

— els pediatres de Catalunya publiquen fora



CDKL5 Deficiency Disorder Without Epilepsy

Aznar-Lain G¹, Fernández-Mayoralas DM, Caicoya AG, Rocamora R, Pérez-Jurado LA

¹Hospital del Mar, Barcelona
Pediatr Neurol. 2023;144:84-9

La manifestació clínica més freqüent en el trastorn per deficiència tipus cinasa dependent de ciclina 5 (CDKL5) és l'epilèpsia. En aquest article, els autors presenten dues nenes de 15 i 2,5 anys i revisen altres pacients publicats anteriorment (un de propi i la resta d'altres autors) que mai han presentat epilèpsia, ni problemes corticals visuals, però que, en canvi, sí que tenen retards motors lleus i trastorns de l'espectre autista. La videoencefalografia perllongada va ser normal en tots excepte en la nena més petita, que presentava pics bilaterals frontotemporals i ones agudes durant el son.

Hi ha variants genètiques *de novo* o hereditàries per línia materna de dones asimptomàtiques. Tot indica que hi pot haver una forma més lleu d'aquest trastorn, sense epilèpsia i sense correlació clara amb variants específiques en el gen CDKL5.

Systemic Inflammation and Normocytic Anemia in DOCK11 Deficiency

Block J, Rashkova C, Castanon I, Zoghi S, Platon J, Ardy RC, et al., fins a 59 autors, entre ells Alsina L¹, Iglesias E¹, Deià-Martínez A¹, Anton J¹, Calzada-Hernández J¹

¹Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat (Barcelona)
N Engl J Med. 2023;389(6):527-39

En el moment actual es desconeix el paper del DOCK11 (dedicador de citocinesi 11) en la funció de les cèl·lules immunitàries humanes. En aquest estudi internacional s'han fet estudis genètics, immunològics i moleculars en quatre pacients de quatre famílies no relacionades que presentaven infeccions, dis-regulació immunitària greu, anèmia normocítica associada a anisopoikilocitosi i retard del desenvolupament. Van identificar mutacions rares de la línia germinal lligades al cromosoma X en DOCK11 i anomalies en les cèl·lules T. Les mutacions hemizigots de pèrdua de funció de la línia germinal que afecten el DOCK11 causen un error congènit, desconegut fins ara, que provoca dis-regulació immunitària greu amb infeccions recurrents, inflamació sistèmica i anèmia.

Evaluating quality of life in pediatric palliative care: a cross-sectional analysis of children's and parents' perspectives

Toro-Pérez D¹, Limonero JT, Guillen M, Bolancé C, Navarro Vilarrubi S¹, Camprodon-Rosanas E¹

¹Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat (Barcelona)
Eur J Pediatr. 2024;183(3):1305-14

Estudi transversal fet de 2021 a 2023 amb l'objectiu de comparar la percepció de la qualitat de vida (Q vida) dels infants amb condicions limitants i potencialment mortals, expressades pels mateixos infants i pels seus pares. Inclou 44 pacients d'entre 9 i 21 anys en seguiment als serveis de cures pal·liatives i pacient crònic complex. El 65,9% eren pacients amb malaltia oncohematològica i el 65,9% del total es trobaven en situació d'adequació de l'esforç terapèutic. Es van trobar diferències significatives en la percepció de la Q vida dels infants respecte als pares, amb una valoració més positiva dels infants independentment de les variables sociodemogràfiques i la malaltia de base. La sobreestimació de la prevalença dels símptomes per part dels pares va ser més significativa per problemes físics de fatiga, nàusees i falta de gana i per psicològics de nerviosisme i tristesa. La presència d'exacerbació de símptomes és un factor influent en la percepció de la Q vida, tant en infants com en pares. L'aplicació pràctica segons els investigadors és l'anàlisi de l'existència de discrepàncies pares-infants. La discrepància amb valors més negatius de l'infant pot indicar situació de patiment del menor i necessitat de més atenció. La discrepància amb valors més negatius dels pares pot indicar necessitat de suport psicològic per a ells mateixos.

Isavuconazole use and TDM in real-world pediatric practice

Fernández Ledesma B¹, Mendoza Palomar¹, Melendo Pérez S¹, Fernández-Polo A, Renedo Miró B, Pau Parra A, et al., fins a 14 autors, entre ells Pujol- Jover M¹, Benítez-Carbante MI¹, Díaz de Heredia C¹

¹Hospital Vall d'Hebron, Barcelona
Antimicrob Agents Chemother. 2023;67(12):e0082923

L'ús d'isavuconazole en adults és habitual per tractar infeccions fúngiques com l'aspergil·losi invasiva i la mucormicosis, però no està aprovat en infants segons

la fitxa tècnica. En aquest treball s'informa de l'ús d'aquest fàrmac en 15 pacients pediàtrics de 3 a 18 anys amb infeccions fúngiques invasives, aparegudes la majoria durant el tractament de malalties oncohematològiques. Al servei de farmàcia es va fer monitoratge terapèutic (MT) del fàrmac. Es va trobar un 46,8% de concentracions màximes fora de rang. Per tant, és necessari fer el MT durant el tractament i especialment en pacients sotmesos a oxigenació per membrana extracorpòria (ECMO).

Molecular characterization and clinical impact of human bocavirus at a tertiary hospital in Barcelona (Catalonia, Spain) during the 2014-2017 seasons

Piñana M, Vila J, Andrés C, Saura J, González-Sánchez A, Creus-Costa A¹, Saubi N, Esperalba J, Rando A, Iglesias-Cabezas MJ, Quer J, Soriano-Arandes A¹, Soler-Palacín P¹, Pumarola T, Antón A

¹Hospital Vall d'Hebron, Barcelona
Infection. 2023;51(4):935-43

Estudi fet de l'octubre del 2014 al maig del 2017 amb l'objectiu d'estudiar la prevalença, l'epidemiologia i les manifestacions clíniques del bocavirus humà (HBoV) en pacients pediàtrics atesos a l'hospital. Es van recollir 10.291 mostres respiratòries per estudiar els virus al laboratori. En les 178 mostres positives per HBoV es van fer estudis filogenètics i retrospectivament es van estudiar les característiques clíniques. La mitjana d'edat va ser d'1,53 anys (1-2,03). Tots els virus pertanyien al genotip HBoV1, excepte un, que era de l'HBoV2. Es va trobar codetecció vírica en 136 casos (76%). Clínicament, el 61% dels casos es van manifestar com a infeccions del tracte respiratori inferior, i el 78% van necessitar hospitalització. En els casos de codetecció no hi va haver diferències en els factors de gravetat, excepte la durada mitjana de l'assistència respiratòria, que va ser més llarga.

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

Nota per als lectors:

Els autors interessats en la ressenya de les seves publicacions les poden fer arribar a scpediatria@academia.cat, preferiblement en format pdf.