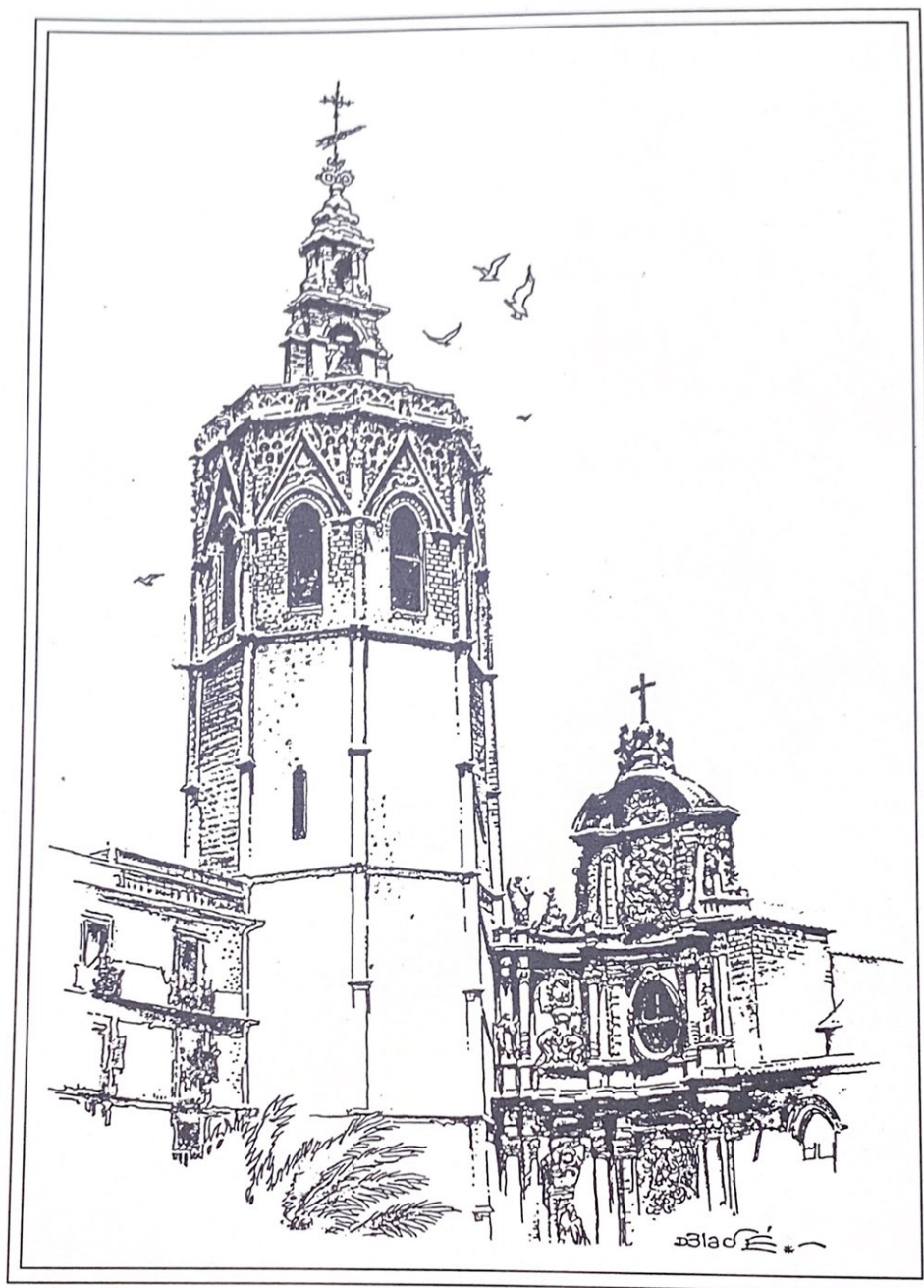


XXI REUNION ANUAL DEL ECEMC



El Miguelete. Valencia.

**y “Curso de actualización sobre la
investigación de los defectos congénitos”**

Valencia, 9-11 de Octubre de 1998

**ASOCIACION ESPAÑOLA PARA EL REGISTRO Y ESTUDIO DE LAS
MALFORMACIONES CONGENITAS (ASEREMAC)**

***XXI Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español
de Malformaciones Congénitas
(ECEMC)***

***Presidentes: M. L. Martínez-Frías
y***

Vicepresidentes: L. Pascón Crespo

***"Curso de actualización sobre la investigación de los
defectos congénitos" (*)***

Tramitador: L. Pineda Valiente

***Vocalistas: P. Aguirre Lozano
J. Egido Jimeno
H. Fuentes Camacho
M. Jiménez Muñoz-Delgado
M.A. Sney Aguilar***

ORGANIZADOS POR:

- Grupo Periférico del ECEMC de la Comunidad Valenciana (Servicios Pediatría del Hospital Dr. Peset de Valencia, del Hospital Universitario de S Juan de Alicante, del Hospital General de Requena, y del Hospital General Elche).
- Grupo Coordinador del ECEMC
Facultad de Medicina
Universidad Complutense de Madrid

Valencia, 9-11 de Octubre de 1998

(*) El presente curso equivale a 8 horas de educación médica continuada

**ASOCIACION ESPAÑOLA PARA EL REGISTRO Y ESTUDIO DE LAS
MALFORMACIONES CONGENITAS (ASEREMAC)**

COMITÉ DE HONOR

PRESENCIA

JUNTA DIRECTIVA

Excmo. Sr. Dña. Rita Barberá Nolla.
Ministra de Valencia

Presidente: M.L. Martínez-Frías

Vicepresidente: L. Paisán Grisolía

VOCALÍA

Secretario: J. Díaz-Faes y Fernández

Tesorero: L. Prieto Valiente

Vocales: P. Aparicio Lozano

J. Egüés Jimeno

H. Huertas Camacho

N. Jiménez Muñoz-Delgado

M.A. Suay Aguilar

Profesor de Medicina, Universidad de Valencia

Excmo. Sr. Dña. Ana Falcón Montero.

Ministra de Sanidad y Consumo

Ministerio General de Salud Pública, Conselleria de Sanidad

Prof. Dr. P. Muñoz de Haro y Martínez Marco

Prof. de Medicina en Pediatría

Hospital General de Niños, Dr. Ponsat, Valencia

Dr. D. Valiente Manuel Rega

Profesor de Medicina General de Niños de Valencia

COMITE ORGANIZACION

COMITE DE HONOR

COMITE LOCAL

PRESIDENTE

Excma. Sra. Dña. Rita Barberá Nolla.
Alcaldesa de Valencia.

VOCALES

Ilmo. Sr. D. Jesús Bueno Cañigral
Director General de Salud Pública de la Comunidad Valenciana

Ilmo. Sr. D. Alfonso Grau Alonso.
Teniente-Alcalde de Valencia.

Prof. Dr. D. Juan Brines Solanes.
Catedrático de Pediatría.
Facultad de Medicina, Universidad de Valencia.

Dra. Dña. Ana Fullana Montoro.
Jefe del Servicio de Salud Infantil.
Dirección General de Salud Pública. Consellería de Sanidad.

Prof. Dr. D. Roberto Hernández Marco.
Jefe de Servicio de Pediatría.
Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia.

Dr. D. Vicente Alaport Raga.
Presidente del Colegio Oficial de Médicos de Valencia.

COMITE ORGANIZADOR

COMITE LOCAL

Presidente: Dra. Dña. Amparo Sanchís Calvo

Vocales:

- Dr. D. Antonio Martínez Carrascal
- Dr. D. Francisco Andrés Ferreres
- Dra. Dña. Francisca Esteban Yuste
- Dr. D. Francisco Nicolás Gutiérrez
- Dr. D. Javier González de Dios
- Dra. Dña. Sara Pons Morales

COMITE GENERAL

Presidente: Prof. Dra. Dña. María Luisa Martínez-Frías

Secretaria científica: Dra. Dña. Eva Bermejo Sánchez

Vocales: Grupo Coordinador del ECEMC

- Dña. Lourdes Cuevas Catalina
- D. Mariano Llorente Cerro
- Dña. Laura Rodríguez Martínez
- Dra. Dña. Elvira Rodríguez Pinilla
- D. Emilio Sánchez Cerrato
- Dña. Amelia Villa Milla

Secretaria organizativa: Dña. Martha Rolandelli Caretti

La organización de esta Reunión ha sido posible gracias a los contratos firmados y las ayudas recibidas de las siguientes instituciones:

- Dirección General de Salud Pública. Ministerio de Sanidad y Consumo.
- Dirección General de Investigación Científica y Técnica (DIGICYT) del Ministerio de Educación y Ciencia.
- Fundación ONCE

Asimismo, hemos contado con la colaboración de los siguientes laboratorios farmacéuticos:

Ordesa (*)
Nestlé
Milupa
Lilly
Pharmacia Upjohn
Novartis
ICN Hubber
Alter
Parke Davis
Laboratorios del Dr. Esteve
Mead Johnson
La Granja Castelló

(*) Cena de Clausura ofrecida por los Laboratorios Ordesa

Actividades no científicas / Non-scientific activities

Viernes, 9 de Octubre / Friday, October 9

Llegada al hotel Meliá Rey Don Jaime de Valencia / **Arrival at the Meliá Rey Don Jaime Hotel of Valencia.**

20.30 horas. Recepción y vino de bienvenida / **Welcome reception**

Sábado, 10 de Octubre / Saturday, October 10

21.00 horas. XI Reunión Anual sobre aspectos gastronómicos típicos de las distintas Comunidades Autónomas en el hotel / **XI Annual Meeting on the typical gastronomic aspects of the different Spanish Regions, that will take place at the hotel**

Domingo, 11 de Octubre / Sunday, October 11

21.00 horas. Cena de Clausura / **Closing Dinner.**

* * * * *

CONFERENCIANTES INVITADOS/ INVITED SPEAKERS

Dr. Ignacio Arroyo Carrera. Servicio de Neonatología. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Dra. Eva Bermejo Sánchez. Grupo Coordinador del ECEMC. Madrid.

Dr. Josep María Bofarull. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Reus. Tarragona.

Dr. Valentín Félix Rodríguez. Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

Dr. Jaime L. Frías. Professor of Pediatrics. Head of Department of Pediatrics. University of South Florida. Tampa, Florida (EE.UU.)

Dr. Enrique Galán Gómez. Servicio de Pediatría. Hospital Materno-Infantil Infanta Cristina. Badajoz.

Dr. Javier González de Dios. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario San Juan. San Juan de Alicante.

Dr. Judith Hall. Professor and Head, Department of Pediatrics. UBC and B.C.'s Children's Hospital. Vancouver, Canadá.

Dra. M^a Luisa Martínez-Frías. Directora del ECEMC. Profesora del Departamento de Farmacología, Facultad de Medicina, Universidad Complutense, Madrid.

Dr. Elisabeth Robert. Director of the Birth Defects Registry of the Central-East France. Institut Europeen des Genomutations. Lyon, France.

Dra. Elvira Rodríguez-Pinilla. Grupo Coordinador del ECEMC. Madrid.

Dña. Laura Rodríguez Martínez. Grupo Coordinador del ECEMC. Madrid.

Sábado, 10 de Octubre / Saturday, October 10

08.30-09.00.- Recogida de la documentación y colocación de los pósters/
Withdrawal of the documentation and location of the posters

I SESION: DEFORMACIONES / DEFORMATIONS

Moderador/Moderator: Jaime Frías

09.00-09.15.- M.L. Martínez-Frías: Introducción a la Reunión / **Introduction to the Meeting**

09.15-09.45.- M.L. Martínez-Frías: Concepto de deformación, causas y tipos. Análisis de 26.810 niños malformados / **Concept of deformation, causes and types. Analysis of 26,810 malformed infants**

09.50-10.20.- J. Frías: Deformaciones de origen intrínseco / **Deformations of intrinsic origin**

10.25-10.55.- J. Hall: Artrogriposis, causas y tipos / **Arthrogryposis, causes and types**

11.00-11.15.- E. Rodríguez-Pinilla: Deformaciones producidas por fármacos / **Deformations produced by drugs**

11.15-11.45.- Pausa Café / **Coffee break**

11.50-12.15.- E. Bermejo: Deformaciones de causa extrínseca: Embarazos gemelares / **Deformations of extrinsic origin: Twin pregnancies**

12.20-12.50.- M.L. Martínez-Frías: Deformaciones de causa extrínseca: Anomalías uterinas / **Deformations of extrinsic origin: Uterine malformations**

12.55-13.15.- J. González de Dios: Cordón umbilical corto y deformaciones / **Short umbilical cord and deformations**

13.15-14.00.- J. Hall: Conferencia: Formas de herencia no tradicional / **Lecture: Nontraditional forms of inheritance**

14.05-15.45.- Comida de trabajo / **Lunch**

**II SESION: ANALISIS CLINICO-EPIDEMIOLOGICO
/ CLINICAL AND EPIDEMIOLOGICAL ANALYSIS**

Moderador/Moderator: Amparo Sanchís

- 15.50-16.05.- V. Félix: Estudio epidemiológico de las anomalías renales que cursan con deformaciones / **Epidemiological study of renal anomalies related to deformations**
- 16.10-16.25.- J.M. Bofarull: Fractura intrauterina con depresión craneal / **Intrauterine fracture and cranial depression**
- 16.30-16.45.- I. Arroyo: Análisis epidemiológico del síndrome de Beckwith-Wiedemann / **Epidemiological analysis of the Beckwith-Wiedemann syndrome**
- 16.50-17.15.- Pausa café / **Coffee break**
- 17.20-17.35.- E. Galán: Síndrome de Kabuki / **Kabuki syndrome**
- 17.40-18.00.- L. Rodríguez: Análisis molecular de cromosomas marcadores: Experiencia del ECEMC / **Molecular analysis of chromosomic markers: ECEMC experience**
- 18.05-18.40.- J. González de Dios: Genética y dismorfología en el contexto de las especialidades pediátricas / **Genetics and dysmorphology in the pediatric specialities context**

Domingo, 11 de Octubre / Sunday, October 11

**III SESION: TERATO-EPIDEMIOLOGIA
/ TERATO-EPIDEMIOLOGY**

Moderador/Moderator: Javier González de Dios

- 09.00-09.15.- M.L. Martínez-Frías: Anuncios generales / **General information**
- 09.15-09.30.- M.L. Martínez-Frías: Estudios caso-control usando sólo niños malformados. Significado real de los resultados / **Case-control studies using only malformed infants. The real significance of the results**
- 09.35-09.50.- E. Robert: El Proyecto Internacional MADRE / **The MADRE International Project**
- 09.55-10.10.- M.L. Martínez-Frías: Exposición ocupacional a gases anestésicos durante la gestación y defectos congénitos / **Occupational exposure to anesthetic gases during pregnancy and congenital defects**
- 10.15-10.30.- E. Rodríguez-Pinilla: Exposición prenatal a antibióticos. Experiencia en el ECEMC / **Prenatal exposure to antibiotics. ECEMC experience**
- 10.35-10.50.- E. Robert: Vacunas durante la gestación / **Vaccines during pregnancy**
- 10.55-11.10.- E. Rodríguez-Pinilla: Exposición prenatal a benzodiazepinas. Experiencia del ECEMC / **Prenatal exposure to benzodiazepines. ECEMC experience**
- 11.15-11.30.- M.L. Martínez-Frías: Ocupación en la limpieza durante el embarazo / **Occupation as cleaners during pregnancy**
- 11.35-12.00.- Pausa café / **Coffee break**

IV SESION: REUNION METODOLOGICA / METHODOLOGY MEETING

12.00-14.00.- M.L. Martínez-Frías: REUNION METODOLOGICA DEL ECEMC
/ Methodology meeting of the ECEMC

- Movimiento de Centros colaboradores
- Control de calidad de la información
- Aspectos metodológicos de la recogida de datos
- Impacto del diagnóstico prenatal. Problemática
- BOLETIN del ECEMC
- Situación futura del ECEMC

14.00-15.30.- Comida de trabajo / **Lunch**

V SESION: ACTUALIZACION EN SINDROMES / SYNDROMES UPDATE

Moderador/Moderator: Antonio Martínez Carrascal

15.35-16.05.- J. Frías: Síndrome de Smith-Lemli-Opitz / **Smith-Lemli-Opitz syndrome**

16.10-16.40.- J. Hall: Síndrome de Pallister-Hall / **Pallister-Hall syndrome**

16.45-17.15.- Pausa Café / **Coffee break**

**VI SESION: MESA REDONDA SOBRE LOS POSTERS
/ POSTERS ROUND TABLE**

17.20-19.00.- Mesa redonda sobre los posters / **Posters Round Table**

Moderador/Moderator: **M.L. Martínez-Frías**

Participantes/Participants:

Eva Bermejo, Jaime Frías, Judith Hall, Elisabeth Robert, Elvira Rodríguez-Pinilla

19.05 horas.- **M.L. Martínez-Frías**: Clausura de la XXI Reunión del ECEMC /
Closing Remarks

21.00 horas.- Cena de clausura / **Closing Dinner**

Sábado, 10 de Octubre / Saturday, October 10

I SESION: DEFORMACIONES / DEFORMATIONS

Moderador/Moderator: Jaime Frías

09.00-09.15.- M.L. Martínez-Frías: Introducción a la Reunión / **Introduction to the Meeting**

09.15-09.45.- M.L. Martínez-Frías: Concepto de deformación, causas y tipos. Análisis de 26.810 niños malformados / **Concept of deformation, causes and types. Analysis of 26,810 malformed infants**

09.50-10.20.- J. Frías: Deformaciones de origen intrínseco / **Deformations of intrinsic origin**

10.25-10.55.- J. Hall: Artrogriposis, causas y tipos / **Arthrogryposis, causes and types**

11.00-11.15.- E. Rodríguez-Pinilla: Deformaciones producidas por fármacos / **Deformations produced by drugs**

11.15-11.45.- Pausa Café / **Coffee break**

11.50-12.15.- E. Bermejo: Deformaciones de causa extrínseca: Embarazos gemelares / **Deformations of extrinsic origin: Twin pregnancies**

12.20-12.50.- M.L. Martínez-Frías: Deformaciones de causa extrínseca: Anomalías uterinas / **Deformations of extrinsic origin: Uterine malformations**

12.55-13.15.- J. González de Dios: Cordón umbilical corto y deformaciones / **Short umbilical cord and deformations**

13.15-14.00.- J. Hall: Conferencia: Formas de herencia no tradicional / **Lecture: Nontraditional forms of inheritance**

14.05-15.45.- Comida de trabajo / **Lunch**

**VI SESION: MESA REDONDA SOBRE LOS POSTERS
/ POSTERS ROUND TABLE**

17.20-19.00.- Mesa redonda sobre los posters / **Posters Round Table**

Moderador/**Moderator:** M.L. Martínez-Frías

Participantes/**Participants:**

Eva Bermejo, Jaime Frías, Judith Hall, Elisabeth Robert, Elvira Rodríguez-Pinilla

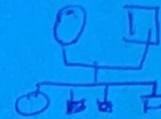
19.05 horas.- M.L. Martínez-Frías: Clausura de la XXI Reunión del ECEMC /
Closing Remarks

GENU RECURVATUM EN PREMATURO ASOCIADO A ANOMALIAS UTERINAS MATERNAS

J. Alfonso, A. Feliu, A. Balaguer, O. Salvado, J. Escribano, J.M. Bofarull
Hospital Universitari Sant Joan de Reus. Universitat Rovira i Virgili. Reus-Tarragona.

INTRODUCCION

Algunas alteraciones en las extremidades del recién nacido, como el genu recurvatum, han sido relacionadas con anomalías uterinas maternas. Presentamos el caso de un RN prematuro que presentaba al nacer luxación congénita de ambas rodillas y caderas, asociada a otras deformaciones.



CASO CLINICO

Se trata de un cuarto embarazo: primera hija normal y dos abortos en el sexto mes de gestación, ambos varones (en Marruecos). No constan consanguinidad, hábitos tóxicos, ni otros antecedentes familiares de malformaciones. El presente embarazo fue correctamente controlado en nuestro país. Presentó metrorragias en el 4 mes que requirieron ingreso y cerclaje. Parto distócico que requirió cesárea urgente a las 27 semanas de gestación por desprendimiento de placenta y sufrimiento fetal (bradicardia fetal, DIP II). En la intervención se aprecia útero tabicado causante de malposición fetal. Nació prematuro de 950 grs. que precisó reanimación cardiopulmonar con intubación orotraqueal. En su examen inicial destacaba genu recurvatum bilateral, luxación bilateral de caderas y rodillas, pie izquierdo equino irreductible y paladar ojival sin fisura palatina. Presenta además tendencia a lateralización del cuello hacia la derecha. Paralelamente a su tratamiento general ha seguido fisioterapia diaria y tratamiento ortopédico con cambio de férulas en flexión progresiva, consiguiéndose flexiones de rodillas, superiores a los 90° a los 3 meses de vida extrauterina.

COMENTARIOS

La presencia de deformaciones diversas, no sólo en las extremidades, unido al hecho de que los dos últimos embarazos acabaran en aborto espontáneo en el sexto mes, hizo plantearnos un posible origen genético de las deformaciones. Encontramos alguna similitud con el síndrome de Larsen. Sin embargo la evidencia de útero tabicado nos inclina a pensar que se trata de deformidades mecánicas producidas por compresión uterina.

TAC → signo de malposición H-U.

SECUENCIA GEMELAR CON PERFUSION ARTERIAL INVERTIDA.

M. J. Jiménez Ayala, S. Pons, A. Pineda, A. Bataller, M. Estivaliz, A. Sanchis.
Servicio de Pediatría.
Hospital Universitario Dr. Peset (Valencia).

El feto acardius, la expresión máxima de la Secuencia Gemelar con Perfusión Arterial invertida (TRAP), es una anomalía resultante de las anastomosis arterio-arteriales entre gemelos monocigotos. Aparece en 1/35.000 gestaciones y en el 1% de los embarazos gemelares.

Como consecuencia de las anastomosis arterio-arteriales y veno-venosas, la presión arterial del gemelo mayor oprime la del menor en etapas precoces de la morfogénesis. El gemelo derrotado (parásito) recibe un flujo de sangre invertido, proveniente de su cogemelo (bombeador) a través de las arterias umbilicales. Esta sangre determinará en el gemelo parásito destrucción y reabsorción de los tejidos ya formados y malformaciones en los que están en formación. Asimismo, el gemelo bombeador puede sufrir una sobrecarga cardíaca, hidramnios y parto prematuro, lo que se traduce en una tasa de mortalidad alta (60%).

CASO 1: Gestación monocigota, monocoriónica, monoamniótica en mujer de 27 años, tercigesta con antecedentes familiares de gemelaridad. Administración de bromocriptina los 15 meses previos y el primer mes de embarazo como tratamiento de cuadro amenorreico. Parto a las 38 semanas, cesárea. Cogemelo de 2790 gr., sin malformaciones ni signos de insuficiencia cardíaca. Gemelo acardius de 1170 gr. y 20 cm., de forma ovoide, con esbozos de miembros superiores y un pólipo medial. Evidencia radiológica de columna, costillas y esbozos de miembros superiores. Cordón umbilical de 5 cm. de longitud, fino, con un grosor que oscila entre 3-10 mm., con tres vasos sin evidencia microscópica de trombosis y con un resto de conducto onfalomesentérico. En su inserción fetal, obliteración total de los vasos que son sustituidos por tejido fibroso. El otro extremo conecta en V con el extremo placentario del cordón del gemelo sano.

CASO 2: Gestación en mujer de 23 años, primigesta con antecedentes familiares de gemelaridad. Traumatismo abdominal en el 5º mes de embarazo. Parto instrumentado a las 39 semanas. Cogemelo de 3270 gr., talla de 49 cm. y PC de 35 cm., sin malformaciones externas ni signos de insuficiencia cardíaca. Gemelo acardius de 560 gr., de forma ovoide. Evidencia radiológica de columna y costillas. No se pudo recuperar el cordón.

COMENTARIO: Queremos llamar la atención sobre esta rara malformación debida a anastomosis arterio-arteriales entre gemelos.

RASGOS DIFERENCIALES ENTRE ARTROGRIPOSIS DISTAL Y ARACNODACTILIA CONTRACTURAL A PROPOSITO DE DOS CASOS DE DIAGNOSTICO NEONATAL.

C. Carrascosa Romero, J.A. Hoyos Vázquez, R. Ruiz Cano, C. Goñi Orayen, A. Martínez Gutiérrez.

Servicio de Neonatología.
Hospital de Albacete (Albacete).

INTRODUCCION

La artrogriposis como signo predominante se reconoce en 150 síndromes que asocian diferentes anomalías congénitas. La evolución clínica en muchas ocasiones confirma el diagnóstico de sospecha inicial. A menudo en las secciones de Neonatología se plantean diagnósticos diferenciales de gran importancia, entre síndromes diferentes y de distinto pronóstico futuro. Desgraciadamente no en todos los casos el estudio cromosómico o las recientes técnicas de genética molecular permiten un diagnóstico certero.

CASOS CLINICOS

Presentamos dos recién nacidos con manos empuñadas con superposición de los dedos que nos hicieron plantear diagnóstico diferencial entre los síndromes de artrogriposis distal (caso 1) y Aracnodactilia contractural (caso 2).

DISCUSION

Las deformidades articulares de las manos fueron similares en ambos casos. Sin embargo, la mayor afectación de los pies en el caso 1 y los rasgos faciales típicos de Síndrome de Beals en el 2º paciente nos orientaron a un diagnóstico de presunción que posteriormente se confirmó con la evolución clínica. En ambos casos se describe una herencia autosómica dominante que se pudo confirmar en el caso de la Artrogriposis distal con otros miembros de la familia afectados en menor grado. Sin embargo la niña con Síndrome de Beals no tenía antecedentes familiares, aunque la evolución de los miembros y la cifoescoliosis progresiva fueron compatibles.

CONCLUSION

Dado que actualmente no se dispone de estudios genéticos que permitan un diagnóstico certero de estas enfermedades aportamos rasgos clínicos diferenciales entre ambos.

SINDROME DE BEALS-HECHT O ARACNODACTILIA CONTRACTURAL CONGENITA (ACC).

M.A. Beltrán Marqués¹, A. Sanchís Calvo¹, J. Ribes Iborra², M. Estívaliz Izquierdo¹, A. Escrivá Aparici¹.

¹Servicio de Pediatría; ²Servicio de Traumatología.
Hospital Dr. Peset (Valencia).

INTRODUCCION

En 1971 se describe un síndrome autosómico dominante con expresión variable y fenotipo marfanoide resultante de una enfermedad hereditaria del colágeno, caracterizado por miembros largos y delgados (dolicoostenomelia) con dedos largos (aracnodactilia), flexionados (camptodactilia) y desviación cubital, contracturas articulares múltiples que tienden a la mejoría gradualmente, cifoescoliosis, metatarso varo, orejas arrugadas con conchas escasamente definidas.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico diferencial debe hacerse en primer lugar con el síndrome de Marfan, entidad distinta a pesar de tener unos rasgos clínicos muy similares. El diagnóstico correcto tiene significado pronóstico, ya que las complicaciones oculares y cardiovasculares del síndrome de Marfan no ocurren en la aracnodactilia contractural congénita (ACC). Las deformidades articulares no suelen estar presentes al nacimiento en el síndrome de Marfan y la evolución temporal tiende hacia el empeoramiento y no hacia la mejoría como en la ACC. De ahí la importancia de la rehabilitación precoz para facilitar la resolución de las contracturas. Los estudios inmunohistoquímicos de la fibrina localizan el gen del síndrome de Marfan en el cromosoma 15, a nivel de 15q15-21; a nivel de 5q23-31 se encuentra el gen responsable de la ACC (importante para el diagnóstico prenatal).

CASO CLINICO

Presentamos el caso de un recién nacido (46,XY) de 37 semanas de edad gestacional, primer hijo de padres jóvenes consanguíneos. Embarazo y parto normal. En la **exploración clínica** al nacimiento destaca una dismorfia facial con puente nasal hundido y orejas displásicas con hélix enrollados; ensanchamiento metafisario de ambas muñecas y fémures con articulaciones contracturadas en flexión a nivel de muñecas, codos, caderas y rodillas y desviación cubital de las muñecas; dedos de las manos y pies largos, delgados y flexionados, siendo de igual longitud el 3º y 4º dedos de manos y pies; el pulgar tiene típica actitud de adducción y flexión. No presenta piel laxa pero sí depresiones dérmicas en cara lateral externa de ambas rodillas sin existencia de pterigium poplíteo. Pies metatarso varo. Radiográficamente se observan fémures cortos y anchos con deformidades de curvatura al igual que en cúbitos y radios. Salvo las alteraciones radiográficas, el resto de **exploraciones complementarias** realizadas han sido normales.

Evolución: En la exploración realizada al tercer mes de vida existe una mejoría evidente del arco de movimiento de las articulaciones, destacando un peso situado en el percentil 75, una talla en el percentil 97, y perímetro cefálico >p97, apreciándose radiográficamente una deformidad en curvatura dorso-lumbar con pinzamiento en D11-D12. En el duodécimo mes de vida la talla ya superaba el percentil 97. No han aparecido complicaciones cardiovasculares. Existió un retraso en el inicio de la marcha por la contractura de rodillas, siendo sometido posteriormente a osteotomías correctoras del varo y antecurvatum femoral y del varismo tibial mediante fijación externa.

ANOFTALMIA Y DEFECTOS CEREBRALES UNILATERALES CON ANOMALIA VASCULAR: HIPOTESIS PATOGENICA POR DISRUPCION VASCULAR

I. Arroyo Carrera¹, M.J. López Cuesta¹, M.J. García García¹, C.E. Cimadevilla Sánchez¹, A.R. Barrio Sacristán¹, V. Carretero Díaz¹, M. Roncero Maillo¹, J. Gil Juan².

¹Sección de Neonatología. Hospital San Pedro de Alcántara. (Cáceres).

²Clínica San Miguel (Badajoz).

La patogenia por disrupción de origen vascular está demostrada en diversas malformaciones congénitas, tanto en animales de experimentación como en humanos. Entre ellas se encuentran la porencefalia, hidranencefalia, gastrosquisis, atresia intestinal exceptuando la duodenal, defectos unilaterales transversales por reducción de miembros, anomalía de Poland y secuencia de Moebius.

Presentamos una paciente con anoftalmía unilateral y defectos cerebrales ipsilaterales que podrían ser secundarios a la anomalía vascular objetivada en la angiorresonancia.

CASO CLINICO

Mujer, producto de tercera gestación controlada de curso normal, no contacto conocido con fármacos o teratógenos, serología gestacional de infección connatal negativa, edad de los padres 24 años, no historia familiar. Parto espontáneo a las 37 semanas, hospitalario, eutócico. Apgar 1'=9; 5'=10. Peso 3270 gr. (P75-90). Talla 49 cm. (P75). PC 33,5 cm. (P50-75). Al nacimiento se observa anoftalmía derecha, no pudiéndose visualizar rudimento ocular a la exploración; resto del fenotipo craneofacial normal sin otros hallazgos de microsomía hemifacial; no otros hallazgos patológicos en la exploración física, excepto estenosis de la coana derecha.

RMN cerebral: globo ocular derecho atrófico con ausencia del techo orbitario y región clinoidal anterior, asimetría cerebral con hipoplasia del hemisferio derecho, agenesia parcial del cuerpo calloso, ausencia del septum pellucidum, quiste subaracnoideo anterior, leucomalacia periventricular frontal derecha y trastorno de la migración neuronal en forma de placas, ganglios basales y fosa posterior normales.

Angiorresonancia cerebral y de cuello: carótida interna derecha normal hasta la altura del agujero carotídeo, donde se visualiza un trayecto oblicuo hacia el lado opuesto, no existiendo continuidad con la cerebral media derecha; se observa vaso comunicante anómalo desde la arteria basilar a la cerebral media derecha; no se visualiza el trayecto A1 de la cerebral anterior derecha; vertebrales y sus ramas normales.

Cariotipo 46,XX. Fue intervenida a los 8 meses de edad para reconstrucción orbitaria derecha y extirpación del quiste subaracnoideo. La exploración neurológica a los 9 meses de vida es normal para su edad.

COMENTARIO

El hallazgo de la angiorresonancia en nuestra paciente sugiere que sus malformaciones unilaterales son secundarias a un accidente vascular intraútero que habría ocurrido en la arteria carótida interna derecha, aproximadamente a nivel del agujero carotídeo y proximal al nacimiento de la arteria oftálmica.

Este hecho apoya la hipótesis de que algunas malformaciones cerebrales unilaterales son de naturaleza disruptiva vascular. En estos casos las estructuras en formación cuya vascularización depende de ramas distales al defecto tendrán un desarrollo posterior variable dependiendo de la magnitud y duración del accidente vascular, originando fenotipos variables, que en nuestra paciente es el referido previamente.

ANOMALIA MALFORMATIVA MULTIPLE: QUEILOPALATOSQUISIS, ATRESIA ANORRECTAL, CRIPTORQUIDIA/HIPOSPADIAS.

J.L. Pérez Fernández¹, C. Fernández¹, A. Aguirre¹, A. Pérez Legorburu¹, G. Saitua¹, M. López Valverde², J. K. Arrate¹.

¹Unidad Neonatal-Servicio de Pediatría.

²Servicio de Ginecología y Obstetricia.

Hospital de Basurto (Bilbao).

Presentamos a un lactante de un mes de vida al que se le aprecia microcefalia con hipertelorismo. Pabellones auriculares pequeños y de implantación baja. Labio leporino y fisura palatina bilateral. Hipospadias, criptorquidia bilateral y atresia anal.

Entre las anomalías que se asocian con labio leporino y/o fisura palatina cabe destacar: La delección del brazo corto del cromosoma 4 (4p), la trisomía 13-15, el síndrome de Opitz, y holoprosencefalia. Sin embargo, no hemos encontrado en la literatura revisada una entidad superponible con nuestro caso.

CASO CLINICO

Antecedentes familiares y personales: Padres jóvenes y sanos, no consanguíneos. Segunda gestación. Un aborto espontáneo en el primer trimestre. Embarazo controlado, no medicado ni radiado, y sin antecedentes de contactos con sustancias tóxicas. Parto hospitalario, en la 39 semana, vaginal, cefálico, APGAR 6/9.

Exploración física: Peso: 3.255 gr. (P25). Talla: 49,5 cm. (P25-50). P.C.: 33 cm. (P3-10). Labio leporino bilateral, fisura palatina bilateral completa. Microcefalia con frente sesgada, fontanela anterior de 4x4 con suturas ensanchadas. Microftalmía, hipertelorismo y ausencia de cejas. Micrognatia. Pabellones auriculares pequeños y de implantación baja con conductos auditivos estrechos. Piel de la nuca redundante. Surco simiesco bilateral incompleto. Hipospadias, criptorquidia bilateral. Atresia anal. Se observa emisión de heces por uretra.

Exámenes complementarios: **Rx de tórax:** Cardiomegalia a expensas de las cavidades derechas. **Rx de abdomen:** Atresia anorrectal de unos 2,5 cm. **Ecografía renal:** Normal. **Ecocardiograma:** CIV subaórtica con hipertrofia de tabique interventricular de 7,5-8 mm. Hipertrofia auricular derecha. Con CIA. Implantación baja de la valva septal tricúspidea. **Cistografía:** Normal. No se visualiza fístula.

Ecografía craneal: Normal. **R.N.M. craneal:** No se aprecian anomalías en la línea media ni evidencia de encefalocele. Nervios ópticos y globos oculares normales. El patrón de mielinización se encuentra dentro de los límites de la normalidad. Labio leporino con hendidura en paladar y maxilar superior, con separación del mismo.

Cariotipo: 46,XY, normal.

Se practica colostomía de descarga, siendo su evolución favorable.

Construye en fístula

ANOMALIA DE DIGEORGE EN HIJO DE MADRE DIABETICA

J. Rosal Roig¹, B. Argilés Aparicio¹, A. Sorní Hubrecht¹, A. Hostalot Abàs¹, A. Villa Milla², J. Mercè Gratacós¹.

¹Servicio Pediatría. Hospital de Tortosa Verge de la Cinta (Tortosa).

²Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas.

INTRODUCCION

La anomalía de DiGeorge se caracteriza por metabolismo anormal del calcio y función inmunológica alterada, junto a rasgos faciales dismórficos a los que en ocasiones se asocian, entre otros, defectos cardíacos a nivel de la septación conotruncal.

Las anomalías citogenéticas, principalmente deleciones en el cromosoma 22 (22q-11), y los síndromes mendelianos son las causas más frecuentes, pero también se reconocen teratógenos como el alcohol, los retinoides y la diabetes materna. Su acción sobre la 3ª y 4ª bolsa faríngea provocaría la hipoplasia tímica y/o paratiroidea responsables de la sintomatología.

Presentamos un caso de S. de DiGeorge en un hijo de madre diabética.

CASO CLÍNICO

RN varón hijo de madre con DMID bien controlada. 2ª gestación que cursa sin patología intercurrente, no medicaciones, ni exposición a factores teratogénicos conocidos. Cesárea en la 34 semana por signos de sufrimiento fetal. Apgar 3-7-8.

Expl. física: Peso 2650 g. Talla 47 cm. PC 32 cm. Maduración somática 34 semanas. Fenotipo de hijo de madre diabética, facies dismórfica con hipertelorismo, micrognatia, microstomía, pabellones auriculares de implantación baja. Soplo cardíaco precordial 1/6. Criptorquidia izquierda. Reflejos primitivos presentes y simétricos, hipotonía moderada.

Evolución: Taquipnea transitoria que precisa oxigenoterapia durante 24 horas. Hipoglucemia corregida con perfusión glucosada. A las 48h presenta mioclonias con hipocalcemia de 6.9 mg/dl. Sospecha clínica y analítica de sepsis a los 10 días de vida, de nuevo hipocalcemia; recibe tratamiento antibiótico y reposición de calcio ev.

Expl. complementarias: Hemograma normal. Bioquímica: enzimas hepáticos y función renal normales. Hipocalcemia persistente. PTH 3.36pg/ml(n10-65). Inmunoglobulinas 5.8 gr/dl, IgG 127 mg/dl, IgA 25 mg/dl, IgM 24 mg/dl. Poblaciones linfocitarias : LT 30%, LB 31%, cociente T4 T8 normal. Cariotipo convencional normal. Ecografía transfontanelar: normal. Rx y ecografía torácica: ausencia de timo. Ecocardiografía: miocardiopatía hipertrófica concéntrica.

Ante la sospecha de S. de DiGeorge: Hipocalcemia secundaria a hipoparatiroidismo, inmunodeficiencia celular parcial con hipoplasia tímica y fenotipo especial; se solicita estudio genético mediante técnicas de hibridación in situ en región CATCH-22. El estudio efectuado en el ECEMC evidencia microdelección región CATCH-22 46,XY. ish del (22) (q11.2q11.2) (D22S75-).

Evolución: En su domicilio desde el segundo mes de vida, presenta bronquiolitis leve por VRS y gastroenteritis por rotavirus sin complicaciones. Reacción febril prolongada tras la administración de vacuna triple vírica. A los 2 años de vida presenta buen desarrollo pondoestatural, y leve retraso psicomotriz centrado principalmente en el área del lenguaje.

COMENTARIO

La expresividad fenotípica y clínica de la anomalía de DiGeorge es muy variable; la sospecha diagnóstica se basará tanto en la clínica como en el fenotipo.

La teratogenicidad de la diabetes es conocida pero muy poco la posibilidad de su acción etiológica en la Anomalia de DiGeorge.

Creemos muy importante el estudio genético de la región CATCH-22 mediante técnicas moleculares, positivo en el 20% de los casos, que nos permitirá asesorar a los padres en el riesgo de recurrencia.

EXTROFIA VESICAL. A PROPOSITO DE UN CASO.

S. Ansó Oliván, G. Iglesias Escalera, J.M. Gutierrez Dueñas, E. Sastre Huerta, B. Alonso Alvarez, P. Aparicio Lozano.

Sección de Neonatología.

Hospital General Yagüe (Burgos).

INTRODUCCION

La extrofia vesical es parte de un espectro de anomalías que afectan al tracto genitourinario, sistema musculoesquelético y algunas veces al tracto intestinal. La extrofia vesical ha sido relacionada la mayoría de las veces con defectos de la pared abdominal, de la vejiga, genitales, huesos pélvicos, recto y ano.

La incidencia de la extrofia vesical ha sido estimada entre 1:10.000-50.000 recién nacidos vivos (Rickham, Lattimer y Smith). La incidencia en el Clearinghouse es de 3,3:100.000 recién nacidos vivos según Lancaster. La incidencia según sexos ha sido estimada en 5:1 y 6:1 varones respecto a mujeres, según Ives y cols. y Lancaster. El riesgo de recurrencia de la extrofia vesical se estima en 1:100.

La etiología de este complejo malformativo ha sido atribuida a un fallo de la membrana cloacal por falta del desarrollo mesodérmico (Muecke). La membrana cloacal es bilaminar y se halla situada en la zona caudal del disco germinal que ocupa la región infraumbilical de la pared abdominal. Esta anomalía se produce cuando el mesodermo es incapaz de invadir la extensión cefálica de la membrana cloacal; la intensidad de la falta de aproximación de ambas estructuras determina el grado de la misma; estas alteraciones ocurren antes de la 6ª-7ª semanas de la vida embrionaria, ya que para entonces, los genitales, vías urinarias y recto van a quedar normalmente diferenciados gracias a la interposición del mesodermo infraumbilical.

El tratamiento de esta anomalía es quirúrgico, y debe realizarse actualmente en las primeras 24-48 horas de vida, con reconstrucción de las estructuras afectadas.

CASO CLINICO

Presentamos el caso de una recién nacida, que ingresa en nuestra Unidad procedente de otro centro hospitalario. Se trata de una recién nacida a término, segunda hija de padres sanos, no consanguíneos, sin antecedentes familiares de interés. Madre alérgica al polen y polvo, en tratamiento esporádico con Budesonida y Salbutamol inhalados. Embarazo que cursó con normalidad, sin exposición a teratógenos ambientales conocidos. Amniocentesis diagnóstica en la 16 semana de gestación con cariotipo normal: 46,XX. Parto vaginal, eutócico. Peso adecuado a la edad gestacional: 2.900 g.

A la exploración clínica presenta malformación de pared abdominal infraumbilical, en la que se detecta vejiga evertida expuesta, con mucosa de aspecto normal, orificios ureterales en región lateral. Implantación baja del cordón umbilical. Uretra epispádica. Genitales: femeninos, separación de labios mayores y menores, hemiclítoris en cada lado. Orificio vaginal normal. Ano desplazado anteriormente. Separación de pubis. Resto de exploración clínica normal.

Intervención precoz

↑ Prevalencia

ECM = 0,28 / 1000

Madre 36 a

*veranea en Járca
→ TDAlet*

QUISTES DE OVARIO NEONATALES.

A. Martínez, G. Miranda, A. Iturrioz, A. Rey Otero, V. Collado, L. Paisán.

Servicio de Neonatología.

Hospital Ntra. Sra. de Aránzazu (San Sebastián).

9 ~ 9/1000 — 1 10/1000

Presentamos 9 casos de quiste de ovario neonatal recogidos en el periodo comprendido entre 1982-1998 y en los que se practicó seguimiento ecográfico.

Analizamos los siguientes parámetros:

- 1. Localización: 3 Derechos (33,3%), 4 Izquierdos (44,4%) y 2 Bilaterales (22,2%).
- 2. Tamaño: 5 (55,6%) medían más de 5 cm., y 4 (44,4%) estaban por debajo de ese tamaño.
- 3. Diagnóstico: Por ecografía prenatal (6 casos - 66,7%) o bien por palpación abdominal a la exploración rutinaria del RN (3 casos - 33,3%).
- 4. Intervención: Punción (3 casos - 33,3%), Exéresis (5 casos - 55,6%) y un caso que se puncionó y posteriormente fue resecado (11,1%).
- 5. Complicaciones: 6 de los 9 casos (66,7%) se torsionaron.
- 6. Anatomía patológica: Adenofibroma ovárico (1), infarto hemorrágico (5) y citología negativa para células malignas en los que se puncionaron.
- 7. Evolución: Favorable en todos los resecados. En uno de los puncionados la ecografía no se normalizó hasta los 4 años.

CONCLUSIONES

La totalidad de los quistes de pequeño tamaño (<5 cm.) van a desaparecer a lo largo del primer año de vida, una vez que ceda la estimulación hormonal materna.

En la actualidad, la tendencia terapéutica es hacia una actitud conservadora en aquellos quistes de menos de 5 cm. de diámetro y que cursan de forma asintomática, planteando para ellos un seguimiento ecográfico seriado. Cuando estos quistes aumentan de tamaño o bien no se resuelven en los 6 primeros meses puede practicarse una aspiración del contenido de los mismos con control ecográfico de la evolución; en caso de recidiva pueden intentarse aspiraciones repetidas o bien quistectomías.

Los quistes de más de 5 cm. de diámetro presentan un alto riesgo de complicaciones (torsión, hemorragia, rotura). La actitud ante ellos es inicialmente la aspiración de su contenido con seguimiento ecográfico, pudiendo más adelante requerir quistectomías. Estos quistes muestran también una tendencia a la disminución progresiva de tamaño aun cuando no se intervengan.

La actitud a tomar en un quiste diagnosticado prenatalmente será conservadora (seguimiento ecográfico) salvo que exista evidencia de compresión torácica, en cuyo caso parece de elección realizar una aspiración intrauterina del quiste; en caso de recidiva del mismo pueden intentarse aspiraciones repetidas e incluso quistectomías.