

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.

142. Resposta: E

La normalitat de la GPT i la GGT permeten, en principi, descartar l'hepatopatia crònica. L'elevació de la LDH i de la GOT s'explicarien pel quadre hemolític existent. La negativitat del test de Coombs exclou el diagnòstic d'anèmia hemolítica autoimmune. La morfologia eritrocitària, tot i que no d'una forma definitiva, ens permet deixar en segon terme les anèmies hemolítiques enzimopèniques que acostumen a cursar amb morfologia normal i l'esferocitosi hereditària, ja que el percentatge d'esferòcits és escàs. La presència d'elements falciformes en l'extensió de sang perifèrica ens orienta cap a una anèmia a cèl·lules falciformes malgrat que un dels progenitors del pacient sigui de raça blanca.

Bibliografia suggerida:

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

143. Resposta: E

Resultats: HbS 70%, HbF 15%, HbA2 3.5%. Aquests resultats confirmen el diagnòstic d'anèmia a cèl·lules falciformes en un individu homozigot per a la HbS, essent ambdós progenitors portadors de la malaltia, malgrat la raresa que suposa que un individu de raça caucasiana sigui portador d'aquesta anomalia.

Bibliografia suggerida:

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

144. Resposta: D

La manca de protecció de les vísceres abdominals superiors en el lactant fa que hi hagi un alt risc de lesió en realitzar compressions abdominals, per la qual cosa aquesta maniobra no estaria indicada en lactants ni en nadons. Per a l'asfíxia per cos estrany es recomana, per als lactants, cops a l'esquena i, en els nadons, succió.

Bibliografia suggerida:

- Nadkarni V. Paediatric Life Support Resuscitation, 1997; 34: 115-127.

145. Resposta: B

Podem provocar hipernatrèmia. L'administració de bicarbonat ha estat molt discutida. D'una banda s'ha observat que l'estat circulatori pot millorar, però pot augmentar l'acidosis intracel·lular ja que el CO₂ generat per la reacció de protons àcids amb l'ió bicarbonat pot passar lliurement a través de les membranes cel·lulars i generar equivalents àcids després d'hidròlisi catalitzada per l'anhidrasa carbònica. Se n'accepta l'ús en reanimacions prolongades.

Bibliografia suggerida:

- Michael Ushay H. Pharmacology of Pediatric Resuscitation. Pediatric Clinics of North America, feb. 1997; 1. Vol. 44.

146. Resposta: B

La clínica precoç de la hipoglicèmia comporta disfunció del SNC. Tots coneixem la dependència d'aquest òrgan del nivell de glicèmia. Estudis recents suggereixen que la hipoglicèmia provoca l'alliberació d'aminoàcids d'efecte neuro tòxic, sent el glutamat el més important.

Bibliografia suggerida:

- Natal A. Manual de Neonatologia, Mosby 1996.

147. Resposta: D

L'existència d'una cardiopatia congènita que condiciona el curtcircuit dret-esquerre i la disminució del flux pulmonar, com és el cas de la tetralogia de Fallot extrema, determina

l'existència d'hipoxèmia. Quan la hipoxèmia és excessiva o no és ben tolerada, cal plantejar-se la correcció quirúrgica, sobretot si prèviament s'ha realitzat un procediment paliatiu, com és la fístula sistemicopulmonar. Es pot obtenir informació del grau d'hipoxèmia a través de la PO₂, ja sigui arterial o capil·lar, però no de la seva repercussió funcional. A més, un mesurament ocasional es pot veure interferit per diversos factors (per ex. el plor) i no ser indicatiu de la situació basal de l'infant. Una conseqüència freqüent de la hipoxèmia crònica és el desenvolupament d'acropàquia (dits de baqueta de timbal): així mateix i engruiximent dels extrems dels dits de les mans i els peus, acompanyats d'ungles convexes (ungles de vidre de rellotge). L'acropàquia es pot iniciar a partir de les 2-3 setmanes de vida, tot i que no acostuma a ser clarament identificable fins que l'infant té 1-2 anys. En qualsevol cas, té una significació més cronològica que no funcional. En totes les cardiopaties amb flux pulmonar disminuït, en la radiografia de tòrax podem veure una circulació pulmonar pobra, però això no orienta sobre la gravetat de la hipoxèmia. D'altra banda, secundàriament al baix nivell sanguini d'oxigenació, la medulla òssia es veu estimulada per incrementar la capacitat de transport d'oxigen a base d'augmentar la concentració d'hemoglobina a la sang. L'hematòcrit que en resulti (depenent que l'hemoglobina surti empaquetada en hematies més o menys grans i en major o menor nombre) dependrà d'altres factors al marge de l'estímul hipòxic (sobretot nutricionals). Així doncs, l'augment de la concentració d'hemoglobina (>16,5 g/dL) és un dels criteris més importants a l'hora de plantejar la correcció d'aquest tipus de cardiopaties, sent la D per tant la resposta d'elecció.

Bibliografia suggerida:

- Nadas AS. Hipoxemia. A: Fyler DC, ed. Nadas Cardiología Pediátrica. Madrid: Mosby, 1994; 73-76.

148. Respostes: 1. D

2. G

3. C

4. E

5. J

1. La cianosi de causa cardíaca s'observa fonamentalment en dues situacions fisiopatològiques. D'una banda, quan hi ha una discordança en la connexió ventriculoarterial, sent l'exemple típic la d-transposició de grans artèries. D'altra banda, quan es troba present una obstrucció al flux pulmonar associada a un defecte septal que permet l'establiment d'un curtcircuit venoarterial (dreta-esquerra). En absència de discordança ventriculoarterial o d'obstrucció al flux pulmonar, les cardiopaties que cursen amb mescla de sang (per ex. tronc, canal A-V o ventricle únic) són poc o gens cianosants i tendeixen a presentar-se amb insuficiència cardíaca per hiperflux pulmonar a mesura que les resistències vasculars pulmonars disminueixen al llarg de les primeres setmanes de vida. Per la seva banda, la d-transposició de grans artèries consisteix en una discordança en la connexió dels ventricles amb les artèries aorta i pulmonar, de manera que la primera es troba relacionada amb el ventricle dret i la segona amb l'esquerre. S'estableixen dues circulacions sanguínies en paral·lel, sent obligada la comunicació entre elles en algun punt per a l'intercanvi necessari de sang. En els casos de d-transposició simple la comunicació s'estableix primordialment en l'àrea auricular i la circulació pulmonar està conservada. La cianosi és precoç i intensa, l'auscultació és irrellevant i la radiografia resulta poc significativa.

Bibliografia suggerida:

- Jordan SC. Cardiología pediátrica. Barcelona: Doyma, 1984.

2. En els casos d'atrèsia pulmonar amb comunicació inter-ventricular (CIV), la cianosi és intensa i precoç. A causa de

l'absència de component valvular pulmonar, a l'auscultació el segon soroll és únic. Es pot detectar un buf continu infraclavicular, ja que és obligada l'existència d'un conducte arteriós permeable o de circulació sistèmico pulmonar espontània per assegurar la circulació pulmonar, tot i que la circulació pulmonar no és suficient perquè aparegui normal en la radiografia. Gràcies a la fuita de sang a través de la CIV, diferentment dels casos d'atrèsia pulmonar amb setpe íntegre (forma d'hipoplàsia de cavitats dretes), no es produeix insuficiència tricúspide, no es dilata l'aurícula dreta i no apareix cardiomegàlia. En els casos d'estenosi pulmonar valvular severa no ha d'existir necessàriament cianosi si no és que hi hagi un curtcircuit per defecte en la paret interauricular o interventricular.

Bibliografia suggerida:

- Jordan SC. Cardiologia pediàtrica. Barcelona: Doyma, 1984.

3. La malaltia d'Ebstein és deguda a una implantació anormalment baixa de la vàlvula tricúspide, cosa que condiciona una vàlvula tricúspide incompetent que genera un buf sistòlic regurgitant mesocàrdic. Es produeix una enorme dilatació de l'aurícula dreta que es tradueix en una gran cardiomegàlia radiològica. El flux pulmonar es veu reduït, determinant una disminució de la circulació pulmonar en la radiografia de tòrax.

Bibliografia suggerida:

- Jordan SC. Cardiologia pediàtrica. Barcelona: Doyma, 1984.

4. La tetralogia de Fallot no acostuma a manifestar-se amb cianosi al naixement ni amb reducció de la circulació pulmonar, excepte en els casos que l'estenosi mixta pulmonar i infundibular (un dels elements que defineix la tetralogia i que condiciona el buf sistòlic parasternal) sigui molt important. Apareix cianosi quan augmenta la pressió intrapulmonar (per ex. amb el plor) o quan es produeix un espasme infundibular amb disminució addicional del flux pulmonar i curtcircuit dreta-esquerra a través de la comunicació interventricular (un altre dels elements definitoris). Són les anomenades crisis d'hipòxia les quals, en els casos de tetralogia de Fallot amb anatomia desfavorable, poden presentar-se precoçment. Es considera una troballa radiològica típica, tot i que no habitual, el cor en forma d'esclap. És freqüent la presència d'un arc aòrtic dret (que no hem de confondre amb la dextroposició aòrtica, un altre dels elements que defineix la tetralogia).

Bibliografia suggerida:

- Jordan SC. Cardiologia pediàtrica. Barcelona: Doyma, 1984.

5. El retorn venós pulmonar anòmal total consisteix en un drenatge de les venes pulmonars en qualsevol localització diferent de l'aurícula esquerra. Pot ser supra, infra o diafragmàtic, segons la seva localització. En el drenatge supradiafragmàtic les venes pulmonars drenen en la vena cava superior, la qual cosa origina una imatge característica en la radiografia de tòrax (en forma de ninot de neu o en vuit) sense cardiomegàlia. La cianosi, excepte que es produeixi edema pulmonar (poc freqüent en els casos supradiafragmàtics), no és gaire marcada i no és rar que l'auscultació sigui poc rellevant.

Bibliografia suggerida:

- Jordan SC. Cardiologia pediàtrica. Barcelona: Doyma, 1984.

149. Resposta: C

La prostaglandina E1 s'utilitza en cardiologia pediàtrica neonatal essencialment en dues situacions. D'una banda, davant cardiopaties cianosants que requereixen la permeabilitat del conducte arteriós per mantenir un flux pulmonar adequat, com per exemple la d-transposició simple de grans artèries o

l'atrèsia pulmonar amb comunicació interventricular o amb setpe interventricular íntegre. D'una altra, enfront de cardiopaties amb obstrucció greu del costat esquerre que requereixen la permeabilitat del conducte arteriós per al manteniment d'un flux sistèmic suficient, com per exemple la coartació aòrtica juxtaductal, la interrupció de l'arc aòrtic, l'estenosi aòrtica valvular crítica o la síndrome d'hipoplàsia de cavitats esquerres. Per la seva banda, el retorn venós pulmonar anòmal total és una entitat que consisteix en el drenatge anormal de les venes pulmonars en una localització diferent a l'aurícula esquerra, associat a un defecte interauricular que permet que la sang oxigenada que retorna dels pulmons assoleixi la circulació sistèmica. En aquest cas, en el qual el flux pulmonar acostuma a estar ja augmentat i el flux sistèmic no es veu compromès primàriament, el manteniment farmacològic de la permeabilitat del conducte arteriós no és necessari. A més, pot condicionar un major hiperflux pulmonar i un empitjorament del nadó.

Bibliografia suggerida:

- Jordan SC. Cardiologia pediàtrica. Barcelona: Doyma, 1984.
- Meliones JN, Nichols DG, Wetzel RC, Greeley WJ. Perioperative management of patients with congenital heart disease: a multidisciplinary approach. A: Nichols DG, Cameron DE, Greeley WJ, Lappe DG, Ungerleider RM, Wetzel RC, eds. Critical heart disease in infants and children. St. Louis MO: Mosby, 1994; 553-579.

150. Resposta: A

Les recomanacions elaborades pels Centers for Disease Control (CDC) l'any 1991 suggerien iniciar la profilaxi en nens menors d'un any amb xifres de CD4 menors a 1.500 /ml. No obstant això, hi ha una elevada proporció de nens amb valors de CD4 superiors a 1.500 amb pneumònia per *Pneumocystis carinii*. Per tant, amb aquesta recomanació no s'ha aconseguit un descens clar de la incidència d'aquesta malaltia. Per aquest motiu els CDC han modificat les recomanacions, aconsellant actualment establir la profilaxi a tots els nens d'edat superior a un mes i inferior a un any, amb infecció demostrada o no descartada per VIH. No s'ha d'esperar a tenir les proves diagnòstiques confirmatòries de la infecció (cultiu de virus i PCR), ja que aquestes proves no són immediates i si el pacient està infectat estaria en situació de risc durant aquest temps.

Bibliografia suggerida:

- Connor E. Tratamiento y manejo de la infección por VIH en lactantes y niños. Mosby Year Book, 1993.
- European Collaborative Study Group. CD4 T cell count as predictor of *Pneumocystis carinii* pneumonia in children born to mothers infected with HIV. B Med J 1994; 308: 437-440.
- Grupo Colaborativo Español para la Infección VIH Pediátrico. Manual práctico de la infección por VIH en el niño. Barcelona: Prous Science, 1996.
- Rigard M, Pollack M, Leibovitz E. Efficacy of primary chemoprophylaxis against *Pneumocystis carinii* pneumonia during the first year of life in infants infected with human immunodeficiency virus type 1. J Pediatr 1994; 125: 476-480.
- Rodrigo C, Méndez M. Infección por el virus de la inmunodeficiencia humana en el nen. Pediatr Catalana 1996; 56: 159-166.
- Simonds RJ, Lindegren ML, Thomas P. Prophylaxis against *Pneumocystis carinii* pneumonia among children with perinatally acquired human immunodeficiency virus infection in the United States. N Engl J Med 1995; 332: 786-790.

151. Resposta: A

Els pacients afectats d'hipogammaglobulinèmia lligada al sexe no tenen capacitat per produir anticossos i tenen un risc incrementat de patir infeccions, sobretot produïdes per bacteris i virus. Per aquesta raó reben tractament amb gammaglobulina endovenosa de forma periòdica durant tota la vida, gammaglobulina que els serveix com a immunització passiva. Tampoc no tenen capacitat per produir anticossos com a resposta a les vacunes. Per tant, al marge de la importància d'adaptar el calendari vacunal de tot nen que rebí immuno-