



# “Els pediatres de Catalunya publiquen fora”



## *Poor phenotype-genotype association in a large series of patients with Type III Bartter syndrome*

**García-Castaño A, Pérez de Nanclares G, Madariaga L, Aguirre M, Madrid A<sup>1</sup>, Chocrón S<sup>1</sup>, Nadal I, Navarro M, Lucas E, Fijo J, Espino M, Espitaletta Z, García-Nieto V, Barajas de Frutos D, Loza R, Pintos G<sup>2</sup>, Castaño L, Renal Tube Group, Ariceta G<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Hospital Vall d'Hebron. Barcelona. <sup>2</sup>Hospital Germans Trias i Pujol. Badalona

*PLoS One.* 2017;13:12(3):e0173581

La síndrome de Bartter tipus III (SBIII), trastorn tubular renal d'herència autosòmica recessiva, està causat per mutacions en el gen *CLCNKB*, que codifica el canal del clor. En aquest estudi multicèntric, hi col·laboren nefròlegs pediàtrics i especialistes en malalties metabòliques de dotze hospitals espanyols (dos de Barcelona) i dos d'iberoamericans. Estudien clínicament i genètica una cohort de trenta pacients (de les més llargues descrites). Es considera que el 80% dels pacients amb SBIII presenta una mutació associada probablement a un genotip comú, i l'objectiu era comprovar la hipòtesi que les diferències en els al·lels podien explicar l'àmplia variabilitat fenotípica observada en pacients amb aquesta síndrome. Els resultats han estat que la poliúria, la poliàipsia i la deshidratació eren els símptomes més freqüents. En tots els pacients es va detectar en el diagnòstic alcalosi metabòlica i hipocalèmia d'origen renal. Els nivells de calciúria eren variables, des d'hipercalciúria en el 31% dels pacients fins a hipocalciúria en el 23%. Es va diagnosticar nefrocalcinosis en el 20% de la cohort. En conclusió, es va trobar poca correlació entre el tipus específic de mutació del gen *CLCNKB* i la SBIII. En aquesta cohort es van trobar dues noves mutacions d'aquest gen no descrites prèviament.

## *Emergence of Bordetella holmesii as a causative agent of whooping cough, Barcelona, Spain*

**Mir-Cros A<sup>1</sup>, Codina G<sup>1</sup>, Martín-Gómez MT<sup>1</sup>, Fàbrega A<sup>1</sup>, Martínez X<sup>1</sup>, Jané M, van Esso D<sup>2</sup>, Cornejo T, Rodrigo C<sup>1</sup>, et al.**

<sup>1</sup>Hospital Vall d'Hebron. Barcelona <sup>2</sup>CAP Muntanya. Barcelona  
*Emerg Infect Dis.* 2017;23(11):1856-59

La tos ferina està causada primàriament per la *Bordetella pertussis*. Altres espècies, com la *B. paraperussis* i la *B. holmesii*, poden donar una síndrome clínicament semblant a la tos ferina. En aquest tre-

ball, els autors estudien la *B. holmesii* com a causa de tos ferina, la contribució a la reemergència d'aquesta i l'eficàcia de la vacunació antipertussis.

La *B. holmesii* va ser identificada el 1995 com a causa rara de bacterièmia. Posteriorment s'ha relacionat amb malalties invasives, especialment en pacients asplènics i immunodeprimits, i en persones sanes dona símptomes de tos ferina. El diagnòstic microbiològic de tos ferina es fa habitualment amb proves moleculars, que tenen més sensibilitat i rapidesa que els cultius. Alguns tests moleculars no distingeixen la *B. holmesii* de la *B. pertussis*, i la primera queda subestimada. S'han descrit brots arreu, recentment a Holanda, però els autors no tenen notícia de publicacions espanyoles anteriors.

Es van estudiar 391 mostres nasofaríniques de pacients de l'àrea metropolitana de Barcelona amb clínica i confirmació de laboratori de tos ferina, del gener del 2013 al desembre del 2016. Es van reavaluar totes les mostres amb proves específiques i 380 (97,2%) van ser confirmades per *B. pertussis*, i 16 (4,1%) per *B. holmesii* (set casos el 2015 i nou el 2016); les edats eren de 14 mesos fins a 14 anys, i en catorze casos estaven correctament vacunats. Les infeccions per *B. holmesii* semblen ser més lleus, responen pitjor al tractament amb macròlids i la vacuna antipertussis acel·lular no és eficaç.

## *Outbreak of brainstem encephalitis associated with enterovirus A71 in Catalonia, Spain (2016). A clinical observational study in a children's reference centre*

**Casas-Alba D<sup>1</sup>, de Sevilla MF<sup>1</sup>, Valero-Rello A<sup>1</sup>, Fortuny C<sup>1</sup>, García-García JJ<sup>1</sup>, Ortez C<sup>1</sup>, Muchart J<sup>1</sup>, Armangué T<sup>1</sup>, Jordan I<sup>1</sup>, Luaces C<sup>1</sup>, Barrabeig I, González-Sanz R, Cabrerizo M, Muñoz-Almagro C<sup>1</sup>, Launes C<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Espilugues de Llobregat. Barcelona  
*Clin Microbiol Infect.* 2017;23(11):874-81

Aquest treball descriu les característiques d'un brot d'encefalitis de tronc i encefalomièlitis associades a infecció per enterovirus (EV) a Catalunya. Es van analitzar les dades clíniques i microbiològiques dels pacients amb símptomes neurològics diagnosticats d'infecció per EV ingressats entre abril i juny del 2016. En total, 57 pacients amb una edat mitjana de 27,7 mesos. Els diagnòstics clínics van ser: 41 (72%) encefalitis de tronc, 7 (12%) meningitis asèptica (MA), 6 (11%) encefalitis i 3 (5%) encefalomièlitis, i en dos d'aquests últims, fallada cardiopulmonar. Els símptomes més freqüents van ser febre, letargia i mioclònies. Els EV es van detectar per PCR en femta

o en aspirat nasofaríngic, i en l'LCR només en els casos de MA. Els EV-A71 es van identificar en 40 casos, i va ser l'únic tipus trobat en les encefalitis de tronc. Malgrat la gravetat de la simptomatologia (8 casos van ingressar a la UCIP), tots van evolucionar favorablement.

## *First cases of severe flaccid paralysis associated with enterovirus D68 infection in Spain 2015-2016*

**Cabrerizo M, García-Iniguez JP, Munell F<sup>1</sup>, Amado A, Madurga-Revilla P, Rodrigo C<sup>1</sup>, et al.**

<sup>1</sup>Hospital Vall d'Hebron. Barcelona  
*Pediatr Infect Dis J.* 2017;36(12):1214-16

Els enterovirus D68 (EV-D68), identificats el 1962, s'havien considerat sempre poc circulants i associats a infeccions respiratòries lleus. Posteriorment, als EUA s'han publicat estudis amb un augment d'infeccions respiratòries greus i afectació neurològica, com mièlitis i paràlisis (malalties polio-like) associades a aquest serotip.

En aquest article es descriuen els tres primers casos (nen de 4 anys, nena de 2 anys i nen de 20 mesos) ingressats en tres hospitals espanyols (Saragossa, Barcelona i Vigo, respectivament) en el curs de quatre mesos, de desembre del 2015 a març del 2016. Tots tres van tenir pròdroms d'infecció de vies respiratòries altes o baixes, amb aparició abans de l'ingrés o a les poques hores de paràlisi flàccida d'una o més extremitats. Dos casos van necessitar ingrés a UCIP per a suport respiratori. Van rebre tractament amb corticosteroides i immunoglobulines ev. Els EV es van detectar en mostres respiratòries i femta. Al moment de la publicació, els pacients havien millorat, però amb persistència d'alguna seqüela neurològica. En els tres casos es va fer una investigació de virus pòlio, seguint el programa implementat a Espanya des del 1998 d'estudi de paràlisis flàccides en països lliures de poliomièlitis pòlio. Dels 14 casos investigats a Espanya (d'octubre del 2015 a març del 2016), en cinc es va detectar a la femta EV no-pòlio, tres dels quals, EV-D68.

Tots els casos de paràlisis flàccides han de ser estudiats per descartar pòlio o detectar altres virus emergents.

**Adela Retana, M. Margaret Mercadal-Hally**