

pensar-lo afectivament quan faci les deposicions al lavabo, però és imprescindible donar-li una atenció individualitzada, almenys durant una estona cada dia, no relacionada amb la defecació. Jugar sol amb ell o fer activitats agradables que el facin veure que "els pares encara l'estimen" i que per captar l'atenció d'ells no cal recórrer a "utilitzar" el control d'esfínters. El que no podem fer és que l'encopresi en si es converteixi en una font d'atenció o de compensació afectiva, com suggereix la resposta E –que és la incorrecta–, ja que d'aquesta manera estem reforçant el fet de la utilització del control d'esfínters per part del nen per requerir la nostra atenció.

Bibliografia suggerida:

- Schmitt BD. Encopresis. *Contemp Pediatr* (ed esp), 1992; 2: 335-336.

91. Els pacients amb neurofibromatosi tipus 1 poden presentar una major incidència de tumors del SNC. El medul·loblastoma no s'associa a aquesta malaltia. L'astrocitoma i meningioma poden observar-se però són molt infreqüents. El schwannoma pot presentar-se en el SNC o en una altra localització. La freqüència d'aquests tumors és considerablement inferior al glioma de vies òptiques, que són característics d'aquesta entitat i poden presentar-se en el 15% dels pacients. Un glioma de vies òptiques, en presència de taques de café amb llet permet establir el diagnòstic de neurofibromatosi tipus 1. La detecció d'aquests gliomes en fase presintomàtica pot prevenir les alteracions visuals associades.

Bibliografia suggerida:

- Riccardi VM. The phakomatoses and other neurocutaneous syndromes. A: Oski FA et al. eds. *Principles and Practice of Pediatrics*, 2ª edició. Philadelphia, JB Lippincot Co. 1994; 2128-2133.

92. L'exploració oftalmològica i específicament l'exploració amb làmpada d'esclatxa és útil per detectar els nòduls de Lisch, hamartomes coroïdals i signes indirectes d'un glioma de vies òptiques. La radiografia de crani és útil per detectar signes de diplàsia de l'ala de l'esfenoide que és una malformació cranial associada a aquesta malaltia. La radiografia de columna vertebral és útil per detectar la presència de displàcies vertebrals i escoliosi. L'ecocardiografia no té especial indicació ja que la neurofibromatosi no cursa amb alteracions cardíaques rellevants. La tensió arterial s'ha de registrar sistemàticament per detectar una hipertensió secundària a alteracions renovasculares o a un feocromocitoma.

Bibliografia suggerida:

- Riccardi VM. The phakomatoses and other neurocutaneous syndromes. A: Oski FA et al. eds. *Principles and Practice of Pediatrics*, 2ª edició. Philadelphia, JB Lippincot Co. 1994; 2128-2133.

93. L'episodi correspon a una convulsió febril. La seva prevalença és d'un 3-4%, però augmenta tres o quatre vegades si hi ha antecedents de convulsions febrils en familiars de primer grau (pares o germans). Encara que normalment apareixen en les primeres 12 hores de la malaltia, ocasionalment, com en aquest cas, és la primera evidència del quadre infecciós que s'acabarà de manifestar poc després. Un nen que ha presentat convulsions febrils té un risc més gran de patir una epilèpsia, però és molt discutible que aquest risc sigui secundari a les pròpies convulsions febrils. Els principals factors de risc que s'associen amb una posterior evolució cap a una epilèpsia són: una primera convulsió febril complexa (focal i/o de més de 15 minuts de durada i/o si repeteix en les 24 hores següents) i un estat neurològic anormal abans de la primera convulsió. Les indicacions per iniciar un tractament profilàctic varien segons els autors d'una manera evident. Malgrat això, en aquest cas, en el qual no hi ha antecedents familiars, és una convulsió simple (generalitzada, de menys de 15 minuts de durada i que no va repetir en les 24 hores següents), té més d'un any d'edat i el desenvolupament neurològic és normal, els efectes secundaris de la medicació superen àmpliament els possibles beneficis i no està indicat iniciar tracta-

ment. A més, només el 25-30% repeteixen un episodi de convulsió febril. La pràctica d'un EEG després d'una convulsió febril és de poca utilitat en el pronòstic de l'evolució d'un nen que ha sofert un únic episodi, ja que no diferencia entre el primer episodi febril i el començament d'una epilèpsia. La resposta C és errònia i per tant la d'elecció.

Bibliografia suggerida:

- Rosman P. Cómo tratar las convulsiones febriles. *Contemp Pediatr*, 1992; 2: 304-312.
- Freeman JM, Vining EPG. Decisiones ante niños con convulsiones febriles. *Pediatr in Rev*, 1992; 13: 277-283.

94. L'ús generalitzat de l'ecografia durant la gestació i la fiabilitat i innocuïtat d'aquesta tècnica han canviat el coneixement de la patologia tumoral i quàntica abdominal. Avui en dia és freqüent trobar prenatalment masses o quists abdominals. Generalment l'ecografia és molt útil en la seva localització i freqüentment (55%) tenen un origen renal. En el nostre cas els ronçons tenen una morfologia normal i el fet que sigui mòbil i quàntic en un fetus femella ens ha de fer pensar en el seu origen ovàric. Des de la generalització de l'ecografia cada vegada es troben amb més freqüència aquests quists ovàrics, la mobilitat dels quals, afavorida a vegades per un llarg pedicle, dificulta la seva localització.

Bibliografia suggerida:

- Schwartz MZ, Shaul DB. Masas abdominales en el recién nacido. *Pediatr in Rev*, 1990; 11: 172-179.
- Díez García R, Prieto Díez M, Molina Hernando E, Estelles Valls MC, Aguilar Tremoya F. Quistes ovàrics neonatales de origen no tumoral. *Acta Pediatr Esp*, 1994; 52: 496-498.

95. El bon estat del nadó amb un augment de pes correcte i una exploració física d'altra banda normal continuen donant suport al diagnòstic de quist d'ovari. La icterícia presenta uns valors dintre de la normalitat pels dies de vida i és de predomini indirecte, mentre que en un quist de colèdoc l'augment de la bilirubina és conjugada i es manifesta més tardanament, entre les 3 i les 6 setmanes de vida. Les GOT i les GPT presenten valors normals per a un nadó. Avui en dia s'ha vist que la majoria de quists ovàrics neonatals són d'origen funcional i que amb el temps solen involucionar espontàniament. Això, afegit al fet que la incidència de tumoracions malignes és quasi menyspreable en el període neonatal, fa que s'aconselli una actitud conservadora amb controls ecogràfics periòdics. La cirurgia està restringida a tumoracions quistoses de creixement molt important i amb possibles complicacions de tipus mecànic (torsió d'ovari), o bé si després del seguiment no regressen espontàniament.

Bibliografia suggerida:

- Zacharion Z, Roth H, Boss R, Tröger J, Heidelberg RD. Three years' experience with large ovarian cysts diagnosed in utero. *J Pediatr Surg* 1989; 24: 478-482.
- Debeugny P, Huillet P, Cussac L, et al. Le traitement non opératoire systematique des kystes de l'ovarie du nouveau-né. *Chir Pediatr* 1989; 30: 30-6.
- Guillén E, Vera M, Peñalver FJ, Ruiz JI. Quistes de ovario: revisión y casuística. *Rev Esp Pediatr* 1992; 48: 37-9.
- Matute JA, Gómez A, Novillo A, et al. Tratamiento conservador de los quistes ovàrics neonatales. *An Esp Pediatr* 1990; 33: 549-553.

96. No es pot donar per fet que aquest nadó no tingui una síndrome de Down. El 94% de casos són deguts a una trisomia completa del cromosoma 21, que es diagnostica mitjançant el cariotip. Però hi ha un 3.3% de casos deguts a una translocació i un 2.4% a un mosaicisme que moltes vegades no es poden diagnosticar mitjançant el cariotip. No hi ha cap raó per continuar repetint el cariotip si ja n'hem fet dos i són normals. Tampoc no cal fer el cariotip als avis del nadó perquè no servirà per fer el diagnòstic. Ja hem fet el cariotip als pares i també són normals. L'ecocardiograma ens serviria per saber si en un nadó amb Down té una cardiopatia, però no per fer el diagnòstic de la síndrome de Down. La resposta

correcta és demanar un estudi FISH al nadó. El FISH es basa en la utilització de sondes de DNA conegudes, marcaes amb substàncies no radioactives. La tècnica permet l'anàlisi directa sobre el DNA a partir de diferents cèl·lules (sang perifèrica o d'altres teixits). Permet identificar la presència de tot material genètic pertanyent a un determinat cromosoma, tant si es presenta en forma de cromosoma complet o de fragments cromosòmics translocats. Els resultats es poden obtenir en 24-48 hores i el cost és més elevat que l'estudi citogenètic. Es tracta d'una tècnica complementària i que no es pot considerar de moment com una alternativa a la citogenètica. En aquest cas l'estudi FISH va permetre detectar una trisomia 21q parcial: va presentar tres senyals del cromosoma 21 en totes les metafases, dos als braços llargs (q) dels dos cromosomes 21 i una al braç llarg (q) d'un dels cromosomes 13.

Bibliografia suggerida:

- Seres Santamaría A. Síndrome de Down: noves tècniques diagnòstiques (Hibridació "in situ"). Síndrome de Down 1994; 23: 3-5.

97. Quan un nadó treu bromera per la boca cal descartar urgentment una atrèsia d'esòfag. Si a més a més té l'antecedent d'hidramni (molt freqüent en les malformacions del tub digestiu) i presenta una crisi de cianosi en donar-li el primer aliment, el grau de sospita és altíssim. És important fer el diagnòstic al més aviat possible, per evitar el pas de líquid gàstric al pulmó a través de la fístula traqueoesofàgica que presenten el 85-90% de casos. Malgrat l'existència de l'atrèsia d'esòfag, la presència d'aire a l'estómac no la descarta, perquè pot arribar a través de la fístula. El diagnòstic es farà intentant passar un catèter per la boca fins a l'estómac. Si passa no hi ha artèria d'esòfag. En cas de dubte (el catèter es pot enrotllar) es pot fer una radiografia de tòrax per veure on és el catèter. A més a més es pot injectar aire a través del catèter per veure millor el fons de sac. En últim cas administrariem 1 ml o menys d'un contrast hidrosoluble al fons de sac que trauríem immediatament una vegada confirmat el diagnòstic. De totes maneres el diagnòstic s'hauria de fer a la sala de parts introduint un catèter fins a l'estómac, o prenatalment visualitzant el fons de sac per ecografia. Alguna cardiopatia congènita es pot manifestar amb una crisi de cianosi. Però no hi ha bromera per la boca i tampoc no existeix l'antecedent d'hidramni. Actualment, la majoria de cardiopaties congènites es diagnostiquen prenatalment per ecografia. En una aspiració meconial, poden haver-hi antecedents d'embaràs prolongat, part distòcic, sofriment fetal o líquid amniòtic meconial. I, a més, es manifesta amb signes de destret respiratori. En una hemorràgia intracranial, hi hauria antecedents de part traumàtic, és més freqüent en els prematurs, i presentaria a més a més simptomatologia neurològica: irritabilitat, hipotonia muscular, hiperreflexia, mioclònies, convulsions, etc. En el cas de tractar-se d'una poliglobúlia, el nadó estaria pletòric i hauríem fet la determinació d'un hematòcrit i una hemoglobina que ens donaria el diagnòstic. A més no té per què treure bromera per la boca. Resumint: en un nadó que a les poques hores de vida treu bromera per la boca s'ha de descartar com més aviat millor una artèria d'esòfag. Amb més raó, si a més té una crisi de cianosi quan comença a alimentar-se.

Bibliografia suggerida:

- Ross AJ, III. Obstrucció intestinal en el neonato. *Pediatr in Rev* 1994; 15: 350-358.
 - Robertson NRC. *Textbook of Neonatology*. 2ª Ed. New York, Churchill Livingstone Ed. 1992.
 - Gutiérrez-Larraya F, Galindo A, Olaizola I. Consideraciones al diagnóstico prenatal de las cardiopatías congénitas. *An Esp Pediatr* 1995; 42: 163-5.

98. El fet que la mare tingui l'Rh negatiu i una prova de Coombs indirecta positiva vol dir que té una sensibilització Rh, o sigui que té anticossos antiRh. Possiblement s'ha sensibilitzat en un embaràs anterior. El fetus tindria problemes d'hemòlisi si fos Rh positiu. Però en els resultats de la sang de cordó ens assa-

bentem que el nadó és Rh negatiu, o sigui que en aquest cas no tindrà cap problema d'icterícia per culpa de la sensibilització Rh de la mare. Per tant, no cal demanar la prova de Coombs directa, que serà negativa, no cal fer cap control exprés de la icterícia ni control de la bilirubina. Tampoc no cal donar gammaglobulina antiD a la mare, perquè ja està sensibilitzada i a més a més el nadó és Rh negatiu. O sigui, que no cal fer res.

99. Un nadó de 3 dies, que ha iniciat la icterícia al segon dia de vida, amb una bilirubina total de 16 mg/dL, sense incompatibilitat sanguínia, que és a terme, que és alimentat amb lactància materna i no presenta cap més patologia, no és un cas greu. Es podria donar d'alta i veure'l a l'endemà. Però amb 3 dies de vida la bilirubina podria pujar molt més i és més prudent no donar-lo d'alta. Amb una xifra de 16 mg/dL no està justificat substituir la lactància materna per lactància artificial, malgrat que només sigui per dos dies, perquè hi hauria el risc d'acabar amb la lactància materna. Es podria continuar amb lactància materna i aplicar fototeràpia, però per la xifra de bilirubina això no està justificat. Durant anys, s'ha abusat molt de la fototeràpia. Actualment, en un nadó a terme, sense patologia, no està justificada la fototeràpia quan la bilirubina és inferior a 17 mg/dL. O sigui, que la conducta més correcta seria continuar amb lactància materna i demanar un control de bilirubinèmia per a l'endemà.

Bibliografia suggerida:

- Newman TB, Maisels MJ. Evaluación y tratamiento de la ictericia en el recién nacido a término: un enfoque menos agresivo y más comedido. *Pediatrics* (ed esp) 1992; 33: 242-252.
 - Provisional Committee on Quality Improvement and Subcommittee on Hyperbilirubinemia. Tratamiento de la hiperbilirrubinemia en el recién nacido a término sano. *Pediatrics* (ed esp) 1994; 38: 246-254.
 - Dodd KL. Ictericia neonatal: un trato más suave. *MTA-Pediatria* 1993; 14: 663-672.

100. Suspenent la lactància materna i sense fer cap més tractament podria disminuir la bilirubinèmia. Tractar-lo amb fototeràpia convencional, suspenent o no la lactància materna, també seria eficaç. Però el tractament més efectiu és suspendre la lactància materna i aplicar fototeràpia convencional i amb fibra òptica, que permet que la llum actuï per tota la superfície del nadó i la bilirubina disminueixi més de pressa. El tractament amb fenobarbital com a inductor hepàtic està pràcticament abandonat per tractar la icterícia normal, i només té unes indicacions molt concretes (per exemple la malaltia de Crigler Najjar Tipus II).

Bibliografia suggerida:

- Martínez JC, Maisels MJ, Otheguy L, et al. Hiperbilirrubinemia en el recién nacido alimentado con leche materna: un ensayo controlado de cuatro intervenciones. *Pediatrics* (ed esp) 1993; 35: 97-100.
 - Provisional Committee on Quality Improvement and Subcommittee on Hyperbilirubinemia. Tratamiento de la hiperbilirrubinemia en el recién nacido a término sano. *Pediatrics* (ed esp) 1994; 38: 246-56.

101. Es tracta d'una isoimmunització Rh (mare Rh negatiu, fill Rh positiu i Coombs directa +) amb una xifra de bilirubina molt elevada. Malgrat la tendència a disminuir l'agressivitat en el tractament de la icterícia neonatal, quan existeix hemòlisi (incompatibilitat de Grup o Rh) és indicada l'exanguinotransfusió quan la bilirubina indirecta arriba a 20 mg% durant la primera setmana de vida (1).

Bibliografia suggerida:

- Robertson NRC. *Textbook of Neonatology* 2ª ed. New York, Churchill Livingstone, 1992.

102. A) Per ésser la vacuna una suspensió de cèl·lules inactivades i no d'un germen atenuat, no tindrà possibilitat d'induir la malaltia en immunodeprimits, entre ells els afectats de SIDA. B) En lactants amb antecedents de convulsions febrils s'adoptaran les mesures habituals per prevenir-les, però no