

## APNEA nocturna como único síntoma de reflujo gastroesofágico en un adolescente

C. Goñi<sup>1</sup>, A. J. Cabria<sup>1</sup>, J. Rodríguez Ozcoidi<sup>1</sup>, G. Durán<sup>1</sup>, A. Pérez Martínez<sup>2</sup>

1. Servicio de Pediatría. Hospital García Orcoyen. Estella. Navarra.

2. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Virgen del Camino. Pamplona. Navarra.

**Introducción.** Las alteraciones del sueño y otros síntomas supraesofágicos del reflujo gastroesofágico (RGE) son bien conocidos pero difíciles de diagnosticar con precisión. En el caso de las apneas nocturnas, requieren la realización de un estudio polisomnográfico asociado a phmetría, que confirme la relación temporal entre los episodios de RGE y las alteraciones del sueño. Son episodios que pueden poner en peligro la vida del enfermo, especialmente en recién nacidos y prematuros.

**Caso clínico.** Paciente varón de 12 años sin antecedentes de interés, que acude a nuestro hospital por presentar, desde un mes antes, episodios durante el sueño de inspiración ruidosa y apnea. Estos episodios han aumentado en frecuencia e intensidad produciendo una grave alarma familiar. Exploración física normal, no obeso.

Realizamos un EEG (normal) y estudio de sueño compatible con laringospasmo paroxístico. Se inicia tratamiento con carbamazepina presentando una mejoría leve pero insuficiente, por lo que se continúa el estudio con laringoscopia directa que aprecia un eritema de aritenoides. Este hallazgo nos hace sospechar

de la existencia de un RGE por lo que completamos las exploraciones con un tránsito (normal), phmetría (patológica con IR=10%, puntuación de Boix-Ochoa de 32,2 y reflujos altos con mal aclaramiento esofágico de predominio nocturno) y esofagoscopia y biopsia (esofagitis péptica).

Con el diagnóstico de RGE probablemente asociado a sintomatología respiratoria, se inicia tratamiento con domperidona y omeprazol, presentando una resolución completa de la sintomatología. Está pendiente de realizar una funduplicatura.

**Conclusiones.** Aunque las apneas relacionadas con RGE se describen con mayor frecuencia en recién nacidos y prematuros en los coexisten alteraciones madurativas de los mecanismos antireflujo de los sistemas de protección de la vía aérea, debemos incluirlas en nuestro diagnóstico diferencial a cualquier edad. Nuestro paciente supone un caso excepcional por su edad de presentación y ausencia de sintomatología previa de RGE. Queda mucho por descubrir sobre la relación entre un RGE y los síntomas que produce. (*III Congreso Ibérico de Cirugía Pediátrica. Madeira (Portugal), 18-21 de mayo de 2005*).

## La "zona gris" en la punción aspiración de mama

**M. Santamaría**

Servicio de Anatomía Patológica. Hospital de Navarra. Pamplona.

En la evaluación de la punción aspiración de mama existe la llamada "zona gris", que comprende una serie de hallazgos citológicos, que son muchas veces equívocos y que no permiten un diagnóstico definitivo. Algunas veces se sospecha una lesión, que no se confirma histológicamente. En otros casos, no es posible determinar si la lesión es benigna o maligna.

Las lesiones que presentan con más frecuencia esta dificultad son: el fibroadenoma con atipias, las neoplasias papilares, la enfermedad fibroquística con hiperplasia atípica o no y con menor frecuencia el carcinoma apocrino de bajo grado.

En estos casos deberemos informar la citología de manera descriptiva y sin diagnóstico de certeza.

Las dificultades diagnósticas pueden atribuirse a diferentes causas, como son las técnicas (escasa celularidad y artefactos), la inexperiencia del observador y la superposición de lesiones benignas y malignas. En estos casos, no puede hacerse un diagnóstico definitivo por falta de criterios o por superposición de éstos. Vamos a revisar algunas de estas circunstancias:

### Fibroadenoma con atipias

En el fibroadenoma típico se encuentra una celularidad moderada que presenta grupos de células epiteliales con buena cohesión en forma de ramificaciones y proyecciones celulares. Son frecuentes los núcleos desnudos, fragmentos de estroma y escasas células espumosas y apocrinas.

En el fibroadenoma con atipia hay pérdida de la cohesión celular y grupos papilares con atipia celular. No hay necrosis.

El diagnóstico diferencial se establece fundamentalmente con el papiloma y carcinoma papilar, la papilomatosis en la enfermedad fibroquística (no hay estroma), el tumor *phyllodes*, el adenoma (estroma acelular), el carcinoma ductal invasor de bajo grado o tubular y el carcinoma mucinoso.

En términos generales, en el fibroadenoma con atipia podemos considerar los siguientes diagnósticos diferenciales:

- 1- Atipia en fibroadenoma. Las atipias en el fibroadenoma se manifiestan con núcleos y nucléolos aumentados y citoplasma basófilo.
- 2- Citología semejante a la de la enfermedad fibroquística mamaria con displasia citológica: el fibroadenoma junto con displasia e hiperplasia presenta menor celularidad, pocos núcleos desnudos y ausencia de estroma. Son lesiones superpuestas y se presentan clínicamente como nódulos palpables.
- 3- Sospecha de carcinoma: en la sospecha de carcinoma hay grupos de pocas células con poca cohesión y escasos núcleos desnudos. En estos

casos, con frecuencia, los problemas son debidos a poca celularidad o a defecto de técnica.

### Neoplasias papilares

Por definición, el patrón citológico es el de células con disposición tridi-mensional sin marcadas atipias ni mitosis. El diagnóstico es descriptivo. No implica benignidad ni malignidad.

Un papiloma puede también interpretarse como maligno. En general, hay menos células que en el carcinoma papilar, con escasas células aisladas, algunas células mioepiteliales, apocrinas, espumosas y macrófagos con hemosiderina.

En el carcinoma papilar, por el contrario, la diátesis es hemorrágica; hay marcada celularidad, que corresponde a fragmentos papilares y existen numerosas células cuboidales aisladas. La atipia es escasa. Los macrófagos y los núcleos bipolares están presentes y no existen células apocrinas.

Diagnóstico diferencial:

- 1- En la enfermedad fibroquística con hiperplasia y papilomatosis, la diátesis es hemorrágica, hay poca celularidad, constituida por fragmentos papilares. La atipia es escasa. Hay además células espumosas, apocrinas y núcleos bipolares.
- 2- En el fibroadenoma, las células epiteliales pueden tener también disposición semejante a papilas. No hay células columnares.
- 3- En el carcinoma ductal puede existir un componente micropapilar. La citología depende del lugar de la punción. En estos casos hay que valorar los criterios de malignidad.

### Hiperplasia ductal

Debemos plantearnos el hecho de si es o no práctico hacer la diferenciación entre hiperplasia atípica y carcinoma ductal *in situ* (CDIS) en citología.

En este caso, las lesiones forman parte de un espectro continuo. Aunque el diagnóstico es subjetivo, lo importante es diferenciar, basándose en hechos citológicos, entre hiperplasia sin atipia y carcinoma. Hay que tener presente que carecemos de los criterios arquitecturales.

De forma general, los criterios valorados por la mayoría de autores están basados en: disposición de las células, pleomorfismo, anisocariosis, presencia o no de células mioepiteliales, patrón de la cromatina y presencia de nucléolos.

Diagnóstico diferencial:

- 1- En las formas no proliferativas se encuentra poca celularidad, con fragmentos de estroma y/o tejido adiposo. Las células están en mono-

capa. Pueden existir células espumosas y mioepiteliales.

- 2- En el caso de lesiones proliferativas sin atipias hay moderada celularidad en grupos, a veces tridimensionales, con ligera pérdida de cohesión, con moderada superposición nuclear, pérdida focal de la polaridad y pequeñas luces. Hay ligero aumento de tamaño del núcleo y pequeños nucléolos. Pueden verse células apocrinas, histiocitos, algunas calcificaciones y ocasionales células mioepiteliales.
- 3- En las lesiones con atipias, algunos autores basan la distinción en criterios nucleares como anisocariosis pronunciada, irregularidad de la membrana nuclear, cromatina en grumos, macronúcleos eosinófilos y disminución de las células mioepiteliales. Usando sólo criterios citológicos, resulta prácticamente imposible diferenciarlo de CDIS.
- 4- CDIS: La forma no "comedo" es la más similar a la hiperplasia atípica y muestra celularidad variable, con células bastante monomorfas de tamaño pequeño o medio, que se presentan en láminas o con patrón cribiforme o papilar. Las células mioepiteliales suelen estar ausentes.

En la forma "comedo" los aspirados muestran una diátesis con necrosis y abundante celularidad con células atípicas pleomorfas y necrosis celular individual. Ausencia de células mioepiteliales y ocasionales mitosis.

#### **Metaplasia apocrina**

Es una metaplasia muy frecuente en diversas lesiones de la mama como EFQ, adenosis apocrina, adenosis esclerosante, cicatrices radiales, papiloma y adenoma ductal. En todos los casos no se deben sobrevalorar la atipia cuando el aspirado se obtiene de una lesión no palpable.

El carcinoma apocrino presenta generalmente células con características apocrinas con abundante

citoplasma granular. El núcleo es grande e irregular con marcada anisocariosis y gran nucléolo, a veces múltiple. La diátesis puede ser de aspecto inflamatorio

Diagnóstico diferencial:

- 1- EFQ con hiperplasia de células apocrinas (población polimorfa).
- 2- Carcinoma secretor rico en lípidos (núcleos más uniformes y nucléolos menos visibles).
- 3- Carcinoma ductal.

#### **Conclusiones**

- La zona "gris" abarca muchas lesiones de la citología de la mama.
- La citología no refleja la arquitectura y es una limitación de la PAAF
- El tipo de lesión histológica subyacente es muy variado.
- Gran complejidad en la valoración de las lesiones.
- Grado de subjetividad.
- Es precisa una nomenclatura uniforme.
- El fibroadenoma con atipia es una de las más frecuentes fuentes de error y debe ser valorada con precaución.
- El diagnóstico de neoplasia papilar debe ser interpretado como sospecha de malignidad.
- Marcadas dificultades en la categorización de las hiperplasias ductales.
- Diferenciación entre hiperplasia atípica-CDIS imposible en la práctica.
- Valorar la metaplasia apocrina dentro del contexto global.

La pregunta clave es: ¿cómo informar la citología? El diagnóstico debe ser descriptivo y de sospecha: se recomienda siempre el estudio histológico.

---

## Empleo de la campana de succión en el tratamiento del *Pectus excavatum*

**L. Bento, M. A. Martínez Bermejo, J. Conde, A. Pérez Martínez, J. Esparza, A. González**  
Servicio de Cirugía Pediátrica y Radiología Pediátrica. Hospital Virgen del Camino. Pamplona. Navarra.

**Introducción.** A lo largo de la historia del tratamiento del *Pectus excavatum* se han empleado diversas técnicas no invasivas, basadas fundamentalmente en procedimientos ortopédicos y fisioterápicos; sin embargo, debido a la pobreza e inestabilidad de sus resultados, estos métodos han sido normalmente abandonados, siendo la cirugía la que ocupa hoy en día el papel principal en el tratamiento de esta anomalía.

Desde hace 3 años, se ha comenzado a emplear la ventosa de Eckart Klobe como un procedimiento novedoso en el tratamiento del *Pectus excavatum*. La aportación de la técnica es muy importante, no sólo como ayuda en el momento de la cirugía mínimamente invasiva, sino como tratamiento definitivo para el levantamiento y fijación del embudo.

En nuestro servicio hemos tenido la posibilidad de emplear este procedimiento y es esta experiencia la que constituye el motivo de la comunicación.

**Material y método.** Se trata de una ventosa de material plástico consistente pero de fácil adaptabili-

dad a la superficie corporal, conectada a un sistema de vacío regulable que permite según la intensidad de la presión poner a plano el hundimiento del esternón y los cartílagos paraesternales.

Nuestra experiencia se limita al empleo del sistema como coadyuvante en el momento de la realización de la técnica de Nuss en tres enfermos y como tratamiento único en una niña de 10 años afecta de un *Pectus* con índice de Haller de 5,1, en donde hemos conseguido la corrección de la deformidad, con un aceptable resultado, después de un año de tratamiento.

**Comentarios.** Lo que pretendemos es presentar la eficacia y benevolencia del sistema en pacientes seleccionados adecuadamente. Por lo que respecta a la aportación en el momento de la cirugía no hay ninguna duda de su ayuda; como tratamiento definitivo, se necesitan más pacientes y más años para poder confirmar este método como una alternativa a la cirugía, algo de lo que no nos cabe duda, de que en el futuro así será. (*III Congreso Ibérico de Cirugía Pediátrica. Madeira (Portugal), 18-21 de mayo de 2005*).

## Neuropatías agudas en urgencias: síndrome de Guillain-Barré

M. C. Riba, M. Sanz Gálvez, F. Vera, J. Turumbay, A. Tomé, A. Ros

Servicio de Urgencias. Hospital Reina Sofía. Tudela. Navarra.

**Introducción.** El síndrome de Guillain-Barré (SGB) o polineuritis aguda idiopática se caracteriza por la aparición brusca de debilidad muscular que puede ser generalizada o, con mayor frecuencia, iniciarse en las extremidades inferiores para después afectar otros territorios. La musculatura respiratoria se afecta en un 30% de los casos y aparece parálisis facial en el 50%. Su incidencia sobre la población infantil de 0,3 -1,8 casos por 100.000 habitantes y año. Como factores desencadenantes destacan: infecciones víricas: virus Epstein-Barr, influenza A y B, citomegalovirus, sarampión, rubeola, parotiditis, hepatitis A y B, SIDA, herpes simple y zoster. Infecciones bacterianas: *Campylobacter jejuni*, *Mycoplasma pneumoniae*, *Brucella*. Enfermedades sistémicas: Lupus, linfomas, sarcoidosis. Otros agentes: vacunación gripal, ingesta de fármacos, intervenciones quirúrgicas.

**Caso clínico.** Niña de 2 años y 4 meses con antecedentes de parto eutócico, sin alergias farmacológicas, madre tomadora de fenobarbital, calendario vacunal correcto para su edad, sin patología previa conocida y desarrollo psicomotor normal. Tras caída accidental con tirón de brazo por su cuidadora presenta hipotonía de extremidad superior derecha por lo que acude a urgencias. Aproximadamente tras una hora de permanencia en el servicio aparece hipotonía de extremidad superior izquierda y se traslada a hospital de referencia en UVI móvil sin incidencias. A las horas de su llegada presenta insuficiencia respiratoria siendo necesaria

intubación orotraqueal y posterior traqueotomía. Presentó fiebre desde su ingreso hasta el sexto día permaniendo meses ingresada en el servicio de cuidados intensivos. A la exploración destaca debilidad en extremidad superior derecha con arreflexia sin afectación sensitiva, posteriormente también afectación de la izquierda. Pruebas complementarias: destacan anticuerpos (Ac) IgG anti-toxoplasma (+), Ac IgG anti-herpes simple (+) y títulos de AC de *Mycoplasma pneumoniae* 1/640. Se realizó estudio neurofisiológico con diagnóstico de Sd de Guillain-Barré. Tratamiento: inmunoglobulinas 400 mg/kg, metilprednisolona 5mg/kg, claritromicina y aciclovir.

**Discusión.** La hipotonía segmentaria es un síntoma que puede encontrarse en numerosas patologías pediátricas, siendo las causas más frecuentes traumatismos, infecciones y el SGB. La existencia del antecedente traumático hizo plantear el diagnóstico diferencial con pronación dolorosa al afectar en su inicio a una sola extremidad y la fiebre con neuropatías postinfecciosas (hepatitis, mononucleosis, poliomiелitis anterior aguda, polineuropatía diftérica, herpes zoster). Ya desde urgencias es necesaria una anamnesis detallada e investigar los antecedentes de desarrollo psicomotor, vacunaciones, fármacos hipovitaminosis e infecciones por ser posibles causas de neuropatía agudas. (*X Jornadas Navarras de Medicina de Emergencias. Pamplona, 19 y 20 de noviembre de 2004*).

## Actividad de la UME (Unidad Móvil de Emergencias). 'Jiloca medio' en su primer año de funcionamiento

M. C. Riba, F. Pérez Villarroja, D. Palomar, J. Turumbay, M. Sanz Gálvez, A. Tomé

Servicio de Urgencias. Hospital Reina Sofía. Tudela. Navarra. 061 Aragón

**Introducción.** En julio de 2002 y como parte del plan de emergencias de Aragón se pone en funcionamiento la Unidad Móvil de Emergencias (UME)-Jiloca medio con base en Monreal de Campo y regulada por el servicio de 061-Aragón y con el objetivo de cubrir la asistencia médica urgente de comarca del Jiloca. Dicha comarca situada en la provincia de Teruel, en el eje de comunicación entre Zaragoza y Valencia, tiene una población de 13.829 habitantes distribuidos entre 40 municipios cuyos términos abarcan 1.407 km<sup>2</sup> densidad de población (se cifra en 9,8 habitantes km<sup>2</sup>), una de las más bajas de la provincia. La zona se caracteriza por su población envejecida y la importante distancia, unos 60 km, a su hospital de referencia (Hospital Obispo Polanco de Teruel).

**Material y métodos.** El estudio de carácter descriptivo, observacional, transversal y retrospectivo, realizado durante el primer año de puesta en marcha del servicio, analiza la asistencia sanitaria de carácter urgente y/o emergente durante un año natural, de julio de 2002 a junio de 2003, en la UME-Jiloca medio, en base a la información recogida en los partes de asistencia sanitaria. En el estudio se valora la asistencia demandada por meses, la edad de los demandantes de asistencia sanitaria, los motivos de asistencia por los que se activa el equipo de emergencias y el tiempo de los servicios realizados desde que se activa el servicio hasta su llegada al lugar de la emergencia.

**Resultados.** En el primer año de funcionamiento de la UME-Jiloca medio se realizaron un total de 229 servicios con la siguiente distribución por meses: julio 21, agosto 27, septiembre 18, octubre 26, noviembre 22, diciembre 10, enero 17, febrero 10, marzo 18, abril 17, mayo 16, junio 27. Distribución de pacientes por edades: <1 año: 1, 1-10a: 0, 11-20a: 12, 21-30a: 14, 31-40a: 21, 41-50a: 20, 51-60a: 24, 61-70a: 31, 71-80a: 67, 81-90a: 20, >90a:0. Sin identificación de edad: 20.

Por motivo de aviso: dolor precordial: 60 casos (25%), accidentes de tráfico (ATF): 31 casos (14%), ACVA (accidente cerebro vascular agudo): 10 casos (4%), otros 128 casos (57%). Por tiempos de activación hasta llegada al lugar requerido: <10 minutos: 89 casos (38%), 10-15 min.: 62 casos (27%), 16-30 min.: 38 casos (17%), >30 min.: 25 casos (11%), servicios anulados: 15 casos (7%).

**Conclusiones.** Por edades la demanda mayor se genera en pacientes de 71-80 años dado el envejecimiento de la población. Por motivo de asistencia la patología médica diversa es el mayor grupo, seguida del dolor torácico (población envejecida) y de los ATF (intensa circulación eje Zaragoza-Valencia). A pesar de la dispersión geográfica al 65% de los servicios se llega al lugar requerido en <15 min. (X Jornadas Navarras de Medicina de Emergencias. Pamplona, 19 y 20 de noviembre de 2004).

---

## Diagnóstico diferencial de la escabiosis infantil

M. C. Riba\*, M. T. Rubio\*\*, M. F. Lafuente\*\*, J. Turumbay\*, A. Ros\*, A. Samperiz\*\*

\*Servicio Urgencias. Hospital Reina Sofía. Tudela. Navarra.

\*\*Servicio Medicina Interna. Hospital Reina Sofía. Tudela. Navarra.

**Introducción.** La escabiosis o sarna es una infestación por el ácaro *Sarcoptes scabiei var hominis*. Es una parasitosis frecuente que se contagia por contacto directo de la piel con piel, a veces, a través de fómites, y ocasionalmente por contacto con animales infestados. El síntoma fundamental es el prurito de predominio nocturno que suele afectar a los miembros de una misma familia. Las lesiones patognomónicas son el surco acarino y la pápula acarina.

### Material y métodos

**Casos clínico 1.** Lactante de 5 meses de edad sin antecedentes de interés y asintomática salvo lesiones maculopapulosas vesículo-pustulosas de predominio en zonas distales (región plantar), caso aislado en la familia.

**Caso clínico 2.** Lactante de 3 meses que presenta lesiones vesículo-pustulosas generalizadas no

pruriginosas con afectación de cuero cabelludo, palmas y plantas. Se descubre afectación de familiares.

En ambos casos se trató con permetrina al paciente y los contactos íntimos con buena respuesta al mismo

**Discusión.** Cuando la sarna afecta a lactantes hay que tener unas consideraciones especiales ya que no suelen manifestar prurito y las lesiones pierden sus características típicas. En ambos casos las lesiones vesículo-pustulosas y la localización de las lesiones hicieron plantear el diagnóstico diferencial con foliculitis estafilocócicas, acropustulosis infantil y varicela y las formas nodulares de sarna con histiocitosis X. Presentamos los casos por la calidad iconográfica y la gran importancia que tiene diagnóstico "de visu" en las infestaciones cutáneas. (*III Congreso SEINORTE (Sociedad de Enfermedades Infecciosas del Norte). Zaragoza 19, 20 y 21 de mayo 2005*).

## Nuevas leyes, nuevo sistema informático

**Y. Landa, J. Lizarraga, M. Visus, T. Nuin, M. Cabrejas**

Atención al Paciente. Hospital de Navarra. Pamplona

**Introducción.** La Unidad de Atención al Paciente (UAP) del Hospital de Navarra vio la necesidad de un nuevo enfoque de la gestión sobre el derecho de los ciudadanos a formular quejas y reclamaciones ante el nuevo panorama legislativo existente.

La Ley Básica 41/2002 y sus correspondientes de las distintas comunidades Autónomas, en nuestro caso la Ley Foral 11/2002, que regulan el derecho a la información sanitaria del paciente, el derecho a la intimidad de dicha información y el respeto a la autonomía del paciente, nos planteó varias preguntas: ¿se puede realizar una reclamación sin consentimiento del paciente?, ¿se respeta la obligación de confidencialidad en las respuestas a las reclamaciones que no tienen el consentimiento del paciente?

Mientras buscábamos respuestas a estas cuestiones tanto el Departamento de Salud del Gobierno de Navarra como el Servicio Navarro de Salud-Osasunbidea (SNS-O) vio la necesidad de disponer de un sistema de información sobre los Servicios de Atención al Paciente que unificara criterios en la recogida de la información y que permitiera y facilitara el análisis y la recuperación de toda esta información. Esta necesidad dio lugar a la creación de un grupo de trabajo formado por Asistencia Especializada, Atención Primaria y Departamento de Salud y coordinado por el Servicio de Análisis y Control Asistencial.

**Metodología.** Durante el debate y ante este nuevo panorama legislativo se consultó con la Asesoría Jurídica del SNS-O sobre quién debe presentar una reclamación. Se nos informó que "sólo pueden ser interpuestas por el interesado, es decir, por el propio paciente o por cualquier persona (familiar o no) en su nombre, en cuyo caso deberá acreditarse la representación".

Ante esta respuesta creímos que habría una disminución de las reclamaciones y con ello una disminución de la información que precisamos para detectar áreas de mejora por lo cual vimos la necesidad de definir nuevo conceptos:

- Reclamación: disconformidad con la atención proporcionada por el SNS-O y manifestada por escrito por el paciente o por un representante autorizado.
- Denuncia: disconformidad con la atención proporcionada por el SNS-O y manifestada por

01 Información general  
02 Documentación clínica  
03 Citación  
04 Lista de espera/demora de cita  
05 Información clínica sobre su proceso  
06 Personal (trato/actitud)

escrito por una persona diferente del paciente que no acredita ser su representante autorizado.

Esta diferencia permite cumplir la legislación vigente, se respeta el derecho a la información y a la confidencialidad en las respuestas porque aunque se den datos sobre la asistencia sanitaria, estos datos irán dirigidos al paciente o a su representante autorizado, es decir a los titulares de la información.

Y nos permite seguir teniendo información sobre la disconformidad de los usuarios para detectar áreas de mejora, porque cualquier usuario, aunque no presente el consentimiento del paciente, puede manifestar su disconformidad y nosotros podemos iniciar una investigación acerca de los hechos relatados, con la tranquilidad de saber que no se está obligado a dar respuesta porque es una denuncia no una reclamación.

Por otra parte se observó que las UAP realizan numerosos trámites que corresponden a otras unidades o servicios y que enmascaran deficiencias o irregularidades del sistema sanitario. Se vio la necesidad de definir qué trámites corresponden a las UAP y de registrarlos adecuadamente, evitando un registro de la actividad diaria de las UAP y registrando sólo los motivos que nos conducen a detectar áreas de mejora, para ello se define un nuevo concepto:

- Objeción: es una deficiencia o irregularidad en la atención proporcionada por el SNS-O y detectada indirectamente por el personal de las UAP a través de una solicitud que realiza el paciente o cualquier otra persona, sin manifestación de disconformidad con la atención recibida.

Este primer debate dio lugar a una nueva clasificación según el tipo de demanda realizada por cualquier ciudadano del SNS-O, a los cuatro términos que ya teníamos: queja, sugerencia, agradecimiento y solicitud añadimos una nueva definición de reclamación y dos nuevos conceptos: denuncia y objeción.

Pero también para trabajar con uniformidad en todas las UAP necesitábamos unificar los criterios de insatisfacción y realizar un mismo registro, para ello los diferentes motivos que originan cualquier tipo de demanda del paciente u otra persona se clasifican en 12 áreas o capítulos:

07 Asistencia clínica  
08 Libre elección  
09 Confort/Tangibles  
10 Accesibilidad a prestaciones  
11 Problemas de idioma  
12 Otro motivo

Cada capítulo a su vez se divide en secciones, subsecciones, categorías y subcategorías. Cada capítulo tiene un código de dos dígitos y a cada división que se realiza (en sección, subsección, etc.) le corresponde un dígito más, se basa en el sistema de codificación de los ingresos hospitalarios según la C.I.E., la Clasificación Internacional de Enfermedades. Este sistema de registro permite llegar a un alto grado de especificidad en la clasificación de dichos motivos.

Por último para facilitar un recuento coherente de las reclamaciones, para evitar distorsionar el recuento global, una vez cerrado el expediente clasificamos las reclamaciones en:

- Consistente: cuando la reclamación tiene sentido para el sistema sanitario.
- Inconsistente: cuando la reclamación no tiene sentido para el sistema sanitario.
- Ejemplo: un paciente psiquiátrico presenta una reclamación porque le han ingresado en contra de su voluntad y el ingreso se ha realizado por orden judicial.
- Mejora estándar: cuando la reclamación tiene sentido para el sistema sanitario pero el servicio asistencial al que hace referencia la reclamación está cumpliendo con los estándares marcados por el SNS-O.

Conclusiones. Todos estos debates, originados por la aparición de nuevas leyes y de nuevas necesidades, dieron lugar al SISNASAP, Sistema de Información Sanitaria de Navarra para los Servicios de Atención al Paciente que permite:

- Adecuar la gestión de las reclamaciones a la legislación actual, mediante los nuevos conceptos de reclamación y denuncia.
- Eliminar trámites que no corresponden a las UAP, centrando nuestra atención en las deficiencias o irregularidades del sistema sanitario.
- Unificar criterios en la recogida, en el análisis y en el registro de la información.
- Ser una "ventanilla única" para los usuarios del SNS-O. (*XII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Atención al Usuario de la Sanidad. Donostia-San Sebastián 12, 13 y 14 de mayo 2005*).

---

## Consanguinity as a confusing factor in Charcot Marie Tooth type 1A

**M. Artigas<sup>1</sup>, S. Moreno<sup>1</sup>, A. Alonso<sup>1</sup>, A. Valiente<sup>1</sup>, E. Monròs<sup>2</sup>, M. Nadal<sup>3</sup>, A. Pérez-Juana<sup>1</sup>, M. A. Ramos<sup>1</sup>**

1. Genética. Hospital Virgen del Camino.
2. Genética. Hospital San Joan de Dèu.
3. Genética. Institut de Recerca Oncològica.

Charcot Marie Tooth type 1A (CMT1A) is a neuropathy inherited as an autosomal dominant trait. In some families consanguinity can be a confusing factor.

PSS is a 54 year old patient with a family history of Charcot Marie Tooth disease, with some members diagnosed at the molecular level, having the common duplication of the peripheral myelin PMP22 gene located on chromosome 17p11.2-p12. Consanguinity is present, PSS parents being uncle and niece.

PSS presented with unstable gait two years ago. Nerve conduction velocities are slow. Cranial MRI shows a vermian atrophy. Molecular diagnosis of inherited ataxias has not demonstrated any mutation in the autosomal dominant ataxias but has showed

that he is a carrier of Friedreich's ataxia, the most common hereditary ataxia. Family history is negative for this disease. After reviewing the extended family tree, and the presenting clinical phenotypes, PSS has undergone molecular analysis of CMT1A. Surprisingly genetic analysis by microsatellites indicates that he has a 17p11.2 deletion, found in hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (HNPP). Probably both parents share the same haplotype, thus mimicking a deletion in the 17p11.2-p12 region, and being not possible to demonstrate a duplication in the same region. FISH analysis is being performed to confirm this hypothesis. (*American College of Medical Genetics. Annual Clinical Genetics Meeting. XXXX, march 4-7, 2004*).

## Subtelomeric fish analysis in patients with unexplained mental retardation

M. Artigas<sup>1</sup>, A. Bengoa<sup>1</sup>, A. Pérez-Juana<sup>1</sup>, A. Valiente<sup>1</sup>, F. J. González<sup>2</sup>, M. A. Ramos-Arroyo<sup>1</sup>

1. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

2. Hospital Reina Sofía. Tudela. Navarra.

**Introduction.** Subtelomeric rearrangements have been found to be an important cause of idiopathic mental retardation (MR).

**Objective.** To screen patients with MR of unknown etiology for submicroscopic subtelomeric aberrations with a commercial set of 41 subtelomere specific FISH probes.

**Patients.** The study included 49 children with unexplained MR, associated to: a) Major congenital anomalies (20 patients); b) Growth anomalies (4); c) Family history of MR (12); d) Facial dysmorphism (11) and e- MR with no additional features (2).

**Results.** Of 49 patients tested, 4 subtelomeric aberrations were found (8.2%). Three terminal deletions (1p, 10p and 17p) and one trisomy 1q/monosomy 2q. All cases were de novo, except for 10p deletion patient, whose parents were not available. The fact that his sister had similar clinical features and the same FISH result, suggested that it might be inherited. Clinical findings in the positive cases were:

- Patient 1: terminal deletion 1p: A 18-year-old female with surgically corrected PDA, short stature, postnatal microcephaly, severe MR with marked speech delay, long and thin hands and dysmorphic facial features (prominent forehead, downslanting palpebral fissures, prominent nasal bridge, malar hypoplasia).
- Patient 2: terminal deletion 10p: A 5-year-old boy with moderate developmental delay, facial dysmorphic features (frontal bossing, short and downslanting palpebral fissures),

micrognathia, short stature and pectus excavatum. An echocardiogram showed a bicuspid aortic valve, and the abdominal sonogram a pyeloureteral duplication.

- Patient 3: terminal deletion 17p: A 5-year-old girl with moderate MR and mild facial dysmorphic features (epicanthal folds, low set and posteriorly rotated ears, cupid's bow upper lip) and pectus carinatum. Spine X-rays showed a wedge-shaped lumbar vertebra.
- Patient 4: unbalanced translocation leading to 2q deletion /1q duplication: A 13-year-old male with moderate developmental delay, tall stature, arachnodactyly, severe micrognathia and malar hypoplasia, talipes equinovarus and pectus excavatum.

**Conclusions.** As previous studies reported, our preliminary results indicate that subtelomeric abnormalities are a leading cause of moderate-severe MR.

Among our patients, one of them had the most common and well defined subtelomeric aberration. Interestingly, a child with MR and several craniofacial anomalies had a rearrangement not reported previously.

Given the multiple phenotypes observed in positive cases and the diversity of the chromosomal aberrations identified, more studies are needed in order to establish physical implications of these rearrangements. (*1st International Meeting on Cryptic Chromosomal Rearrangements in Mental Retardation and Autism. Troina, 8-9 April 2005*).

## Anomalia cromosòmica en el diagnòstic diferencial de la hipoplasia de cerebel en una nena. a propòsit d'un cas

M Artigas, A. Pérez-Juana, B. Hernández-Charro, A. Bengoa, E. Yoldi, M. A. Ramos

Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

La síndrome de dup(10p)/del(10q) es caracteritza per un retard psicomotor greu, retard de creixement, anomalies craniofacials, esquelètiques i visceral. Encara que alguns pacients no presenten simptomatologia deguda a la regió 10q delecionada hi ha característiques fenotípiques freqüents en la monosomia 10q que poden estar emmascarades o empitjorades per la trisomia 10p.

Cas clínic. Segona filla d'una parella sana i aparentment no consanguínia. Durant l'embaràs es van detectar pocs moviments fetals, i les ecografies prenatales varen fer palès, un retard de creixement intrauterí, oligoamni i una ureterohidronefrosi. El part va ser preterme, a les 36+3 setmanes. El pes en nèixer 1740 g, longitud 42.5 cm i perímetre cranial de 31 cm. Plor dèbil, hipotonia i escassa obertura espontània dels ulls. Inicialment va requerir sondatge urinari per presentar globus vesical, posteriorment per disfunció vesical va requerir una vesicostomia. Els estudis urodinàmics i les ecografies renals varen posar de manifest uns ronyons displàsics amb bufeta neurògena. La RMN de columna i l'ecocardiograma varen esser normals. La biòpsia muscular i el patró de migració de les sialotransferrines plasmàtiques va ser

normal. La neuroradiologia va evidenciar una hipoplàssia del cerebel. Als 10 mesos d'edat presenta un important retard de creixement i dismòrfa lleu: braquicefàlia, diàstasi de sutures cranials, venes epicranials prominents, front bombat, orelles d'implantació baixa, fenedures palpebrals curtes i inclinades cap a d'alt, i boca de tortuga. En el cariotip per tècniques de bandeig G, es va detectar material extra afegit al final del braç llarg del cromosoma 10. Els cariotips dels pares van posar de manifest una inversió pericentromèrica d'un dels cromosomas 10 materns [46,XX,inv(10)(p11q26)]. Per tant, el cromosoma recombinant és una dup(10p)/del(10q), essent el cariotip 46,XX,rec(10) dup(10p)inv(10)(p11q26)mat.

Tot i que les anomalies nefrourològiques son una troballa freqüent en els pacients amb dup 10p i del 10q, la hipoplàssia de cerebel no s'havia descrit fins ara. Sorprenentment s'han publicat dos casos de delecio 10q amb hipoplàssia del cerebel. S'han de descriure més pacients per poder definir millor el fenotip clínic associat a aquesta anomalia cromosòmica. (*IX Reunió de la Societat Catalana de Neurologia, XIX Curs d'Actualització en Neurologia. Lloret, 10,11 i 12 de Març 2005*).

