



“Els pediatres de Catalunya publiquen fora”



Manifesting heterozygotes in McArdle disease: a myth or a reality-role of statins

Núñez J, Ballester A, Koehorst E, Linares I, Coenen D, Ara I, Rodríguez C, Ramos A, Martínez A, Lucente G, Almendrote M, Coll J, Pintos G¹ et al.

¹ Hospital Germans Trias i Pujol. Badalona
J Inher Metab Dis. 2018;41(6):1027-35.

La malaltia de McArdle, d'herència autosòmica recessiva, està causada per la deficiència de la isoforma de la glicanfosforilasa muscular codificada pel gen PYGM. Hi ha casos d'heterozigots o portadors que mostren alguns símptomes o signes de McArdle encara que només són portadors d'un sol al·lel PYGM mutat. L'estudi vol determinar si realment hi ha heterozigots manifestants de la malaltia i si el tractament amb estatines pot desencadenar l'afecció. Es van incloure 81 parents de 16 famílies afectades. Es va determinar si eren portadors de mutacions, i van ser sotmesos a proves d'exercici i consum d'estatines; es van trobar cinquanta portadors. Els heterozigots manifestants van representar només el 14% dels portadors, i els símptomes musculars van ser més lleus. La mitoxicitat de les estatines no es va associar amb l'inici de símptomes musculars.

Treatment and outcomes in children with multidrug-resistant tuberculosis: A systematic review and individual patient data meta-analysis

Haraus EP, García-Prats AJ, Law S, Schaaf HS, Kredt T, Seddon JA, et al. (fins a 49 autors, entre ells Soriano-Arandes A¹). Collaborative group for meta-analysis of Pediatric Individual Patient Data in MDR-TB

¹ Hospital Vall d'Hebron. Barcelona
PLoS Med. 2018;15(7):e1002591.

S'estima que, anualment, 32.000 infants al món desenvolupen tuberculosi resistent a múltiples fàrmacs (MDR-TB, resistent a isoniazida i rifampicina). El tractament òptim per a aquests infants està poc definit. El grup va revisar publicacions de les principals bases de dades, dades no publicades de resums de congressos i reunions internacionals i una meta-

anàlisi de dades individuals de pacients. Una cohort havia de ser almenys de tres infants menors de 15 anys tractats d'MDR-TB confirmada bacteriològicament o clínica, amb descripció de l'evolució del tractament. En total es van analitzar dades de 975 pacients procedents de divuit països de quatre continents (excepte Austràlia). La confirmació diagnòstica va ser bacteriològica en el 75%, i clínica en la resta. L'edat mitjana era de 7,1 anys i estaven infectats per VIH 359 (39%).

El tractament va ser eficaç en 764 casos (78%). En els infectats per VIH, el resultat va ser molt pitjor en els que no rebien tractament antirretroviral conjuntament. Els millors resultats es van obtenir amb l'ús d'un agent injectable de segona línia i dosis altes d'isoniazida (15-20 mg/kg/dia), malgrat els possibles efectes colaterals. En conclusió, els infants responen favorablement al tractament per a MDR-TB, excepte els VIH no tractats.

Performance of tuberculin skin tests and interferon-gamma release assays in children younger than 5 years

Velasco-Arnaiz E¹, Soriano-Arandes A², Latorre I, Altet N², Domínguez J, Fortuny C¹, Monsonis M, Tebruegge M, Noguera-Julian A¹

¹ H. Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). ² H. Vall d'Hebron. Barcelona

Pediatr Infect Dis J. 2018;37(12):1235-41.

En infants i nens preescolars amb risc de tuberculosi (TBC), no està ben establert el millor mètode diagnòstic. Sobre la base d'aquesta manca, dues unitats antiTBC han efectuat aquest estudi prospectiu observacional en infants menors de 5 anys, comparant la prova cutània de la tuberculina (PCT) i el QuantiFERON-TB Gold In-Tube (QFT-GIT).

L'estudi inclou 383 infants. En total, la concordança de totes dues proves va ser moderada ($K=0,551$). En els estudiats per un contacte TBC i en els no vacunats amb la BCG va ser més alta ($K=0,801$, $K=0,816$), respectivament. Els infants amb resultats indeterminats de QFT-GIT eren de mitjana més joves que els de resultats determinats. La sensibilitat de la PCT i del QFT-GIT en TBC activa confirmada va ser del 100% i del 93,7%, respectivament. En conclusió, en infants petits no vacunats amb BCG estudiats després d'un contacte recent no seria necessari fer totes dues proves en paral·lel.

Neonatal lethal hypophosphatasia. A case report and review of literature

Castells L¹, Cassanello P¹, Muñoz F¹, de Castro MJ, Douce ML

¹ Hospital General de Catalunya. Sant Cugat del Vallès (Barcelona)
Medicine. 2018;97(48):e13269

La hipofosfatàsia (HFF) és una malaltia metabòlica dels ossos i del metabolisme mineral molt rara, deguda a la baixa activitat del coenzim inespecífic de la fosfatasa alcalina (FA), codificada al gen ALPL. L'HFF neonatal és la forma més greu de la malaltia i es pot diagnosticar en època fetal. El noutat presenta problemes respiratoris greus per hipoplàsia pulmonar, amb alteracions toràciques i esquelètiques per falta d'ossificació. La prova bioquímica diagnòstica és la xifra molt baixa de FA en sèrum. Fins ara s'havia considerat mortal en època neonatal, però la teràpia amb reemplaçament de l'enzim ha aconseguit supervivències de 13 mesos de mitjana (1 mes -5 anys), en deu casos publicats.

El cas clínic que presenten és el d'un noutat en què la imatge fetal ja mostrava signes de displàsia esquelètica, diagnosticat de probable acondroplàsia. En les primeres hores es va establir el diagnòstic definitiu, confirmat per l'anàlisi genètica, també en els pares. El pacient va morir al quart dia per complicacions respiratòries, sense haver pogut iniciar el tractament enzimàtic.

Adela Retana, Maria M. Mercadal-Hally