: Negativo.

Evolución: Derivación y seguimiento en Endocrinología Infantil del Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba. Diagnosticada de talla normal y fenotipo Albright. Presenta pubertad adelantada con sospecha de displasia ósea.

COMENTARIOS:

En nuestro caso clínico, planteamos que se trataba de una forma No Sindrómica de BD tipo E por lo que se solicitó el gen *HOXD13*: sin alteraciones. Se investigaron formas Sindrómicas con hormono-resistencia descartando pseudohipoparatiroidismo; secuenciación del *GNAS*: sin alteraciones. También se descartaron las formas asociadas a estatura baja (talla en p12), que suelen acompañarse de problemas dentales (no presentes), dificultades de aprendizaje (no parece) y dismorfia facial: cara redondeada, ojos rasgados, orejas puntiagudas y boca de carpa. Está pendiente de solicitar el gen *PTHLH*.

CONCLUSIÓN: Se planteó estudio como Braquidactilia E, pero siguiendo el algoritmo clínico propuesto por Pereda y cols., pensamos que se puede tratar de una Acrodisostosis sin resistencia multihormonal (ACRDYS2), que es una displasia ósea primaria poco frecuente, caracterizada por braquidactilia grave, disostosis periférica con disostosis facial, hipoplasia nasal y retraso del desarrollo.

PSEUDOARTROSIS CONGÉNITA DE CLAVÍCULA: CUANDO EL SIGNO DE LA TECLA ES NEGATIVO

*M Cruz-Cañete, FL Gallardo Hernández, A Criado Medina,
ML Becerra Martínez, M Lesmes Márquez, FJ Gascón Jiménez*
Línea Materno-Infantil Pediatría. Hospital de Montilla, Córdoba.

INTRODUCCIÓN:

La pseudoartrosis congénita de clavícula (PACC) es un trastorno de la osteogénesis de etiología no conocida y con una frecuencia estimada de 0,003/10.000 RN (ECEMC 2018). Se presenta de forma unilateral en el 90% de los casos, más frecuentemente derecho, y generalmente no se asocia a otras alteraciones. Clínicamente se presenta como una tumoración clavicular no dolorosa ni limitante funcionalmente, confirmándose radiográficamente como una solución de continuidad con separación y ensanchamiento de los extremos en pata de elefante o con extremos afilados.

CASO CLÍNICO:

Recién nacida a término en la que se objetiva prominencia clavicular derecha en la primera exploración tras el nacimiento, que no parece corresponder a fractura de clavícula, por lo que se solicita radiografía.

- **Exploración física:** Peso: 3.390 g (p46, -0,12 DE). Longitud: 50 cm (p39, -0,29 DE). P. cefálico: 35 cm (p51, 0,03 DE). Buen estado general, no dismorfias. Destaca tumoración de consistencia dura a nivel del tercio medio de clavícula derecha, sin crepitación, aparentemente no móvil, signo de la tecla negativo, que no limita la movilidad espontánea. Reflejo de prensión y Moro normales. Resto sin hallazgos de interés.

- **Antecedentes personales:** Madre secundigesta (aborto espontáneo anterior). Gestación única, sin antecedentes obstétricos de interés. Parto mediante cesárea por registro no tranquilizador, presentación cefálica. Serologías maternas negativas. SGB materno negativo. Apgar 9/10.

- **Antecedentes familiares:** Padres sanos, no consanguíneos, fumadores.

Estudios complementarios: Radiografía de clavícula derecha: Clavícula bipartita con imagen de neo/pseudoarticulación en su porción media. Separación interfragmentaria con ensanchamiento de los extremos en pata de elefante.

Evolución: Actualmente, con 9 meses de edad, persiste la prominencia a nivel clavicular a la inspección y palpación, no dolorosa ni de forma espontánea ni con la exploración; no condiciona limitación funcional aparente siendo la movilidad de ambos miembros superiores simétrica.

COMENTARIOS:

A pesar del diagnóstico relativamente sencillo de la PACC, con frecuencia no se realiza en el periodo neonatal. Es importante sospechar una PACC ante la existencia de una prominencia no dolorosa a nivel medio clavicular, sin crepitación ni signo de la tecla, para evitar confundirla con la fractura de clavícula, mucho más frecuente en el recién nacido y que no siempre requiere la realización de prueba de imagen. El tratamiento quirúrgico quedaría reservado principalmente a casos en los que exista dolor (menos del 20%) y/o compromiso neurovascular, siendo controvertidas tanto la edad idónea como la técnica de elección.

Este póster será comentado por la Dra. Lidia Otero Durán

HEMORRAGIA CEREBELOSA FETAL SECUNDARIA A MALFORMACIÓN VENOSA CON BUENA EVOLUCIÓN

M De la Fuente Botella¹, I Pérez Heras¹, L Otero Durán¹, M González-Valcárcel¹, RC Raynero Mellado¹, JC Moreno del Prado³, A Verdú Pérez², A Pantoja Bajo¹

¹Unidad Neonatal. Servicio de Pediatría. ²Neurología Pediátrica. ³Servicio de Ginecología y Obstetricia. Hospital "Virgen de la Salud". Toledo.

INTRODUCCIÓN:

Las hemorragias cerebelosas (HC) de diagnóstico prenatal son muy poco frecuentes, con alta mortalidad y mal pronóstico neurológico. El diagnóstico diferencial incluye: hemorragias parenquimatosas primarias, malformaciones vasculares, tumores y resultado de infecciones virales (Parvovirus, Citomegalovirus). Presentamos un caso de hemorragia en hemisferio izquierdo secundaria a malformación vascular compatible con angioma venoso con buena evolución posterior.

CASO CLÍNICO:

Recién nacido varón que ingresa para estudio por imagen hiperecogénica en hemisferio izquierdo de diagnóstico prenatal compatible con hemorragia. Madre 34 años, secundigesta, sin antecedentes de interés. **Embarazo** normal, serología de infecciones congénitas negativa. **Ecografías prenatales:** A la 28ª semana se aprecia imagen hiperecogénica de 14x15 mm en hemisferio cerebeloso izquierdo. **Resonancia magnética (RM) fetal:** ambos hemisferios cerebelosos morfológicamente simétricos, observándose en el hemisferio cerebeloso izquierdo un área central de disminución de la señal en T2, que sugiere depósito de hemosiderina, compatible con hemorragia cerebelosa crónica. **Parto** a las 39 semanas, cesárea electiva, Apgar 9-10. Peso: 3.340 g; PC: 38 cm. Discreta hipotonía axial, resto normal. **Ecografía cerebral:** normal, ambos hemisferios cerebelosos normales. **RM cerebral:** a nivel de fosa posterior se aprecian múltiples estructuras tubulares en hemisferio cerebeloso izquierdo, compatibles con malformación vascular con signos de microsangrado y calcificaciones. **Estudio de trombofilia** en la madre y el niño sin alteraciones. **Desarrollo psicomotor** normal tras 10 años de seguimiento. **RM cerebral:** En hemisferio cerebeloso izquierdo se aprecian venas medulares dilatadas convergentes a una vena de drenaje central prominente, con un trayecto ascendente desembocando en el seno izquierdo del ápex del tentorio, compatible con angioma venoso.

DISCUSIÓN:

Las HC de diagnóstico prenatal son muy raras; existen sólo unos pocos casos bien documentados. El diagnóstico conduce a la interrupción del embarazo o la muerte intraútero por compromiso del tronco cerebral, insuficiencia cardíaca e hidrocefalia. Los déficits neurológicos aparecen en más del 50% de los supervivientes (motores, cognitivos e hidrocefalia).

Las HC fetales secundarias a malformaciones vasculares cerebelosas son excepcionales, descritos sólo 4 casos (2 angiomas cavernosos, 2 angiomas telangiectásicos capilares) de 22 casos de HC revisados, sin encontrar ningún caso de HC prenatal secundaria a angioma venoso. Se distinguen 4 tipos de malformaciones vasculares: Angioma venoso, angioma cavernoso, telangiectasia capilar y malformación arteriovenosa.

El sangrado facilita el diagnóstico prenatal; factores hemodinámicos y alteraciones de la coagulación entre otros pueden precipitarlo. Los casos como éste de buena evolución, señalan la importancia de un registro de casos con seguimiento prolongado que ayude a la toma de decisiones perinatales.

Este póster será comentado por el Dr. Fernando Centeno Malfaz

ATRESIA PILÓRICA CONGÉNITA ASOCIADA A SÍNDROME DE DOWN QUE SIMULA ATRESIA DUODENAL

MC Hoyos¹, MC Herraiz¹, RM Martín-Crespo², P Maruszewsky², N Carrera², HJ Hernández², RC Raynero¹, JC Moreno³, R Luque², A Pantoja¹ y Grupo Periférico del ECEMC de Toledo.

¹Unidad Neonatal. Servicio de Pediatría. ²Servicio de Cirugía Pediátrica. ³Servicio de Ginecología y Obstetricia. Hospital "Virgen de la Salud". Toledo.

INTRODUCCIÓN: La atresia pilórica congénita (APC) es una rara malformación que representa solo el 1% de las atresias intestinales con una frecuencia estimada de un caso por cada 100.000 recién nacidos (RN) vivos, afectando por igual a ambos sexos. Hasta el 50% de estos pacientes tienen otras anomalías asociadas de las cuales la epidermolisis bullosa (EB) es la más común; la APC con síndrome de Down se encuentra en casos aislados.

Se presenta un caso donde el diagnóstico prenatal fue de atresia duodenal, se comenta la embriología, diagnóstico prenatal, tratamiento y pronóstico.

CASO CLÍNICO: RN mujer que ingresa por prematuridad, fenotipo de síndrome de Down y sospecha de atresia duodenal de diagnóstico prenatal. Madre multigesta (GAV: 4-0-4) de 42 años, sin antecedentes de interés. Padre de 44 años. No consanguinidad entre los padres. **Embarazo:** controlado, no exposición conocida a teratógenos, serología negativa. **Triple screening de aneuploidía** con riesgo de T21>1:50, rechaza la amniocentesis. **Ecografías prenatales:** A las 31 semanas de gestación, se aprecia hidramnios y una imagen abdominal en "doble burbuja" con sospecha de obstrucción del tracto digestivo superior. A las 32⁺³ semanas presenta un ILA de 31, imagen gástrica de 57x22 mm con imagen anecoica adyacente, que sugiere atresia duodenal. Recibe tratamiento con corticoides para inducir la maduración pulmonar. Parto pretérmino a las 33⁺³ semanas, cesárea. Apgar 7/8. pH 7,32. Nace hipotónica precisando reanimación con CPAP-n y FIO2 del 30%. **Exploración:** Peso: 1.925 g (p39). Talla: 46 cm (p90). PC: 30 cm (p26). Fenotipo de síndrome de Down, distrés respiratorio, no soplos, abdomen mínimamente distendido a nivel superior. Hipotonía generalizada. Resto sin alteraciones.

Exámenes complementarios: Analítica rutinaria normal. **Cariotipo:** 47,XX. Trisomía 21 libre. **Rx de tórax y abdomen:** Alteraciones en el parénquima pulmonar compatibles con distrés respiratorio del pretérmino. A nivel abdominal: Marcada dilatación de la cámara gástrica sin aire distal. **Ecocardiograma:** comunicación interventricular pequeña, comunicación interauricular tipo ostium secundum. **Ecografía abdominal:** Ausencia del músculo y canal pilórico sin apreciarse paso de suero fisiológico.

Evolución: Tras estabilización de su cuadro respiratorio, se interviene quirúrgicamente a las 24 horas de vida, apreciándose ausencia de píloro con un espacio (gap) entre la cámara gástrica y el duodeno, ocupado por la cabeza del páncreas, hallazgos compatibles con atresia pilórica tipo C. Se realiza gastroduodenostomía en diamante, colocándose una sonda transanastomótica y realizándose apendicectomía. Buena evolución clínica con mejoría lenta y progresiva posterior.

DISCUSIÓN: La etiología de la APC es desconocida. Se han descrito casos familiares que sugieren herencia autosómica recesiva. Existen varias teorías: Alteración de la recanalización (5ª semana del desarrollo), isquemia gastrointestinal fetal, y en caso de asociación a EB, secundaria a cicatrización de lesiones ampollas de la mucosa pilórica. Los hallazgos en nuestra paciente son consistentes con las dos primeras teorías.

Anatómicamente se distinguen tres tipos de APC: Tipo A, diafragma mucoso (57%); Tipo B, un cordón sólido fibroso (34%); Tipo C, aplasia (9%) con un espacio (gap) en la continuidad del intestino, como en nuestro caso. La asociación a EB es frecuente (20-40% de los casos), también a aplasia congénita de cutis, Síndrome de Down y otros defectos congénitos: Atresias intestinales, atresia de esófago, malrotación intestinal, quistes de duplicación intestinal, malformaciones anorrectales, fisura palatina y cardiopatía congénita.

El diagnóstico prenatal se sospecha generalmente en el segundo trimestre por la asociación de polihidramnios (63%) con dilatación de la cámara gástrica (98%) y retraso del crecimiento intrauterino (53%). Ecográficamente, la forma en "U" de la dilatación gástrica en un corte transversal se puede confundir con una "doble burbuja" de atresia duodenal como pudo ocurrir en nuestra paciente. Algunos signos ecográficos prenatales sugieren EB; significativa descamación cutánea ("signo de los copos de nieve") y formación de ampollas. La Resonancia Magnética se ha empleado, pero su utilidad no está demostrada.

La clínica de presentación incluye: vómitos no biliosos, distensión epigástrica, excesiva salivación y distrés respiratorio en el primer día de vida. El diagnóstico prenatal es fundamental para un tratamiento precoz. La demora en el diagnóstico y tratamiento puede conducir a neumonía aspirativa, distrés respiratorio, o perforación gástrica, tan precoz como a las 12 horas de vida, aunque esto último es poco frecuente.

La Rx de abdomen muestra un estómago distendido y un solo nivel aire-líquido, lo que contrasta con obstrucciones más distales en las que múltiples niveles aire-líquido están presentes.

El pronóstico para las APC aisladas es excelente después de la corrección quirúrgica. La mortalidad es elevada si forma parte de enfermedades genéticas u otros defectos congénitos asociados.

Este póster será comentado por la Dra. Mª Luisa Martínez-Fernández