

CASO CLÍNICO 1

Acude a urgencias un neonato de 48h de vida por fiebre de 6 horas de evolución, máximo 38,8°C. Edad gestacional de 40 semanas. Parto en domicilio. Los padres refieren parto vaginal con 6 horas de bolsa rota, sin fiebre materna intraparto. Prueba de estreptococo del grupo B desconocida (no realizada). Ecografías prenatales normales.

En el examen físico, se observa una coloración icterico-acidótica e irritabilidad. Frecuencia cardíaca 175 lpm, FR 50 rpm, saturación de oxígeno 96%.

1. ¿Cuál sería su actitud a seguir?

- a) Administración de antitérmicos y vigilancia clínica.
- b) Solicitaría análisis de sangre con hemograma, bioquímica y hemocultivo.
- c) Solicitaría tóxicos en orina.
- d) Solicitaría test rápido de gripe y si es positivo alta a domicilio.

Se realiza un análisis de sangre donde se destaca PCR de 160 mg/L, procalcitonina 8,5 ng/mL y leucopenia de 1800/microlitro. Test rápido de virus respiratorios negativo. Se administra paracetamol endovenoso disminuyendo temperatura a 37,9 °C.

Se completa el estudio con una punción lumbar con salida de líquido cefalorraquídeo de aspecto amarillo turbio. En el estudio bioquímico, presenta 700 hematíes/ μ l, 539 leucocitos/ μ l, hipogluorraquia (glucosa <5 mg/dl) e hiperproteorraquia (proteínas 335,1 mg/dl).

2. Ante estos resultados, ¿cuál sería el manejo terapéutico más adecuado?

- a) Vancomicina IV + cefotaxima IV.
- b) Ampicilina IV + cefotaxima IV.
- c) Ampicilina IV + gentamicina IV.
- d) Amoxicilina/ácido clavulánico IV.

A las 24 horas del ingreso, el paciente presenta un episodio de desconexión del medio con hiperextensión de miembros inferiores, seguida de movimientos tónico-clónicos generalizados.

❖ **Pregunta de reserva nº 1:** (responda en el apartado de “preguntas de reserva”)

1. ¿Cuál sería la actitud CORRECTA a seguir?

- a) Administras bolo de midazolam IV e iniciar hipotermia pasiva.
 - b) Administras bolo de ácido valproico IV seguido de perfusión.
 - c) Administrar bolo de fenobarbital IV y tras control de la crisis solicitar una ecografía transfontanelar.
 - d) Administras bolo de ácido valproico sin perfusión posterior.
-

CASO CLÍNICO 2

Anamnesis:

Niña de 14 años que consulta por visión doble (diplopía) y caída del párpado superior izquierdo (ptosis) de 3 semanas de evolución. Refiere que los síntomas son casi imperceptibles al despertar, pero empeoran significativamente al final de la jornada escolar o después de hacer deporte. En la exploración, tras mantener la mirada fija hacia arriba durante 60 segundos, se objetiva un aumento de la ptosis palpebral. No presenta dolor ni alteraciones en las pupilas.

Exploración Física:

Diplopía y **ptosis palpebral izquierda fluctuante** (más marcada al final del día). Presenta el **Signo de Cogan** (sacudida del párpado tras la infraversión ocular) y debilidad bulbar manifiesta por **rinolalia** (voz nasal) tras el habla prolongada. La **maniobra de mirada sostenida** hacia arriba durante 60 segundos exacerba la ptosis. El **Test del Hielo (Ice Pack Test)** resulta positivo tras 2 minutos, con un incremento de 3mm en la apertura palpebral.

Datos Analíticos y Pruebas Complementarias Detalladas:

Serología: Anticuerpos anti-AChR positivos (15.5 nmol/L); Anticuerpos anti-MuSK: Negativos.

Parámetro (Sangre)

	Valor Paciente	Rango Referencia
Hemoglobina	13.5 g/dL	12.0 - 15.5 g/dL
CK (Creatina Quinasa)	120 U/L	30 - 170 U/L
Anticuerpos AChR	15.5 nmol/L	< 0.4 nmol/L
TSH	2.1 mUI/L	0.5 - 4.5 mUI/L
ANA (Anticuerpos Antinucleares)	Negativo	Negativo

Neurofisiología (EMG): Decremento del 18% en la amplitud del potencial de acción muscular compuesto (PAMC) tras estimulación repetitiva a baja frecuencia (3 Hz).

3. Ante la sospecha de Miastenia Gravis Juvenil, ¿cuál es el mecanismo fisiopatológico subyacente?

- a) Degeneración de las motoneuronas del asta anterior de la médula.
- b) Bloqueo de los receptores de acetilcolina en la membrana postsináptica por autoanticuerpos.
- c) Déficit de distrofina en la membrana del sarcolema.
- d) Desmielinizante inflamatoria de los nervios periféricos.

4. ¿Cuál es la prueba diagnóstica serológica más específica para confirmar este cuadro?

- a) Determinación de anticuerpos antirreceptor de acetilcolina (AChR).
- b) Niveles de Creatina Quinasa (CK) en sangre.
- c) Anticuerpos anti-SMN1.
- d) Estudio de mutaciones en el gen PMP22.

❖ **Pregunta de reserva n° 2** (responda en el apartado de “preguntas de reserva”)

2. ¿Qué estudio de imagen es muy aconsejable realizar en esta paciente para descartar una patología asociada frecuentemente a esta entidad?

- a) RM cerebral con protocolo de órbitas.
- b) TC o RM de tórax para descartar hiperplasia tímica o timoma.
- c) Ecografía abdominal.
- d) Gammagrafía ósea.

CASO CLÍNICO 3

Lactante mujer de 6 semanas de vida, remitida a Urgencias por ictericia persistente.

Antecedentes

- Embarazo controlado, sin infecciones maternas
- Parto eutócico, peso adecuado
- Lactancia materna exclusiva
- No antecedentes familiares de hepatopatía conocida

Historia clínica

Desde la segunda semana de vida presenta ictericia progresiva. Los padres refieren:

- Coluria persistente
- Heces hipocólicas desde hace 10 días
- Irritabilidad leve
- Ganancia ponderal discreta pero mantenida

No fiebre, no vómitos, no rechazo de tomas.

Exploración física

- Buen estado general
- Ictericia cutáneo-mucosa evidente

- Abdomen:
 - Hígado palpable 3 cm bajo reborde costal, consistencia aumentada
 - Bazo no palpable

Analítica inicial

- Bilirrubina total: 8,2 mg/dl
- Bilirrubina directa: 5,6 mg/dl
- AST: 210 U/L
- ALT: 180 U/L
- GGT: 950 U/L
- FA elevada
- INR: 1,2
- Albúmina normal

Ecografía abdominal:

- Vesícula biliar pequeña y mal definida
- Vía biliar extrahepática no visible
- Hígado de ecogenicidad aumentada

5. ¿Cuál es el diagnóstico más probable?

- a) Hepatitis neonatal idiopática.
- b) Colestasis secundaria a sepsis neonatal.
- c) Atresia de vías biliares.
- d) Déficit de alfa-1-antitripsina.

6. Ante la sospecha clínica, ¿cuál es la actitud más adecuada?

- a) Observación y repetición de analítica en 2 semanas.
- b) Solicitar gammagrafía hepatobiliar y esperar resultado.
- c) Derivación urgente a centro especializado para confirmación y cirugía precoz.
- d) Iniciar tratamiento con ácido ursodesoxicólico y vitaminas liposolubles.

❖ **Pregunta de reserva nº 3** (responda en el apartado de “preguntas de reserva”)

3. ¿Cuál de los siguientes factores se asocia a mejor pronóstico tras la portoenterostomía de Kasai?

- a) Bilirrubina directa elevada preoperatoria.
- b) Cirugía realizada antes de los 45–60 días de vida.
- c) Elevación marcada de transaminasas.
- d) Presencia de fibrosis hepática en el momento del diagnóstico.

CASO CLÍNICO 4

Neonato de 48 horas de vida con peso y talla y exploración normal. Se realizan otoemisiones como parte del screening auditivo y no pasa el oído derecho siendo normal el izquierdo. Se realiza prueba en saliva que es positiva y la misma prueba en orina que es positiva también.

7. ¿Cuál es el diagnóstico más probable de este niño?

- a) Toxoplasmosis congénita.
- b) Citomegalovirus congénito.
- c) Sífilis congénita.
- d) Chagas congénito.

8. ¿Cuál de las siguientes pruebas complementarias NO está indicada en este momento?

- a) Potenciales evocados auditivos.
- b) Punción lumbar.
- c) Resonancia cerebral.
- d) Fondo de ojo.

Se realizan las pruebas complementarias indicadas en la pregunta 8 y son todas ellas normales.

❖ **Pregunta de reserva nº 4** (responda en el apartado de “preguntas de reserva”)

4. El tratamiento que recomiendan las guías y los expertos es:

- a) Ganciclovir 2 semanas y valganciclovir oral 8 semanas más.
 - b) No precisa tratamiento.
 - c) Valganciclovir oral 3 meses.
 - d) Valganciclovir oral 6 meses.
-

CASO CLÍNICO 5

Lactante mujer de 3 meses que consulta en Urgencias por decaimiento y rechazo de tomas, febrícula. Epidemiología familiar positiva (hermana de 2 años con fiebre y exantema vírico). Como antecedentes destaca recién nacida a término (39 semanas de edad gestacional), embarazo controlado de curso normal con ecografías prenatales normales salvo diagnóstico en la semana 36 de crecimiento intrauterino retardado (CIR). Nacida mediante parto eutócico, no precisó reanimación ni ingreso. A la exploración presenta mal estado general, hipoactividad, cutis marmorata, relleno capilar enlentecido, pulsos periféricos débiles. Se canaliza vía periférica, se administra expansión de volumen a 10mL/kg con cristaloides y se administra ceftriaxona endovenosa.

9. Teniendo en cuenta la exploración física, ¿cuál de los siguientes diagnósticos fisiopatológicos es menos probable que presente esta paciente?

- a) Shock cardiogénico.
- b) Shock “caliente”.
- c) Shock hipovolémico.
- d) Shock “frio”.

En la analítica inicial presenta elevación de parámetros de infección (PCT 5.96 ng/ml, PCR 24 mg/l), anemia, leucopenia y acidosis metabólica (pH 6.94, pCO₂ 28, HCO₃ 10 mEq/L, EB -22) con hiperlactacidemia (lactato 11,5 mmol/l) así como elevación de transaminasas.

10. ¿Cuál de las siguientes es la causa MENOS probable de hiperlactacidemia?

- a) Sepsis grave.
- b) Hipoxia tisular por fallo cardíaco.
- c) Enfermedad mitocondrial.
- d) Hiperventilación por llanto.

Se realiza una ecocardiografía en la que se observa disfunción biventricular grave sin datos de cardiopatía estructural.

❖ **Pregunta de reserva nº 5** (responda en el apartado de “preguntas de reserva”)

5. ¿Cuál de las siguientes medidas podría empeorar la función cardíaca en esta paciente con mayor probabilidad?

- a) Corregir anemia.
- b) Soporte respiratorio.
- c) Expansión de volumen.
- d) Soporte inotrópico.

CASO CLÍNICO 6

Anamnesis: Niño de 5 años con antecedentes de cefalea matutina de 3 semanas de evolución que ha ido aumentando en intensidad, acompañada de vómitos "en proyectil" sin náuseas previas. Los padres refieren que el niño "camina como si estuviera borracho" y ha dejado de querer montar en bicicleta.

Exploración física destaca: Ataxia de tronco, nistagmus horizontal y papiledema bilateral.

Analítica: Estudio de hemograma y bioquímica básica se encuentra dentro de la normalidad.

	Valor Paciente	Rango Referencia
Hemoglobina	13.1 g/dL	12.0 - 15.0 g/dL
LDH	190 U/L	110 - 250 U/L
AFP (Alfa-fetoproteína)	2.5 ng/mL	< 10 ng/mL
β-HCG	< 1.0 mUI/mL	< 2.0 mUI/mL
Ionograma (Na/K)	138 / 4.1 mEq/L	Normal

11. Ante la sospecha de un tumor de fosa posterior, se realiza RM cerebral que muestra una masa sólida y quística en el hemisferio cerebeloso derecho con realce en nódulo mural. ¿Cuál es el diagnóstico histológico más probable?

- a) Meduloblastoma.
- b) Astrocitoma pilocítico.
- c) Ependimoma.
- d) Germinoma.

12. En caso de que el tumor fuera un Meduloblastoma, ¿qué estudio adicional es estrictamente necesario para la estadificación de la enfermedad antes de decidir el tratamiento?

- a) RM de toda la columna neuroeje y estudio citológico del LCR.
- b) Gammagrafía ósea corporal total.
- c) Biopsia de piel.
- d) Biopsia de médula ósea.

❖ **Pregunta de reserva n° 6** (responda en el apartado de “preguntas de reserva”)

6. ¿Cuál es el tratamiento de elección para un Astrocitoma Pilocítico cerebeloso (Grado I OMS) localizado?

- a) Quimioterapia intensiva con cisplatino.
- b) Resección quirúrgica completa, que suele ser curativa.
- c) Radioterapia holocraneal de entrada.
- d) Observación mediante RM cada 6 meses sin intervención.

CASO CLÍNICO 7

Niño de 8 años, previamente sano, remitido por poliuria y polidipsia de varios meses de evolución.

Antecedentes

- Embarazo y parto normales
- Desarrollo psicomotor normal
- No infecciones del SNC previas
- No antecedentes familiares conocidos de enfermedad renal o endocrina

Historia clínica

Desde hace 4–5 meses, los padres refieren:

- Ingesta hídrica excesiva ($>4\text{--}5\text{ L/día}$)
- Micciones muy frecuentes, incluidos despertares nocturnos
- Episodios ocasionales de enuresis secundaria
- Preferencia marcada por agua fría

No pérdida de peso, no astenia, no síntomas digestivos.

No toma fármacos (litio, diuréticos, etc.).

Exploración física

- Buen estado general
- Peso y talla en percentil 50
- Normotenso
- Mucosas discretamente secas
- Exploración neurológica normal

Analítica inicial

- Glucemia: normal
- Sodio plasmático: 148 mEq/L
- Osmolalidad plasmática: 305 mOsm/kg
- Creatinina normal

Orina:

- Densidad urinaria: 1.002
- Osmolalidad urinaria: 90 mOsm/kg

13. Con los datos disponibles, ¿cuál es el diagnóstico sindrómico más probable?

- a) Polidipsia psicógena.
- b) Diabetes mellitus tipo 1.
- c) Diabetes insípida.
- d) Tubulopatía renal perdedora de sodio.

Se realiza prueba de restricción hídrica en medio hospitalario.

Resultados de la prueba, tras 8 horas:

- Pérdida de peso: 3%
- Osmolalidad plasmática: 312 mOsm/kg
- Osmolalidad urinaria: 110 mOsm/kg (sin aumento significativo)

Se administra desmopresina intranasal.

2 horas después:

- Osmolalidad urinaria: 420 mOsm/kg
- Disminución clara de la diuresis

14. Según la respuesta a la prueba, el diagnóstico más probable es:

- a) Diabetes insípida nefrogénica completa.
- b) Diabetes insípida nefrogénica parcial.
- c) Diabetes insípida central.
- d) Polidipsia primaria.

Se inicia tratamiento con desmopresina, con excelente control clínico. Ante el diagnóstico, se completa estudio etiológico.

❖ Pregunta de reserva nº 7 (responda en el apartado de “preguntas de reserva”)

7. ¿Cuál es la prueba complementaria más indicada para estudiar la causa de esta diabetes insípida?

- a) Ecografía renal.
- b) Determinación de aldosterona y renina.
- c) Resonancia magnética hipotálamo-hipofisaria.
- d) Biopsia renal.

CASO CLÍNICO 8

Niño de 3 años que consulta en urgencias por la aparición de múltiples petequias y equimosis en tronco y extremidades no astenia ni anorexia ni otra clínica concomitante. No epistaxis ni hematuria ni otros sangrados.

Refiere la madre que la semana previa ha cursado un cuadro catarral que se ha auto limitado.

No ingestas medicamentosas ni viajes no animales domésticos.

No otros antecedentes patológicos de interés.

Exploración: Afebril constantes normales, buen estado general bien coloreado lesiones petequiales y esquemáticas de predominio en extremidades inferiores con alguna lesión en tronco y en extremidades superiores no lesiones en cara y cuello. Auscultación cardiorrespiratoria normal abdomen blando y de depresible sin hepatoesplenomegalia.

En urgencias se realiza un hemograma que muestra una hemoglobina de 12, 7800 leucocitos y 43000 plaquetas.

15.¿Cuál de las siguientes pruebas complementarias NO está indicada en este momento según las recomendaciones de la Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas?

- a) Morfología en sangre periférica revisada por persona experta.
- b) Estudio de hemostasia: TP, TTPa y fibrinógeno.
- c) Estudio morfológico de médula ósea por punción aspirativa.
- d) Nivel de inmunoglobulinas en sangre periférica.

16.¿Cuál es el tratamiento recomendado por la Sociedad Española de Hematología y Oncologías Pediátricas en este paciente?

- a) Observación clínica sin tratamiento médico.
- b) Gammaglobulinas endovenosas a 400-500 mg/k dosis única.
- c) Gammaglobulinas endovenosas a 800-1000 mg/k dosis única.
- d) Prednisona oral a 4 mg/K /día durante 7 días.

❖ **Pregunta de reserva nº 8** (responda en el apartado de “preguntas de reserva”)

8. Bruscamente el paciente presenta clínica neurológica aguda por lo que se realiza una neuroimagen y se confirma un sangrado cerebral. ¿Cuál es el tratamiento médico de la trombopenia indicado en este momento?

- a) Transfusión de plaquetas.
- b) Gammaglobulinas endovenosas.
- c) Corticoides y gammaglobulinas endovenosos.
- d) Corticoides, gammaglobulinas y transfusión de plaquetas.