



“Els pediatres de Catalunya publiquen fora”



Twenty years of the Fabry Outcome Survey (FOS): insights, achievements, and lessons learned from a global patient registry

Beck M, Ramaswami U, Hernberg-Stähl E, Hughes DA, Kampmann C, Mehta AB, Nicholls K, Niu DM, Pintos-Morell G¹, et al.

¹ Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona
Orphanet J Rare Dis. 2022;17(1):238

La malaltia de Fabry és una malaltia rara, causada per problemes de dipòsit lisosòmic, associada al cromosoma X. L'abril del 2001 es va crear el Fabry Outcome Survey (FOS), un registre internacional multicèntric. El 2021, vintè aniversari de la creació del registre, s'ha avançat molt en el coneixement científic i el tractament. S'han diagnosticat 4.484 pacients en 144 centres de 26 països. S'ha investigat l'efectivitat a llarg termini de la teràpia de reemplaçament enzimàtica amb agalsidasa-alfa, els efectes en la morbimortalitat, i la progressió i la millora dels òrgans principalment afectats (cor i ronyó).

Influence of initial clinical suspicion on the diagnostic yield of laboratory enzymatic testing in lysosomal storage disorders. Experience from a multispecialty hospital

Carnicer-Cáceres C, Villena-Ortiz Y, Castillo-Ribelles L, Barquín-Del-Pino R, Camprodón-Gómez M, Felipe-Rucián A¹ i fins a vint autors més, entre els quals Del-Toro-Riera M¹, Pintos-Morell G¹

¹ Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona
Blood Cells Mol Dis. 2023;98:102704

Les malalties per dipòsit són un grup de malalties metabòliques hereditàries, causades principalment per deficiència d'hidrolases lisosòmiques, que porta a una acumulació de substàncies no degradades en diferents teixits. Les proves confirmatòries inclouen, per tant, tests enzimàtics i genètics. Una sospita clínica ben orientada en departaments especialitzats pot millorar la realització dels tests enzimàtics més adients com a primer esglaó en l'algoritme diagnòstic, així com millorar l'elecció dels tests genètics confirmatoris, i contribuir així a un millor rendiment del diagnòstic i del tractament substitutiu.

Enterovirus D68 in Hospitalized Children, Barcelona, Spain, 2014-2021

Andrés C, Vila J, Creus-Costa A, Piñana M, González-Sánchez A, Esperalba J, Codina MG, Castillo C i fins a disset autors més, entre els quals Rodrigo C¹

¹ Hospital Germans Trias i Pujol. Badalona
Emerg Infect Dis. 2022;28(7):1327-31

Estudi dels casos d'enterovirus D68 (EV D68) diagnosticats durant els anys 2014 a 2021. Es van recollir mostres respiratòries de pacients hospitalitzats i externs amb símptomes respiratoris o altres de suggestius d'infecció per EV, que es van analitzar per PCR i anàlisi filogenètica. En total van ser diagnosticats 184 pacients. Les subclasses dels EV predominants circulants van ser B3 (80%), D1 (17%), B2 (1%), i A (<1%). La majoria (86%) es van detectar en nens, els anys 2016, 2018 i 2021. En els més petits de 16 anys, amb símptomes respiratoris, l'11,8% van requerir ingress a l'UCI-P i el 2,3%, ventilació mecànica. En un cas hi va haver afectació neurològica. La gravetat i el neurotropisme potencial dels EV obliga a seguir la vigilància d'aquestes infeccions.

Social, Academic, and Health Status Impact of Long COVID on Children and Young People: An Observational, Descriptive, and Longitudinal Cohort Study

Gonzalez-Aumatell A¹, Bovo MV¹, Carreras-Abad C¹, Cuso-Perez S¹, Domènech Marsal E¹, Coll-Fernández R, Goicoechea-Calvo A, Giralt-López M, Enseñat Cantallops A, Moron-Lopez S, Martinez-Picado J, Sol-Ventura P, Rodrigo C¹, Méndez-Hernández M¹

¹ Hospital Germans Trias i Pujol. Badalona
Children (Basel). 2022;31;9(11):1677

S'analitza l'impacte en la salut de la covid persistent en infants i adolescents, tema poc estudiat en aquestes edats. S'inclouen cinquanta pacients pediàtrics amb covid en el període comprès entre desembre del 2020 i maig del 2021, que es mantenien amb símptomes de covid-19 més de 12 setmanes posteriors al diagnòstic de SARS-CoV-2. La mitjana d'edat era de 14 anys, el 66% de sexe femení i el 34% tenien antecedent familiar de covid persistent. Els símptomes

més habituals eren astènia, trastorns neurocognitius, debilitat muscular i cefalea. El 18% presentaven absentisme escolar, el 34% horari reduït, el 66% disminució del rendiment escolar i el 68% disminució de les activitats extracurriculars.

Performance of QuantiFERON-TB Gold Plus assays in paediatric tuberculosis: a multicentre PTBNET study

Buonsenso D, Noguera-Julian A¹, Moroni R, Hernández-Bartolomé A, Fritschi N, Lancelli L, Cursi L, Soler-Garcia A¹ i fins a vint-i-sis autors més, pertanyents al grup ptbnet QFT-Plus Study Group, entre els quals Espiau M², Soriano-Arandes A², Martín-Nalda A²

¹ Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona).
² Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona
Thorax. 2023;78(3):288-96

L'any 2016 es va introduir un nou interferó gamma (Quantiferon TB gold plus), que semblava tenir més sensibilitat en el diagnòstic de la tuberculosi (TB) activa. Del 2009 al 2019, el grup pediàtric esmentat, format per més de 300 membres dedicats a la recerca de la TB, ha dut a terme un estudi multicèntric europeu. L'estudi compara l'eficàcia d'aquesta prova amb els IGRA de generació anterior i la prova de la tuberculina (TST). Es van incloure 1.001 casos d'infants amb TB de setze països, edat mitjana 5,6 (2,4-12) anys. Pels resultats es conclou que els tests tendeixen a tenir menys sensibilitat si hi ha afectació mliar o del SNC i en immunocompromesos. Els IGRA d'última generació no funcionen millor que els anteriors o la TST en infants amb TB. Cap prova té la suficient sensibilitat per ser utilitzada com a prova de descart de sospita de TB.

**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 spediatria@academia.cat, preferiblement en format pdf.