



“Els pediatres de Catalunya publiquen fora”



Inborn errors of type I IFN immunity in patients with life-threatening COVID-19

Zhang Q, Bastard P, Liu Z, Le Pen J, Moncada-Vélez M, Chen J et al, fins a 100 autors, entre els quals **Soler P¹, Martín-Nalda A¹**

¹ Hospital Universitari Infantil i de la Dona Vall d'Hebron. Barcelona
Science. 2020;23:370(6515):eabd4570.

Grups de recerca internacionals estudien els mecanismes immunològics que poden intervenir en la major gravetat i mortalitat de la COVID-19, donada la variable presentació clínica d'aquesta. Es va comparar el genoma de 659 pacients amb pneumònia potencialment mortal amb 534 amb infecció asimptomàtica o benigna. En 23 (3,5%) pacients del primer grup de 17 a 77 anys, ambdós sexes i diferents ètnies, es van trobar defectes genètics coneguts o nous en 8 dels 13 locus implicats en la inducció i amplificació del receptor Toll 3 i el factor regulador 7 del interferon, dependents del interferon tipus 1. Consideren que l'administració d'interferon podria ser beneficiosa, en pacients seleccionats, en les etapes inicials de la infecció per SARS-CoV-2.

The challenge of the laboratory diagnosis in a confirmed congenital Zika virus syndrome in utero: A case report

Sulleiro E, Frick MA¹, Rodó C, Espasa M, Thorne C, Espiau M¹, Martín-Nalda A¹, Suy A, Giaquinto C, Melendo S¹, Rando A, Alarcón A², Martín-Torres F, Pumarola T, Soler-Palacín P¹, Soriano-Arandes A¹

¹ Hospital Universitari Infantil i de la Dona Vall d'Hebron. Barcelona.
² Hospital Sant Joan de Déu. Espilugues de Llobregat (Barcelona)
Medicine (Baltimore). 2019;98(20):e15532

Cas clínic d'una nena de 2 anys, nascuda d'una mare amb infecció confirmada pel virus Zika (VZ) durant l'embaràs. Al néixer presentava microcefàlia i alteracions neurològiques compatibles amb la síndrome de VZ congènita, malgrat que les proves VZ-RNA i IgM van ser negatives, així com les IgG efectuades seriadament en el curs de 18 mesos. Als 21 mesos va presentar seroconversió. Es considera que com a conseqüència de la infecció prenatal es van danyar els òrgans intraúter, la infecció activa va finalitzar abans del part, i el sistema immune de la nena va ser incapaç de donar les respostes considerades necessàries per la confirmació del diagnòstic microbiològic.

Development of secondary microcephaly after delivery: possible consequence of mother-baby transmission of Zika virus in breast milk

Siqueira-Mello A, Paula A, Paschialicchio A, Rodrigues MM, Gazeta RE, Moron AF, Soriano-Arandes A¹

¹ Hospital Universitari Infantil i de la Dona Vall d'Hebron. Barcelona
Am J Case Rep. 2019;20:723-5

S'han identificat altres formes de transmissió del virus Zika, apart de la picadura de mosquits del gènere *Aedes*, com la transmissió vertical per semen, secreció vaginal i llet materna. Es presenta un cas de un nadó normal, nascut d'una mare, que en un embaràs anterior havia tingut un nen afectat de microcefàlia greu. Aquest segon nadó va desenvolupar microcefàlia al mes de vida. Havia rebut lactància materna exclusiva i es va detectar el virus Zika en la llet materna.

Clinical experience with brivaracetam in a series of 46 children

Visa-Reñé N¹, Raspall-Chaure M², Paredes-Carmona F¹, Sala-Coromina J², Macaya-Ruiz A²

¹ Hospital Arnau de Vilanova. Lleida. ² Hospital Universitari Infantil i de la Dona Vall d'Hebron. Barcelona.
Epilepsy Behav. 2020;107: 107067

Estudi observacional retrospectiu amb els objectius d'analitzar la eficàcia del tractament als 12 mesos i la seguretat als 3, 6 i 12 mesos. Es van incloure 46 pacients menors de 18 anys diagnosticats d'epilèpsia focal o generalitzada. La taxa de resposta va ser del 65%, i es van observar efectes adversos, principalment mareig i irritabilitat en el 43%, fet que va condicionar la retirada de la medicació en 16 pacients (34%)

Cardio-renal outcomes with long-term Agalsidase Alfa Enzyme replacement therapy: A 10-year Fabry Outcome Survey (FOS) analysis

Ramaswami U, Beck M, Hughes D, Kampmann C, Botha J, Pintos-Morell G¹ et al, FOS Study Group

¹ Hospital Universitari Infantil i de la Dona Vall d'Hebron. Barcelona
Drug Des Devel Ther. 2019;13:3705-15

Publiquen les dades de 10 anys de teràpia de reemplaçament amb l'enzim agalsidasa alfa. Es van realit-

zar al menys 3 medicions de la taxa de filtrat glomerular (TFG) i la masa ventricular esquerra indexada a l'altura (MVEI), des de l' inici del tractament. En els pacients que tenien resultats normals inicials les taxes van mantenir-se estables. Amb funció renal baixa i hipertrofia ventricular esquerra, la TFG va experimentar lleugera disminució i/o increment de la MVEI.

Quantification of urinary derivatives of Phenylbutyric and Benzoic acids by LC-MS/MS as treatment compliance biomarkers in Urea Cycle disorders

Andrade F, Vitoria I, Martín-Hernández E, Pintos-Morell G¹, Correcher P, Puig-Pina R et al, fins a 20 autors, entre els quals **Del Toro M¹**

¹ Hospital Universitari Infantil i de la Dona Vall d'Hebron. Barcelona
J Pharm Biomed Anal. 2019;176:112798

Les sals dels àcids fenilacètic i fenilbutíric s'usen en el tractament de la hiperamonièmia causada pels trastorns del cicle de la urea. Un nou mètode de mesura de la fenilacetilglutamina en orina ajuda a avaluar el compliment del tractament, de manera que s'optimitza i monitoritza millor la teràpia.

Safety and efficacy of intravenous belimumab in children with systemic lupus erythematosus results from a randomized placebo-controlled trial

Brunner H, Abud-Mendoza C, Viola DO, Calvo I, Levy D, Anton J¹ et al, Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO) and the Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group (PRCSG)

¹ Hospital Sant Joan de Déu. Espilugues de Llobregat (Barcelona)
Ann Rheum Dis. 2020;79(10):1340-8

Estudi efectuat per 2 grups d'estudi reumatològic internacionals, PRINTO i PRCSG. Valoren la eficàcia, seguretat i farmacocinètica de belimumab en 93 pacients de 5 a 17 anys afectes de lupus eritematos sistèmic inicial. La farmacocinètica i el risc-benefici són consistents amb els estudis d'adults, amb dosi recomanada de 10 mg/Kg cada 4 setmanes.

**Adela Retana Castán
Maria M. Mercadal-Hally**