



Malaltia de cèl·lules falciformes

Yates AM, Aygun B, Nuss R, Rogers ZR; Section on Hematology/Oncology; American Society of Pediatric Hematology/Oncology. Health Supervision for Children and Adolescents With Sickle Cell Disease: Clinical Report. *Pediatrics*. 2024;154(2):e2024066842.

Visió general centrada en el maneig pràctic dels infants i adolescents amb malaltia de cèl·lules falciformes (MCF) i les complicacions que comporta, que tenen una rellevància especial per als pediatres de primària. El tractament adequat de la malaltia aguda és fonamental, ja que les complicacions greus es poden desenvolupar de manera molt ràpida. L'atenció mèdica integral especialitzada disminueix la morbiditat i la mortalitat durant la infància. Aquests pacients requereixen avaluacions integrals periòdiques d'especialistes en MCF, suport d'infermeria, atenció psicosocial i assessorament genètic.



Disfunció renal en pacients amb obesitat

Carullo N, Zicarelli M, Michael A, Faga T, Battaglia Y, Pisani A, et al. Childhood Obesity: Insight into Kidney Involvement. *Int J Mol Sci*. 2023;24(24):17400.

La prevalença de l'obesitat infantil i la malaltia renal crònica (MRC) està augmentant progressivament. Hi ha una associació significativa entre l'obesitat i les dues causes principals de malaltia renal terminal: la diabetis *mellitus* i la hipertensió. L'obesitat és una malaltia sistèmica complexa. Un mecanisme clau del dany renal està relacionat amb la síndrome metabòlica i la resistència a la insulina. Els autors revisen l'eix teixit adipós-ronyó en què els mecanismes neurohormonals i immunològics agreugen les complicacions derivades de l'obesitat. S'insisteix en la importància d'identificar l'afectació renal al més aviat possible, ja que sovint és completament asimptomàtica.



Teràpia gènica en atròfia muscular espinal

Kirschner J, Bernert G, Butoianu N, De Waele L, Fattal-Valevski A, Haberlova J, et al. 2024 update: European consensus statement on gene therapy for spinal muscular atrophy. *Eur J Paediatr Neurol*. 2024;51:73-78.

L'atròfia muscular espinal (AME) és una de les malalties genètiques més freqüents i una de les principals causes genètiques de mortalitat infantil. Tres tractaments modificadors de la malaltia han canviat dràsticament l'evolució d'aquests pacients (AME tipus 1), especialment quan s'inicien en la fase presimptomàtica. Un d'aquests tractaments és la teràpia gènica basada en el vector viral adenoassociat 9 (AAV9) onasemnogen abeparvovec (Zolgensma®), aprovada per l'Agència Europea de Medicina per a pacients amb AME amb fins a tres còpies del gen SMN2 o amb la presentació clínica d'AME tipus 1.



Maneig de l'artritis bacteriana

Woods CR, Bradley JS, Chatterjee A, Kronman MP, Arnold SR, Robinson J, et al. Clinical Practice Guideline by the Pediatric Infectious Diseases Society (PIDS) and the Infectious Diseases Society of America (IDSA): 2023 Guideline on Diagnosis and Management of Acute Bacterial Arthritis in Pediatrics. *J Pediatric Infect Dis Soc*. 2024;13(1):1-59.

Guies clíniques en què es resumeixen les recomanacions per al diagnòstic i el tractament de l'artritis aguda bacteriana en pediatria. Inclouen la realització d'hemocultius abans d'iniciar el tractament antibiòtic, emprar la PCR al diagnòstic i no la procalcitonina. Recomanen fer inicialment una radiografia de l'articulació afectada per descartar altres causes, una ecografia per valorar el líquid i una ressonància per a pacients amb factors de risc d'osteomielitis o piomiositis. A més, recomanen obtenir líquid sinovial i no endarrerir el tractament empíric en infants amb afectació de l'estat general. Cal cobrir de forma empírica el *S. aureus* i en pacients de 6-48 mesos també la *K. kingae*.



Afectació hepàtica en la teràpia gènica amb virus adenoassociats

Jagadisan B, Dhawan A. Adeno-associated viral vector gene therapy: Challenges for the paediatric hepatologist. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2024;79(3):485-494.

Atès l'augment de les teràpies gèniques per a trastorns neuromusculars i hematològics, cada cop més sovint es troben pacients amb hepatotoxicitat associada a aquestes teràpies. En aquest article es descriuen els mecanismes de lesió hepàtica causada per aquestes teràpies. Es necessiten protocols per diagnosticar i tractar l'hepatotoxicitat i estudis prospectius a llarg termini per valorar l'afectació hepàtica. Els autors destaquen la importància de la implicació d'un equip multidisciplinari en la gestió de l'hepatotoxicitat.

Elena Rodríguez Barber,
Maria Mercadal-Hally