

129. Resposta: D

La pràctica rutinària d'ecografies de control a gairebé totes les gestants ha mostrat que la troballa de la dilatació de les vies urinàries és més freqüent del que es pensava. Afortunadament aquest fet, en la major part dels casos, correspon a moderades èctasis de la pelvis renal en les quals l'única actitud que cal prendre és expectant, ja que se solucionen de forma espontània en els primers mesos de la vida de l'infant. És interessant de recordar que el nounat presenta de forma fisiològica una moderada dilatació de la pelvis renal fins al quart o cinquè dia de vida, i que és per això que fins passats aquests primers dies no és recomanable practicar la primera ecografia al nadó, ja que les imatges que obtindrem no es corresponen amb el grau de patologia existent. El més indicat és, doncs, practicar com a primer estudi una ecografia que posposarem fins als voltants dels cinquè dia de vida. L'excepció a tot això és el fet que l'ecografia obstètrica sigui sospitosa de l'existència d'unes vàlvules d'uretra posterior; en aquest cas el diagnòstic i el tractament s'hauran de fer al més aviat possible.

Bibliografia suggerida:

- García Chapulle. Evolución postnatal de las ectasias pélvicas renales no obstructivas detectadas por ecografía intrauterina. Rev. Esp. Pediatr. 1995; 51: 545-548.
- Blachar et al. Clinical outcome and follow-up of prenatal hydronephrosis. Pediatr Nephrol. 1994; 8: 30-35.

130. Resposta: C

Dels exposats, l'únic criteri cert per retardar la vacunació sistemàtica d'un nen és el fet que no existeixi una malaltia febril aguda en el moment de procedir a la vacunació (resposta C). El fet d'haver pres corticoides a dosis habituals (< 2 mg/kg/dia) no contraindica la seva administració, ja que es considera que aquestes dosis no tenen efectes immunosupressors. L'administració d'antibiòtic tampoc no és una causa que faci posposar l'administració de la dosi vacunal. Ni l'exposició recent a una malaltia infecciosa ni el fet de patir una reacció vacunal moderada en la darrera administració són causa suficient per posposar-ho. La reacció vacunal que justifiqui prendre alguna mesura és aquella que es presenta de forma important, bàsicament quadres febrils seriosos amb temperatures axil-lars per damunt dels 40°C en les 48 hores després de la vacunació i situació de col·lapse, xoc, convulsions o quadre d'encefalopatia fins set dies després de l'última vacuna.

Bibliografia suggerida:

- Comité Asesor de Vacunas. Manual de Vacunas en Pediatría. 1a ed. 1996; Asociación Española de Pediatría p. 40.

131. Resposta: C

En els països més desenvolupats la incidència d'hepatitis A és inferior a 20 casos/100.000 habitants i la seropositivitat en més grans de 45 anys és del 15-17%. Els anticossos antiVHA tipus IgM apareixen amb els primers símptomes i van disminuint fins a desaparèixer cap als 6 mesos. Els anticossos tipus IgG apareixen des de l'inici de la malaltia i es mantenen indefinidament. Abans dels 40 anys la mortalitat és rara en situacions d'endemicitat moderada o baixa.

Bibliografia suggerida:

- Public health control of hepatitis A: Memorandum from a WHO meeting. Bulletin of the World Health Organization, 1995; 73 (1): 15-20.
- Bruguera M, Vidal J, Rodés J. Factores de riesgo en la hepatitis A de los adultos. J Gastroenterol Hepatol, 1992; 15,3: 129-132.

132. Resposta: C

Crida l'atenció l'evolució normal de la pacient durant les dues primeres setmanes. La imatge radiològica i l'ECG no apun-

ten cap a una cardiopatia. La infecció per VRS es presentaria més com un problema de bronquiolitis; a més, no és típica en aquestes edats. La pneumopatia per micoplasma es presenta en edats més tardanes. La tos ferina se sol presentar en l'adult de forma molt atípica. El procés descrit en la mare podria correspondre a aquesta etiologia, i les crisis de cianosi i emesi, així com la hipotonia i les fases apneiques després d'elles apunta cap a aquest diagnòstic. L'anàlítica més apropiada per al diagnòstic de la tos ferina en aquesta fase clínica és el cultiu faringi i el test de fluorescència directe per a la bordetella.

Bibliografia suggerida:

- Feigin, Cherry. Pediatric Infectious Diseases. 1995. Saunders, Nova York.

133. Resposta: D

L'estasi papil·lar no presenta trastorns funcionals en les seves primeres fases. La histèria acostuma a veure's en nens grans i acompanyada de simptomatologia psiquiàtica. El tumor no és d'instauració tan ràpida. Per pensar en una encefalitis, no hi ha alteracions neurològiques i la consciència no està alterada. La neuritis òptica és el diagnòstic més probable i en el nen acostuma a presentar-se de forma simètrica. A més, la pèrdua de la visió es produeix en hores o dies, i pot arribar quasi a la ceguesa total. Dins la gamma d'exploracions per fer el diagnòstic, la menys necessària és la TAC (sempre que disposem de RNM). Cal tenir en compte que la neuritis òptica pot ser el primer episodi d'una esclerosi múltiple, tot i que en aquests casos sol ser unilateral. Les dades de la RNM i la PL ens orientaran cap al diagnòstic. Si tenim en compte que l'estudi per la imatge es destina fonamentalment a detectar la desmielinització (diagnòstic d'una esclerosi múltiple, especialment si estan en les zones periventriculars), la informació donada per la RNM és indubtablement molt més gran que la proporcionada per la TAC. Els potencials evocats ajuden a descartar formes histèriques. L'EEG ens informa sobre anomalies encefalomielítiques que poden anar acompanyades de neuritis òptica. En la neuritis òptica la PL detecta sovint pleocitosi i increment d'IgG de tipus oligoclonal.

Bibliografia suggerida:

- Aicardi J. Disease of the nervous system in childhood. 1992. Mac Keith Press. Londres.

134. Resposta: C

Les causes d'una poliúria podrien correspondre a algun dels processos anteriors, però cal remarcar que té un retard del creixement intrauterí, i un estat general i una vitalitat bons. El més freqüent dins els processos esmentats i amb les característiques anteriors seria una diabetis mellitus amb glucosúria causant de la poliúria osmòtica. Per tant, és prioritària la determinació de la glucosúria. Aquesta diabetis mellitus és transitòria, però pot durar setmanes i de vegades necessita petites dosis d'insulina (0.05 U x kg) i monitorització extrema de la glicèmia a causa de la gran sensibilitat enfront d'ella. Altres causes o hiperglucèmies secundàries són degudes a lesions del SNC, infeccions generalitzades o l'administració de teofil·lina, cafeïna. Si la determinació de la glucosa i l'acetona fos normal, hauríem d'efectuar el diagnòstic diferencial amb les altres entitats esmentades.

Bibliografia suggerida:

- Argente J i col.: Endocrinología pediátrica y de la adolescencia. 1995. Edimsa. Madrid.

135. Resposta: E

El que ens crida més l'atenció és l'existència d'una hipercalcèmia i una fosforèmia baixa, la qual cosa correspon a una

secreció exagerada d'hormona paratiroidal (HPT). La causa tant podria ser un hiperparatiroidisme per hiperplàsia o adenoma, una intoxicació per vit D, o un tumor secretor d'hormona paratiroidal ectòpica. L'existència del nòdul apunta cap a aquest sentit, sent els rabdomiosarcomes un dels tumors que, més sovint, són capaços de produir aquesta hormona. Hem de fer una biòpsia per corroborar aquesta possibilitat, a part de tractar la hipercalcèmia de forma urgent (hidratació, etidronat). La xifra límit de creatinina és deguda a la pèrdua de líquids a causa dels vòmits.

Bibliografia suggerida:

- Pizzo PA, Poplack DG. Principles and practice of pediatric oncology. 1997. Lippincott Raven. Filadèlfia.

136. Resposta: C

L'encefalitis queda descartada en aquest cas atesos els antecedents neuropsiquiàtrics del pacient, la presència de probable insuficiència adrenal, i la presència de desmielinització a la TAC cranial. Les alteracions neurològiques de la insuficiència adrenal estan sempre relacionades amb l'episodi de descompensació metabòlica aguda, i mai no van acompanyades de desmielinització. L'ALD (resposta correcta) es caracteritza per una desmielinització progressiva i insuficiència adrenal atribuïbles a l'acumul anormal d'àcids grassos de cadena molt llarga C26:C22 a la substància blanca neural, glàndules adrenals i plasma, secundari a un defecte de la betaoxidació peroxisomal; el diagnòstic es confirma amb la detecció de nivells plasmàtics de C26:C22 elevats. La combinació de regressió en el neurodesenvolupament i la insuficiència adrenal ha d'alertar el clínic i fer pensar en aquesta malaltia. El dèficit familiar de glucocorticoides és el resultat d'una manca de resposta adrenal a l'ACTH per una mutació en els receptors. La hiponatrèmia recolza la presència d'un dèficit d'aldosterona afegit, el qual no es compatible amb el diagnòstic que ens ocupa. La leucodistrofia metacromàtica és deguda a un dèficit d'arilsulfatasa A i provoca el dipòsit intraliposomal de sulfàtids, especialment a la substància blanca. La clínica de la forma juvenil és exclusivament neurològica amb presència d'atàxia, alteracions emocionals, demència, atròfia òptica, etc. i no va acompanyada d'alteracions adrenals.

Bibliografia suggerida:

- Scriber CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D. The metabolic and molecular basis of inherited diseases. 1995. Mc Graw Hill. N. York.

137. Resposta: D

El dèficit de 21-hidroxilasa dóna lloc a augment d'andrògens suprarenals i no pas a disminució, com en el cas present. Llevat d'aquesta circumstància i de l'existència de genitals externs femenins, tota la resta seria compatible amb el diagnòstic. La insensibilitat completa als andrògens és una causa de pseudohermafroditisme masculí, però no és causa de pèrdua salina ni insuficiència adrenal. L'aplàsia de cèl·lules de Leidig també és causa de pseudohermafroditisme masculí, però no dóna lloc a insuficiència adrenal. L'elecció correcta és la resposta D. La hiperplàsia adrenal lipoide congènita és una de les formes més rares d'hiperplàsia adrenal, i en la forma completa es produeix un quadre de feminització de genitals externs en els nens, acompanyada d'hiperplàsia suprarenal que afecta les tres vies hormonals adrenals en la seva totalitat (esteroides sexuals, glucocorticoides i mineralcorticoides). El pronòstic és molt dolent en els formes completes. El dèficit de 3-beta-ol-deshidrogenasa no seria compatible amb el quadre descrit perquè és motiu d'augment d'alguns andrògens suprarenals com són la DHEA i DHEA-S.

Bibliografia suggerida:

- Kappy M, Blizzard H, Migeon C. The diagnosis and treatment of endocrine disorders in childhood and adolescence. 1994. Charles C Thomas Publishers.

138. Resposta: B

El dèficit de 17-alfa-hidroxilasa no va acompanyat d'alteracions oftalmològiques. La displàsia septoòptica és el diagnòstic correcte i es caracteritza per hipoplàsia del nervi òptic, agnèsia del septum pellucidum i dèficit d'hormona de creixement acompanyat d'altres dèficits d'hormones hipofisàries (gonadotrofines i ACTH entre d'altres). L'adrenoleucodistrofia es caracteritza per convulsions, pigmentació retiniana amb atròfia òptica, dèficit auditiu, incoordinació psicomotora i insuficiència adrenal. La síndrome de Kallman es caracteritza per hipogonadisme hipogonadotròfic acompanyat d'anòsmia o hipòsmia, i de forma ocasional, va acompanyada de defectes de la línia mitja com llavi leporí i fissura palatina; no és infreqüent la criptorquídia. Mai no s'afegeixen alteracions oculars. La síndrome de Laurence-Moon-Biedl va acompanyada de distrofia retiniana, retard mental, hipogenitalisme, polidactília.

Bibliografia suggerida:

- Kappi M, Blizzard H, Migeon C. The diagnosis and treatment of endocrine disorders in childhood and adolescence. 1994. Charles C Thomas Publishers.

139. Resposta: D

Clínicament podríem pensar en una insensibilitat completa a andrògens, però en aquest diagnòstic, les determinacions tant de testosterona com de DHT són normals. El dèficit de 21-hidroxilasa es descarta per uns nivells de 17-OH progesterona normals. Una digenèsia gonadal completa es caracteritza per genitals femenins normals, «estructures mullerianes ben desenvolupades», cintes gonadals bilaterals i cariotip XY. Descartada per l'absència d'úter a l'ecografia pèlvica. Un dèficit de 5-alfa-reductasa és el diagnòstic correcte. La conversió de testosterona a dihidrotestosterona ve determinada per la 5-alfa-reductasa. El dèficit d'aquest enzim s'associa a diferenciació sexual masculina anormal, de tal forma que al període neonatal es pot presentar com a ambigüitat genital. La síndrome de persistència dels conductes de Muller es caracteritza per genitals externs masculins normals o com a molt amb criptorquídia, cariotip XY i desenvolupament tant d'estructures derivades dels conductes de Wolf com derivades dels conductes de Muller.

Bibliografia suggerida:

- Kappi M, Blizzard H, Migeon C. The diagnosis and treatment of endocrine disorders in childhood and adolescence. 1994. Charles C Thomas Publishers.

140. Resposta: E

Amb les dades exposades fins ara, l'únic diagnòstic descartable és l'anèmia ferropènica, malgrat que presenta una Hb de 6.8 g/dL, ja que el VCM és normal/alt i l'anèmia ferropènica és, per definició, una anèmia microcítica i hipocroma.

Bibliografia suggerida:

- Nathan-Oski. Hematology of Infancy and Childhood. 1987. WB Saunders. Filadèlfia.

141. Resposta: E

En haver-se descartat l'anèmia ferropènica com a causa possible de la simptomatologia clínica, el coneixement dels valors de siderèmia i transferrina no ens aportaran dades que ajudin a efectuar el diagnòstic, mentre que la resta d'exàmens complementaris enumerats ens permetran eliminar o confirmar els possibles diagnòstics enumerats abans.

Bibliografia suggerida:

- Nathan-Oski. Hematology of Infancy and Childhood. 1987. WB Saunders. Filadèlfia.