



“Els pediatres de Catalunya publiquen fora”



Genetic Testing of CPY21A2: A retrospective Analysis in Patients with Suspected Congenital Adrenal Hyperplasia

Nan MN, Roig R, Martínez S, Rives J, Urgell E, Espinós JJ, Tirado M¹, Carreras G¹, et al.

¹ Hospital Santa Creu i Sant Pau. Barcelona
J Clin Med. 2021;10(6):1183

Estudi retrospectiu de deu anys (2010-2020), fet pels Serveis de Bioquímica, Ginecologia i Endocrinologia (pediàtrica i d'adults). La causa més freqüent d'hiperplàsia adrenal congènita (HAC) és la deficiència de l'enzim 21-hidroxilasa. L'espectre clínic és molt ampli, des de quadres greus al naixement, fins a formes no clàssiques detectades en l'adolescència o l'edat adulta, segons la mutació del gen CYP21A2. Dels 59 pacients sospitosos (edat entre 2 dies i 37 anys, dels quals 52 dones), el 62,7% tenia un resultat genètic positiu, i les concentracions de 17-hidroxiprogesterona eren significativament més altes en aquests pacients. En conclusió, l'estudi amplia la informació molecular existent en relació amb els pacients amb HAC en la població espanyola. Atesa la seva heterogeneïtat genotípica i fenotípica, un bon diagnòstic genètic mitjançant seqüenciació de Sanger, anàlisis MLPA (*Multiplex Ligation dependent Probe Amplification*) i la distribució al·lèlica de les variants patològiques ajuda a classificar millor els pacients.

Omalizumab outcomes for up to 6 years in pediatric patients with severe persistent allergic asthma

Nieto A, Garriga-Baraut T¹, Plaza AM², Nieto M, Torres J, Folqué MM², Lozano J², Bosque M³, Moreno L, Tortajada M, Rivas C, Penin M, Caballero-Rabasco MA⁴, Gaboli M, López A, Navarro J, Freixa A, Valdesoiro L³, et al.

¹ Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona. ² Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). ³ Hospital Parc Taulí. Sabadell (Barcelona). ⁴ Hospital del Mar. Barcelona

Pediatr Allergy Immunol. 2021;32(5):980-91

Estudi retrospectiu, observacional, dut a terme en vint-i-cinc unitats d'al·lèrgia i pneumologia d'Espanya, de 484 pacients menors de 18 anys, amb asma al·lèrgica persistent greu que van ser tractats amb omalizumab entre el 2006 i el 2018. La mitjana d'exacerbacions de moderades a greus va disminuir

significativament durant el primer any de tractament, i es va mantenir a llarg termini (6 anys) de forma segura, i amb molt baix percentatge d'efectes adversos.

Smartphone App for monitoring Asthma in children and Adolescents

Mayoral K, Garin O, Caballero-Rabasco MA¹, Praena-Crespo M, Bercedo A, Hernández G², Castillo J, Lizano C, Pardo Y, Ferrer M, ARCA group

¹ Hospital del Mar. Barcelona. ² CAP Vila Olímpica. Barcelona
Qual Life Res. 2021;30(11):3127-44

Treball que descriu el desenvolupament d'una eina electrònica que consta d'una aplicació de mòbil per a pacients asmàtics, associada a una plataforma en línia per als pediatres que els controlen. Com que els pacients tenen entre 6 i 16 anys, se n'han dissenyat tres versions: pares/tutors, infants i adolescents. Els pediatres reben la informació de les respostes del seguiment en temps real, en format de llums de trànsit: verd, taronja, vermell, segons la importància de la simptomatologia.

A Bayesian Model to Predict COVID-19 Severity in Children

Domínguez S, Villaverde S, Sanz FJ, Grasa C, Soriano-Arandes A¹, Saavedra J, Fumadó V², Epalza C, Serna M, Alonso JA, Rodríguez P, Pujol-Morro J¹ i 21 autors més, entre els quals Melendo S¹ i Soler-Palacín P¹, pertanyents a l'EPICO-AEP Working Group

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

Pediatr Infect Dis J. 2021;40:e287-e293

Estudi prospectiu multicèntric (52 hospitals espanyols) que té com a objectiu identificar els factors de risc d'ingrés a l'UCIP dels pacients pediàtrics amb covid-19, ingressats de març a juliol del 2020. De 214 malalts amb covid, el 24% van ingressar a l'UCIP. S'identifiquen quatre síndromes de gravetat decreixent: multiinflamatori (SMIC) en el 17,3% de casos, broncopulmonar en el 51,4%, gastrointestinal en l'11,6% i lleu en el 19,6%. Utilitzant models bayesians multivariables es van determinar els principals factors de risc, que són: paràmetres inflamatoris i creatinina elevats, citopènies, febre perllongada, saturació O₂

baixa, edat i comorbiditats. Com més greu és la síndrome, més possibilitat d'esdevenir pacient crític.

Schools as a Framework for COVID-19 Epidemiological Surveillance of Children in Catalonia, Spain: A Population-Based Study

Perramon A, Soriano-Arandes A¹, Pino D, Lázcano U, Andrés C, Català M, Gatell A², Carulla M³, Canadell D⁴, Ricós G⁵, Riera-Bosch MT⁶, Burgaya S⁷, Salvadó O⁸, Cantero J⁹, Vilà M¹⁰, Poblet M¹¹, Sánchez A¹², Ristol AM¹³, Serrano P², Andrés A, Prats C, Soler-Palacín P¹

¹ Hospital Vall d'Hebron. Barcelona. ² EPT Alt Penedès-Garraf (Barcelona). ³ ABS Pla d'Urgell. Mollerussa (Lleida). ⁴ CAP Barberà del Vallès (Barcelona). ⁵ CAP Drassanes. Barcelona. ⁶ EAP Vic Nord (Barcelona). ⁷ EAP Manlleu (Barcelona). ⁸ CAP Llibertat. Reus (Tarragona). ⁹ Corporació de Salut Maresme i La Selva (Barcelona). ¹⁰ EAP Horta. Barcelona. ¹¹ ETP Sabadell Nord (Barcelona). ¹² CAP Les Hortes. Barcelona. ¹³ CAP Can Serra. Hospitalet de Llobregat (Barcelona)

Front Pediatr. 2021;9:754744

Estudi de la incidència de casos de covid-19 en menors de 18 anys a Catalunya durant el primer període del curs escolar 2020-2021 comparant-la amb la dels adults. S'hi analitza la incidència per grups d'edat, l'esforç diagnòstic i el quocient de positivitat (proves positives / total proves fetes). Es van fer 1,2 proves per persona en escolars (0,9 en adults) i el 5,5% van ser positives. La incidència de SARS-CoV2 es va associar directament amb més edat, i el més avaluat va ser el grup d'entre 12 i 17 anys.

La positivitat durant les 11 primeres setmanes del curs es va mantenir estable al voltant del 5% i inferior a la de la població adulta. En les setmanes corresponents a ponts i vacances de Nadal, la taxa de positivitat va augmentar en disminuir el nombre de proves fetes en aquests períodes.

Es conclou que totes les mesures preses per evitar els contagis a les escoles han estat efectives, i que han estat una eina clau en la vigilància epidemiològica. L'estudi ha permès detectar casos en un grup d'edat amb més percentatge de casos asimptomàtics.

**Adela Retana i Castán,
Olalla Rodríguez Losada**