



“Els pediatres de Catalunya publiquen fora”



Patient experience in the pediatric emergency department: do parents and children feel the same?

Parra C, Vidiella N, Marín I, Trenchs V, Luaces C

Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona)
Eur J Pediatr. 2017;176(9):1263-67

Estudi descriptiu per definir les experiències de pares i fills en un servei d'urgències pediàtriques i veure les diferències d'opinió entre tots dos grups. Es va passar un qüestionari basat en el *Picker Patient Experience*, que valora el grau d'insatisfacció, a infants de 8 a 18 anys i als seus pares. El total de qüestionaris completats va ser de 514, 257 de cada grup, en el període comprès entre juliol i desembre del 2015.

Es van detectar diferències, sempre valorades més negativament pels fills, en la valoració del temps d'espera llarg, les explicacions poc adequades, l'insuficient tractament del dolor i la poca privacitat. Conèixer aquests aspectes pot ajudar a millorar l'atenció a l'Àrea d'Urgències.

Accuracy of the 2008 Simplified Criteria for the Diagnosis of Autoimmune Hepatitis in Children

Arcos-Machancoses JV¹, Molera C¹, Julio E¹, Victoria M¹, Quintero J², Juampérez J², Crujeiras V, Martín J¹

¹ Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona).
² Hospital Vall d'Hebron. Barcelona
Pediatr Gastroenterol Nutr. 2018;21(2):118-26

Estudi en què s'avalua la precisió dels criteris simplificats per l'hepatitis autoimmunitària (HAI) i la seva concordança amb el diagnòstic d'experts, basats en els criteris originals.

Es va seleccionar una cohort d'infants en un estudi de malaltia hepàtica per mostreig consecutiu per obtenir la prevalença d'HAI dins del grup de diagnòstics diferencials. Basant-se en criteris clàssics, l'HAI es va definir mitjançant la revisió dels informes mèdics. De 212 casos revisats, el 47,2% eren HAI. Pel tall de punt òptim (6 punts), els criteris simplificats van mostrar una sensibilitat del 72% i una especificitat del 96,4%, amb un valor predictiu positiu del 94,7% i 79,4% negatiu. En conclusió, la simplificació només proporciona una sensibilitat moderada per al diagnòstic d'HAI, però pot ajudar a indicar el tractament en casos sospitosos amb sis punts o més.

Different approaches to liver transplantation in propionic acidemia patients

Quintero J¹, Molera C¹, Juampérez J¹, Redecillas S¹, Meavilla S², Núñez R¹, García C², Del Toro M¹, García A², Ortega J², Segarra O¹, Martín de Carpi J², Bilbao I, Charco R

¹ Hospital Vall d'Hebron. Barcelona. ² Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona)
Liver Transp. 2018;24(12):1736-45

Els pacients amb acidèmia propiònica tenen un pronòstic generalment pobre, malgrat el tractament mèdic òptim i la dieta estricta baixa en proteïnes. Aquest grup dona a conèixer la seva experiència amb el transplantament hepàtic (TH) en el maneig de sis pacients afectats. En els quatre primers, la indicació de TH va ser per descompensació metabòlica, i en els dos últims, de forma preventiva. Malgrat les greus complicacions quirúrgiques, que es van poder resoldre, posteriorment els pacients van mostrar una millora en els subproductes de propionil sense una normalització completa, però cap pacient ha presentat més descompensacions. El TH millora el control metabòlic i també la qualitat de vida.

Morbidity and mortality of very low birth weight multiples compared with singletons

Porta R¹, Capdevila F¹, Botet F², Verd S³, Ginovart G⁴, Moliner E⁴, Nicolás M⁵, Ríos J

¹ Hospital Dexeus. Barcelona. ² Hospital Clínic. Barcelona. ³ IUNICS. Palma de Mallorca. SEN 1500 Network. ⁴ Hospital Sant Pau. Barcelona
⁵ Hospital de Terrassa. Terrassa (Barcelona)
J Matern Fetal Neonatal Med. 2019;32(3):389-97

Estudi retrospectiu que inclou tots els infants registrats a la xarxa espanyola de nadons amb pes inferior a 1.500 g (n 1500) en un període de dotze anys (de 2002 a 2013). L'objectiu era comparar la morbiditat i la mortalitat dels nadons de molt baix pes en néixer entre els procedents d'embaràs múltiple o d'un sol fetus. La taxa d'embarassos múltiples és alta en països occidentals a causa, en part, de l'increment de les tecnologies de reproducció assistida, que resulten sovint en embaràs múltiple (EM). En l'estudi han col·laborat 62 unitats de neonatologia d'hospitals que pertanyen a la xarxa. L'EM té un risc deu vegades superior de prematuritat abans de les 32 setmanes (amb les complicacions associades) que un embaràs únic.

Es van obtenir dades de 32.770 infants, 21.123 únics (64,5%) i 11.647 múltiples (35,5%). D'aquests, 10.963 eren bessons i 684 trigèmics o més. L'edat gestacional mitjana va ser de 29,5 setmanes.

Les taules recullen totes les dades comparatives d'antecedents, clínica, complicacions, tractaments i mortalitat, i estudien l'oportunitat relativa i la p de cadascuna.

En prematurs de pes inferior a 1.500 g, l'EM pot fer augmentar lleugerament la mortalitat, però no comporta més morbiditat. En el subgrup de prematurs extrems nascuts abans de les 26 setmanes, la mortalitat i la morbiditat augmenten si són fruit d'EM.

Missense mutations have unexpected consequences: The McArdle disease paradigm

García I, Asensio C, Ballester A¹, Francisco R, Pinos T, Pintos G¹, Coll J¹, González A, Andreu AL, Arenas J, Lucia A, Nogales G¹, Martín MA

¹ Hospital Germans Trias i Pujol. Badalona (Barcelona)
Hum Mutat. 2018;30(10):1338-43

La malaltia de McArdle és un trastorn del metabolisme del glucogen muscular causat per mutacions al gen PYGM, que codifica l'isoforma específica d'M-PG muscular d'aquests pacients. Es van estudiar biòpsies musculars de 40 pacients amb un ampli espectre de mutacions PYGM i 22 controls. La biosíntesi de la proteïna M-GP no està produïda per mutacions que indueixin codons prematurs terminals, ni per moltes mutacions en contrasentit. Les troballes expliquen la falta de correlació PYGM genotip-fenotip i tenen implicacions en el disseny de nous tractaments moleculars.

Adela Retana, Maria M. Mercadal-Hally